



## Grande come un virus: la mostra in classe!

### Terapia genica

#### Virus e terapia genica

La terapia genica rappresenta oggi una delle frontiere più promettenti e affascinanti della medicina moderna. L'idea di base è semplice, ma estremamente potente: invece di curare solo i sintomi di una malattia, si interviene direttamente sulla causa genetica che la provoca. Il nostro organismo funziona grazie ai geni, che contengono le istruzioni necessarie per produrre le proteine indispensabili alla vita. Quando un gene è mutato, mancante o non funziona correttamente, la proteina corrispondente viene prodotta in modo errato o non viene prodotta affatto. Questo può portare allo sviluppo di malattie anche molto gravi, spesso di origine ereditaria. La terapia genica cerca di risolvere il problema alla radice, introducendo nelle cellule una copia funzionante del gene, così da permettere loro di riprendere un'attività normale.

Per far arrivare il gene terapeutico all'interno delle cellule, le scienziate e gli scienziati hanno trovato una soluzione ispirata alla natura: utilizzare i virus come vettori. I virus, infatti, sono naturalmente capaci di entrare nelle cellule e rilasciare il loro materiale genetico. In laboratorio, però, questi virus vengono accuratamente modificati, eliminando i geni virali e rendendoli sicuri per l'uso terapeutico. Tra i vettori più utilizzati oggi troviamo i virus adeno-associati, noti come AAV, considerati particolarmente adatti alla terapia genica.

Gli AAV sono piccoli virus che, in condizioni naturali, non causano malattie nell'uomo. Proprio per questo motivo sono ritenuti relativamente sicuri. Una volta modificati, gli AAV vengono caricati con il gene terapeutico e somministrati al paziente, ad esempio tramite un'iniezione nel sangue, nel muscolo o direttamente nell'organo da trattare. Gli AAV entrano nelle cellule e rilasciano il gene corretto, che può così essere utilizzato dalla cellula per produrre la proteina mancante.

Uno dei principali vantaggi degli AAV è la loro specificità. Esistono diversi tipi di AAV, ciascuno con una particolare affinità per determinati tessuti, come il fegato, i muscoli, il sistema nervoso o l'occhio. Questa caratteristica permette di indirizzare la terapia in modo mirato, riducendo gli effetti indesiderati su altri organi e aumentando l'efficacia del trattamento. Inoltre, il materiale genetico trasportato dagli AAV tende a rimanere separato dal DNA della cellula, aumentando il profilo di sicurezza.

Negli ultimi anni sono già state approvate alcune terapie geniche basate su AAV, con risultati molto incoraggianti. Un esempio importante riguarda una forma rara di cecità ereditaria, in cui il gene corretto viene introdotto nelle cellule della retina, consentendo di rallentare o migliorare la perdita della vista. Un altro caso significativo è quello dell'atrofia muscolare spinale, una grave malattia genetica che colpisce soprattutto i bambini. In questi pazienti, una singola somministrazione di terapia genica può migliorare in modo significativo la sopravvivenza e la qualità della vita.

**Referenza:** Wang, JH., Gessler, D.J., Zhan, W. et al. Adeno-associated virus as a delivery vector for gene therapy of human diseases. *Sig Transduct Target Ther* 9, 78 (2024). <https://doi.org/10.1038/s41392-024-01780-w>