

RISULTATI PRELIMINARI

I risultati preliminari, riferiti alle prime tre pazienti trattate con successo, di una terapia genica per la cura della sindrome di Crigler-Najjar, sono stati presentati venerdì 22 ottobre al Congresso della **dell'European Society of Gene & Cell Therapy (ESGCT)**, società scientifica che ha come mission quella di supportare il lavoro di ricerca degli scienziati nel campo delle terapie geniche e cellulari. Eseguita per la prima volta con successo nell'uomo all'Ospedale di Bergamo, la sperimentazione si è rivelata sicura ed è stato individuato il livello di dosaggio che ne garantisce l'efficacia. A soli dieci giorni dall'inizio della terapia, le pazienti hanno mostrato una decisa riduzione del livello di bilirubina nel sangue. Entro un mese il livello di bilirubina si assesta ad un livello pressoché normale, non più tossico e quindi non più pericoloso per il cervello.

È una ragazza di 29 anni la prima paziente al mondo con sindrome di Crigler-Najjar trattata in modo efficace con la terapia genica. Il 18 novembre 2020 all'Ospedale di Bergamo i medici della Pediatria del Papa Giovanni XXIII **le hanno iniettato un virus innocuo, svuotato del suo corredo genetico e sostituito con il gene da correggere.** Il virus, chiamato in gergo tecnico "**adeno-associato**", entra nelle cellule epatiche, raggiunge il nucleo e libera il piccolo frammento genetico che va a posizionarsi accanto al DNA della paziente, senza modificarlo. Da questo momento il

'gene terapeutico' inizia a produrre la proteina che i cromosomi originari non erano in grado di sintetizzare, a causa della mutazione che determina la malattia.