

## Nota informativa su malattia e lavoro scientifico

### La Ricerca - Dal Mondo della Ricerca

La malattia: l'epidermolisi bollosa

L'epidermolisi bollosa (EB) è una rara e devastante malattia genetica della pelle che causa continue lesioni cutanee caratterizzate da distacco dell'epidermide (parte superficiale della pelle) dal derma (parte profonda della pelle). Questo distacco produce infezioni continue, dolore, perdita di liquidi, squilibri nei parametri ematici, estese cicatrici e spesso culmina nello sviluppo di tumori cutanei.

Pertanto EB influisce drammaticamente sulla qualità della vita. Le diverse forme di epidermolisi bollosa colpiscono circa 30.000 persone in Europa (prevalenza: 60 per milione) e circa 500.000 sul pianeta. La forma giunzionale (mutazioni di una proteina chiamata laminina 5) dell'epidermolisi bollosa (JEB) può anche essere letale nelle prime settimane di vita.

La forma non letale più frequente della JEB è legata a mutazioni della catena b3 della laminina 5, una proteina che media l'adesione dell'epidermide al derma. Poiché la malattia si caratterizza per l'estrema fragilità della pelle e delle mucose, le persone affette da EB sono internazionalmente conosciute come Bambini Farfalla.

Il lavoro scientifico:

Il lavoro dell'equipe di Modena guidata dal prof. Michele De Luca riguarda la terapia genica su un paziente affetto da JEB (non letale) dovuta a mutazioni della catena b3 della laminina 5. Questo studio descrive una pionieristica applicazione di cellule staminali epiteliali (adulte) in medicina rigenerativa, in quanto fonde la terapia cellulare con la terapia genica.

In breve:

Sono state ottenute e coltivate cellule staminali epidermiche da una biopsia cutanea prelevata al paziente Tali cellule sono state corrette geneticamente mediante inserzione di una copia "sana" del gene "malato" (catena b3 della laminina 5).

Le cellule corrette hanno generato, in coltura, lembi di epidermide contenenti il gene "sano" che sono stati trapiantati su due zone malate del paziente

La valutazione del risultato dopo 1 anno ha dimostrato la rigenerazione ed il mantenimento di una epidermide normale sulle zone trapiantate.

La "nuova" epidermide mantiene normali livelli di laminina 5 e non ha mai sviluppato lesioni bollose.

Su alcune zone specifiche, è stato valutato il numero di cellule staminali genericamente corrette responsabili del mantenimento della "nuova" epidermide

Quindi questo studio dimostra per la prima volta che la terapia genica della JEB è fattibile e che questa malattia è curabile.

Novità ed importanza dello studio:

Prima dimostrazione della possibilità di una terapia definitiva, genica, di una qualsivoglia malattia genetica della pelle.

Prima dimostrazione della possibilità di usare cellule staminali epiteliali in protocolli di terapia genica.

Primo successo di un protocollo di terapia genica al di fuori del sistema ematopoietico.

Ottenimento di importanti informazioni sulla biologia delle cellule staminali e sul loro impiego in medicina rigenerativa.

Implicazioni:

Possibilità di aggredire in futuro diverse malattie genetiche (degli epiteli di rivestimento), non soltanto cutanee (quali le diverse forme di EB o altre quali la ittiosi lamellare) ma anche di altri epiteli (ad esempio le distrofie corneali: malattie invalidanti a carico della cornea).

Rif. Nature Medicine, Vol.12, N°12 (19 Novembre 2006), pp. 1397-1402

DEBRA Italia per missione statutaria è impegnata a sostenere la ricerca, in particolare gli studi più seri e promettenti, verso una terapia definitiva delle varie forme di EB.