

# Curare la atassia di Friedreich

*Il gruppo di ricerca diretto da Roberto Testi ha individuato una possibile terapia*

La atassia di Friedreich (AF) è una malattia genetica che colpisce bambini e giovani adulti, dovuta alla scarsa produzione di una proteina, la frataxina, necessaria al metabolismo cellulare. È una malattia progressiva, i cui sintomi includono atassia (perdita del coordinamento motorio e dell'equilibrio) che può portare alla completa disabilità, e insufficienza cardiaca, che spesso determina la morte prematura. La AF colpisce un individuo su circa 50,000, in Italia il numero dei pazienti supera il migliaio. Il trattamento al momento è essenzialmente palliativo, manca ancora una terapia sicuramente efficace e approvata.

Il gruppo guidato dal professor Roberto Testi ([www.labst.org](http://www.labst.org)), nel Dipartimento di Biomedicina e Prevenzione dell'Università di Roma "Tor Vergata", è impegnato da anni nella ricerca di una terapia per la AF. Il gruppo sta utilizzando sia approcci di "drug repurposing" (individuazione di farmaci già disponibili sul mercato che possano avere

una efficacia nella AF) che di "drug discovery" (ideazione e sviluppo di nuove molecole di sintesi che possano diventare farmaci). Mentre questo secondo approccio richiede tempi di sviluppo preclinico e di validazione clinica molto lunghi, il primo approccio permette di portare ai pazienti farmaci efficaci in tempi relativamente contenuti. Con la drug repurposing infatti sono stati già individuati dal

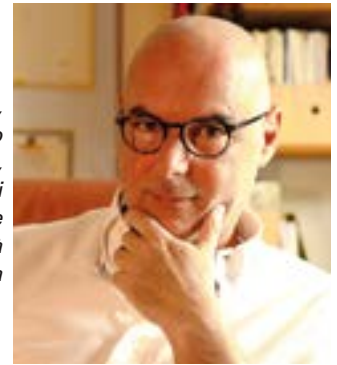
gruppo di Testi alcuni farmaci candidati. Uno di questi, l'interferone gamma, un farmaco in commercio, approvato per altre indicazioni pediatriche, è ora in fase di validazione clinica avanzata negli Usa in pazienti affetti da AF. Come riportato graficamente dalla Friedreich Ataxia Research Alliance, la principale associazione mondiale di pazienti affetti da AF, fra tutte le possibili terapie attualmente in fase di

studio per la AF, l'interferone gamma è la più vicina alla approvazione ([www.curefa.org/pipeline](http://www.curefa.org/pipeline)). Se la sua efficacia fosse confermata, potrebbe quindi rappresentare la prima terapia approvata per la AF. Notizie in tal senso sono attese per i primi mesi del 2017. Con approcci classici di drug discovery il gruppo sta sviluppando inoltre nuove molecole di sintesi che potrebbero diventare farmaci efficaci.



*Il gruppo di ricerca diretto dal professor Roberto Testi. Da sinistra: Dario Serio, Silvia Fortuni, Monica Benini, Riccardo Luffarelli, Giorgia Alaimo, Giulia Alfedi, Fabio Cherubini, Alessandra Rufini, Adriana Caroleo, Florence Malisan, Ivano Condò*

*Roberto Testi,  
professore ordinario  
di Immunologia,  
Dipartimento di  
Biomedicina e  
Prevenzione, Università  
di Roma Tor Vergata*



Queste molecole sono state ideate sulla base della scoperta, da parte del gruppo di Testi, dei meccanismi di degradazione fisiologica della frataxina, la proteina deficitaria nei pazienti. Tali molecole quindi mirano a ripristinare nelle cellule dei pazienti normali livelli di frataxina, attraverso il rallentamento della sua degradazione. Si tratta di un approccio molecolare assolutamente originale che è stato finanziato da due grant dello European Research Council, come anche da Telethon e dalla Friedreich Ataxia Research Alliance, e ha suscitato l'interesse di una serie di investitori internazionali e aziende farmaceutiche. Come ogni programma di drug discovery però richiede tempi molto lunghi di sviluppo e investimenti cospicui. Proprio per attrarre investimenti rilevanti, attraverso la valorizzazione ottimale della proprietà intellettuale gene-

rata dal gruppo, il professor Testi ha recentemente lanciato Fratagene Therapeutics ([www.fratagene.com](http://www.fratagene.com)), una startup company attualmente ospitata negli spazi dell'Università di Roma Tor Vergata. La negoziazione degli asset di proprietà intellettuale sta già facendo affluire risorse che vengono reinvestite nei progetti sopradescritti. Lo scopo è quello di sviluppare prodotti e programmi pre-clinici che possano essere successivamente portati alle fasi cliniche da aziende farmaceutiche che prendano seri impegni in tal senso. La terapia per la AF sarà in futuro rappresentata da una combinazione di farmaci e strategie terapeutiche, possibilmente a misura di paziente. L'ambizione di Fratagene è quello di contribuire a creare quel ventaglio di soluzioni terapeutiche che saranno a disposizione dei pazienti affetti da AF nell'arco dei prossimi dieci anni.