



# SEMINARI di BIOGEM

Approfondimenti Culturali e Scientifici  
Unità di Ricerca Scienza e Società

8 MAGGIO 2017 - Ore 11,00

## hCDKL5: un paradigma per lo sviluppo di farmaci ricombinanti per malattie rare.

**Prof.ssa Maria Luisa Tutino**

*Professore associato di Chimica e Biotecnologie delle Fermentazioni, Dipartimento di Scienze Chimiche, Università Federico II di Napoli.*

### Abstract

E' stato calcolato che esistono più di 7000 malattie genetiche rare, il 75% delle quali colpisce i bambini, e di cui solo 340 hanno al momento una qualsiasi forma di trattamento. Eppure molte di queste malattie potrebbero essere potenzialmente curabili attraverso approcci facilmente concretizzabili, come la sostituzione del gene o la somministrazione della proteina funzionale, o la stabilizzazione del folding della proteina endogena mutata. Inoltre, poiché la numerosità dei soggetti affetti da queste patologie è generalmente nell'ordine delle centinaia (per arrivare alle decine o unità, nel caso di malattie "ultra-rare"), i costi associati alla sperimentazione clinica rappresenterebbero una frazione molto piccola rispetto agli alti costi associati alla validazione di terapie per malattie molto più comuni. A tutt'oggi, quindi, il principale ostacolo allo sviluppo di terapie per malattie rare consiste, da un lato, nella numerosità di vettori ed i contraddittori interessi economici nella loro utilizzazione per la terapia genica, dall'altro nella necessità di sviluppare efficienti processi per la produzione ricombinante e la purificazione di proteine da impiegare nella terapia proteica sostitutiva (il cui know-how è spesso detenuto dalle grandi multinazionali farmaceutiche). In questo seminario verrà descritto lo sviluppo di una terapia proteica sostitutiva per la malattia da mutazione nel gene umano CDKL5 (di cui sono affette a tutt'oggi circa 800 bambine al mondo), grazie all'impiego di un sistema non convenzionale per la produzione di proteine ricombinanti a bassa temperatura in batteri marini isolati in Antartide.