

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA

Ufficio Stampa

Via VIII febbraio 2, 35122 Padova - tel. 049/8273041-3066-3520 fax 049/8273050
e-mail: stampa@unipd.it per la stampa: <http://www.unipd.it/comunicati>

Padova, 29 febbraio 2016

MALATTIE RARE CENERENTOLA DELLA RICERCA? A PADOVA NON PIÙ Trovata cura per la Sindrome EEC che causa cecità

I pazienti affetti da Sindrome EEC (Ectrodattilia, Displasia Ectodermica labio/palatoschisi), ovvero una severa patologia corneale responsabile della progressiva perdita della capacità visiva fino alla completa cecità ad, hanno finalmente una nuova speranza di cura.

Lo studio, condotto dal dr. Enzo Di Iorio del Dipartimento di Medicina molecolare dell'Università di Padova in collaborazione con la dr.ssa Vanessa Barbaro (Officina Farmaceutica della Fondazione Banca degli Occhi del Veneto Onlus diretta da dr. Diego Ponzin, autorizzata dall'AIFA alla produzione di medicinali per terapie avanzate), *Correction of mutant p63 in EEC syndrome using siRNA mediated allele specific silencing restores defective stem cell function* è stato pubblicato sulla prestigiosa rivista «Stem Cells». <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26891374>.

«La Sindrome EEC – spiega il dr. Di Iorio – è una rara e complessa malattia genetica causata da mutazioni del gene p63. Abbiamo effettuato la correzione del difetto genetico nelle cellule staminali epiteliali dei pazienti affetti da EEC mediante l'impiego di piccole molecole di RNA capaci di annullare in modo efficiente l'effetto della mutazione genica, consentendo quindi un recupero completo della funzionalità delle cellule staminali.»

Il successo della ricerca è dovuto allo sviluppo di un approccio di terapia genica innovativo reso possibile grazie al lavoro di anni svolto dal prof. Giorgio Palù, Direttore del Dipartimento di Medicina molecolare, che ha portato alla realizzazione di piattaforme molecolari e vettori per la Terapia Genica competitivi in ambito nazionale e internazionale.

Un'altra importante sfida portata a termine con successo dai ricercatori dell'Ateneo patavino sul fronte della terapia genica, branca della medicina che mira alla cura delle malattie agendo direttamente sul DNA delle cellule staminali, correggendo così in maniera definitiva il difetto genetico.

«Lo studio risulta particolarmente importante sul fronte della successiva messa a punto e produzione del farmaco in condizioni di “Buona Pratica di Fabbricazione” – sottolinea il dr. Di Iorio -, che ci permetterà di proseguire gli studi e iniziare dei clinical trial sui pazienti.»

