

## Uso di piccole molecole per il recupero di proteine con difetti nel ripiegamento: un nuovo approccio per la cura di malattie muscolari rare



### Descrizione dell'invenzione

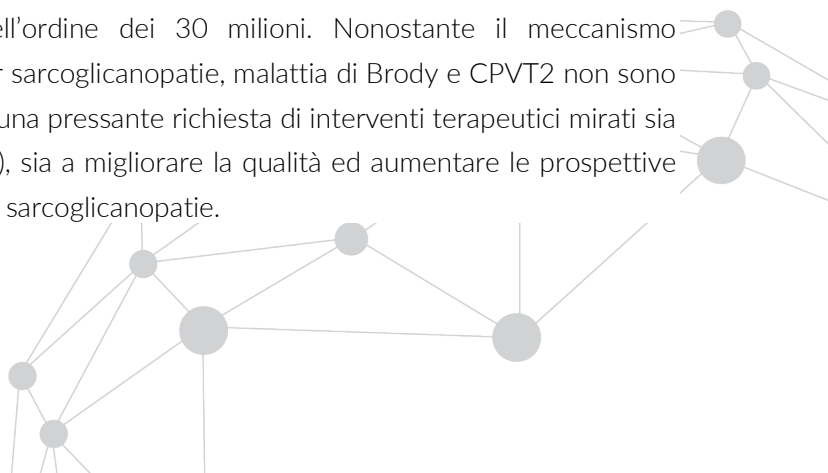
I ricercatori dell'Università di Padova hanno sviluppato una soluzione farmacologica, che fa uso di molecole già note, per la cura di tre patologie rare, fortemente invalidanti e potenzialmente letali del muscolo striato: le sarcoglicanopatie, la malattia di Brody e la tachicardia ventricolare polimorfica catecolaminergica recessiva (CPVT2). Le tre patologie sono accomunate da una "perdita di funzione" dovuta alla eliminazione di una proteina, potenzialmente attiva, ma con difetti di folding cioè incapace di acquisire la struttura tridimensionale corretta. Per recuperare la funzione, l'invenzione mira a favorire il ripiegamento delle proteine difettose nelle tre patologie, usando una serie di piccole molecole definite "CFTR correctors", selezionate per la correzione dei mutanti di folding del canale del cloro (CFTR) che causano la fibrosi cistica. Esperimenti hanno verificato, per esempio, la ricomparsa dei sarcoglicani nelle cellule muscolari patologiche, ottenute da un paziente affetto da sarcoglicanopia. La dimostrazione dell'efficacia dell'invenzione consente di proporre lo sviluppo come nuova terapia farmacologica per il trattamento delle tre patologie su citate.

### A che bisogno risponde

L'invenzione risponde al bisogno di dare una risposta concreta, attraverso una soluzione farmacologica, ai pazienti affetti da queste tre patologie rare, invalidanti e potenzialmente letali, che come tali, oggi sono prive di cura.

### Esigenze del mercato/dimensioni del mercato e applicazioni

Le "malattie rare" sono molteplici e, pur colpendo singolarmente un numero limitato di persone, nel loro insieme affliggono una larga fetta della popolazione mondiale. Si stima che nella sola Europa il numero di persone affette da malattie rare sia nell'ordine dei 30 milioni. Nonostante il meccanismo patogenetico sia stato ampiamente chiarito, per sarcoglicanopatie, malattia di Brody e CPVT2 non sono ancora disponibili cure specifiche. Vi è dunque una pressante richiesta di interventi terapeutici mirati sia a ridurre il rischio di morte improvvisa (CPVT2), sia a migliorare la qualità ed aumentare le prospettive di vita dei pazienti affetti da malattia di Brody e sarcoglicanopatie.





Singolarmente rare, insieme le tre patologie colpiscono un numero non esiguo della popolazione, senza contare che l'incidenza della malattia di Brody è probabilmente ampiamente sottostimata. Infine, è plausibile pensare che questo approccio terapeutico possa essere applicato ad altre patologie caratterizzate dal medesimo meccanismo patogenetico.

Nell'ultimo decennio l'attenzione mondiale verso le malattie rare è notevolmente aumentata, come dimostra il numero crescente di Fondazioni, Associazioni e Consorzi dedicati, dei quali sono riportati alcuni esempi. I singoli Stati, tra cui l'Italia con il Ministero della Salute, hanno iniziato a porre l'attenzione su queste malattie, mentre a livello mediatico si assiste ad un crescendo di interesse, testimoniato dalla creazione di eventi "ad hoc" (Anno Europeo delle Malattie Rare).



Federazione di associazioni non governativa, incentrata sui malati, che rappresenta 710 organizzazioni di malati in 63 paesi. EURORDIS è la voce di 30 milioni di persone affette da malattie rare in Europa.



Fondazione svizzera per le malattie rare  
[www.blackswan.ch](http://www.blackswan.ch)



[www.erare.eu](http://www.erare.eu)

Area Network europea per la ricerca sulle malattie rare



Rare Diseases Research Consortium  
[www.irdirc.org](http://www.irdirc.org)



2019 Anno Europeo delle Malattie Rare

Ministero della Salute: Piano Nazionale Malattie Rare 2013-16 (PNMR).

[orphanet](http://orphanet) [www.orpha.net/](http://www.orpha.net/)

Portale per le malattie rare e i farmaci "orfani".

## Commercializzazione/stato di avanzamento

L'invenzione è coperta da brevetto italiano ed internazionale in attesa di approvazione, disponibili per l'acquisizione e ricade nel campo delle malattie rare, caratterizzato da grandi potenzialità considerando anche la procedura accelerata per ottenere le autorizzazioni alla sperimentazione.

## Finanziamenti disponibili per implementazione:

Finanziamenti Telethon e AFM per progetti mirati a testare in vivo, in animali modello delle malattie, efficacia e tollerabilità dei composti. Dopo aver stabilito la fattibilità della strategia terapeutica in vitro, i progetti intendono compiere la seconda tappa della sperimentazione preclinica, necessaria allo sviluppo di una terapia per le sarcoglicanopatie, la malattia di Brody e la CPVT2.

**Titolarità del brevetto** Università di Padova

**Inventori Proponenti** Prof. Dorianna Sandonà – Dipartimento di Scienze Biomediche

**Status del brevetto** Brevetto italiano (0001414647) concesso nell'anno 2015; PCT (WO2014086687) depositato nell'anno 2013, EP (13801517.7) depositato il 29/05/2015, pending, US (14/647,773) depositato il 27/05/2015, pending

**Disponibilità alla licenza** Italia/Europa/USA

**Categoria Industriale** Industria Farmaceutica

Smart Unipd srl

Socio unico: Università degli Studi di Padova

Via VIII febbraio, 2 - 35122 Padova

+39 049 8273098 info@smartunipd.it www.unismart.it