

MALATTIE RARE

Biffi, premio alla ricerca per la sua terapia genica contro la Gangliosidosi



Alessandra Biffi

Erano oltre sessanta i progetti di ricerca dell'area "Malattie rare" e tutti di grande spessore scientifico. Ma alla fine ha vinto lei, la guru della terapia genica: Alessandra Biffi, professore di Pediatria all'Università di Padova si è meritata i 100 mila euro del primo premio Research to Care per il suo progetto di ricerca, giudicato il mi-

gliore della sua categoria secondo la giuria del nuovo bando promosso da Sanofi Genzyme a sostegno della ricerca scientifica indipendente italiana. Il progetto del neo direttore di Oncoematologia pediatrica dell'Ospedale di Padova propone una terapia genica per la Gangliosidosi GM1 infantile, malattia rara per la quale al momento non esiste cura.

Alessandra Biffi ha dedicato la sua vita ai bambini e allo studio delle malattie genetiche, in particolare quelle da accumulo lisosomiale – come la Gangliosidosi – che colpisce il sistema nervoso. La malattia è dovuta a mutazioni di un gene che codifica per l'enzima lisosomiale, la beta-galattosidasi, responsabile della degradazione dei gangliosidi. Nei pazien-

ti con GM1 l'enzima non funziona o è assente, e ciò determina un accumulo di sostanze tossiche, i gangliosidi appunto, che danneggiano i tessuti, e in particolare il sistema nervoso centrale. Biffi ha trovato il modo di ricostituire la funzione dell'enzima beta-galattosidasi nel sistema nervoso centrale dei pazienti, usando le cellule staminali del sangue. «Si tratta di un progetto di terapia cellulare e genica, basato sul trasferimento genico (passaggio di materiale genetico da un organismo a un altro, ndr) e su tecniche innovative di trapianto di cellule staminali», spiega la professoressa Biffi, «che ha l'obiettivo di creare dati preclinici utili per una futura sperimentazione clinica in questa malattia». —

Silvia Pittarello

