

Terapia genica per “correggere” l’ipercolesterolemia familiare

Fonte: CEINGE, Università di Napoli

I ricercatori del CEINGE di Napoli hanno sviluppato vettori adenovirali che migliorano il metabolismo del colesterolo e riducono l’aterosclerosi

L’ipercolesterolemia familiare è una malattia ereditaria in cui un’alterazione genetica provoca livelli estremamente elevati di colesterolo LDL, il cosiddetto “colesterolo cattivo”. È uno dei principali fattori di rischio cardiovascolare e può provocare un processo di alterazione delle pareti dei vasi sanguigni noto come aterosclerosi, a sua volta strettamente correlato all’insorgenza di gravi malattie cardio e cerebrovascolari, come l’infarto del miocardio o l’ictus cerebrale. Nella maggior parte dei casi, la patologia è dovuta a mutazioni a carico del gene che codifica per il recettore delle LDL, il quale, non funzionando correttamente, non riesce a “catturare” le particelle di colesterolo LDL e a permetterne la rimozione dal sangue (fonte OMAR).

I ricercatori del Laboratorio di Gene Therapy del CEINGE Biotecnologie Avanzate F. Salvatore di Napoli hanno messo a punto, mediante studi preclinici, una strategia di terapia genica che può “correggere” a lungo termine l’ipercolesterolemia familiare. Si tratta di un approccio mirato al muscolo, basato su vettori adenovirali helper-dependent: secondo quanto hanno osservato nei modelli murini, la terapia genica sviluppata garantisce miglioramenti duraturi del profilo lipidico e una riduzione dell’aterosclerosi fino a 3 mesi.

Inoltre, in un modello murino LDLR deficitario, una singola somministrazione intramuscolare della terapia ha determinato una espressione stabile e prolungata della proteina terapeutica e una riduzione significativa delle lesioni aterosclerotiche a livello dell’aorta.

«Questo studio dimostra che una singola somministrazione della nostra terapia genica mirata al muscolo può determinare un miglioramento a lungo termine del metabolismo del colesterolo nei modelli di ipercolesterolemia familiare, in particolare nei pazienti che non rispondono adeguatamente alle terapie ipolipemizzanti attualmente disponibili», spiega Maria Vitale, prima autrice dello studio, ricercatrice CEINGE e responsabile scientifico di Kimera, una start up innovativa in campo biotecnologico, nata proprio al CEINGE. «Consentendo al muscolo scheletrico di produrre una proteina terapeutica derivata dal gene LDLR, abbiamo osservato un miglioramento duraturo dei livelli lipidici e una riduzione dell’aterosclerosi fino a tre mesi nei modelli preclinici».

«I pazienti affetti da forme gravi di ipercolesterolemia familiare necessitano spesso di trattamenti continuativi per tutta la vita e possono rimanere esposti a un elevato rischio cardiovascolare», aggiunge Lucio Pastore, ricercatore senior dello studio, professore ordinario di biochimica clinica e biologia molecolare clinica dell'Università Federico II di Napoli e responsabile del Lab Gene Therapy del CEINGE. «I nostri risultati suggeriscono che un approccio di terapia genica diretto al muscolo potrebbe rappresentare una strategia terapeutica a lungo termine e aprire nuove prospettive per lo sviluppo di trattamenti genici per le dislipidemie ereditarie». I risultati della ricerca sono stati pubblicati sulla rivista scientifica internazionale *Molecular Therapy** di primordine nel campo della medicina traslazionale.

* High-capacity adenoviral vector-mediated expression of an LDLR/transferrin chimeric protein in muscle reduces atherosclerosis in Ldlr-/- mice-Maria Vitale, Filippo Scialò, Ludovica Coluccino, Anna D'Agostino, Lorella Tripodi, Raffaella Pagliaro, Andrea Bianco, Giuseppe Castaldo, Vincenzo Cerullo, Lucio Pastore

https://www.lescienze.it/comunicati-stampa/2026/03/19/news/terapia_genica_per_correggere_l_ipercolesterolemia_familiare-21457548/?rss

MENU

CERCA

le Scienze

MIND | CHI SIAMO | APP

Home > comunicati stampa

COMUNICATO STAMPA

Terapia genica per "correggere" l'ipercolesterolemia familiare

Fonte: Università di Napoli

ricercatori del CEINGE di Napoli hanno sviluppato vettori adenovirali che migliorano il metabolismo del colesterolo e riducono l'aterosclerosi

9 MARZO 2026

In questo articolo parliamo di:

medicina

terapia

genetica

L'ipercolesterolemia familiare è una malattia ereditaria in cui un'alterazione genetica provoca livelli estremamente elevati di colesterolo LDL, il cosiddetto "colesterolo cattivo". È uno dei principali fattori di rischio cardiovascolare e può provocare un processo di alterazione delle pareti dei vasi sanguigni noto come aterosclerosi, a sua volta strettamente correlato all'insorgenza di gravi malattie cardio e cerebro-vascolari, come l'infarto del miocardio o l'ictus cerebrale. Nella maggior parte dei casi, la patologia è dovuta a mutazioni a carico del gene che codifica per il recettore delle LDL, il quale, non funzionando correttamente, non riesce a "catturare" le particelle di colesterolo LDL e a permetterne la rimozione dal sangue (fonte OMAR).

I ricercatori del Laboratorio di Gene Therapy del CEINGE Biotecnologie Avanzate F. Salvatore di Napoli hanno messo a punto, mediante studi preclinici, una strategia di terapia genica che può "correggere" a lungo termine l'ipercolesterolemia familiare. Si tratta di un approccio mirato al muscolo, basato su vettori adenovirali helper-dependent: secondo quanto hanno osservato nei modelli murini, la terapia genica sviluppata garantisce miglioramenti duraturi del profilo lipidico e una riduzione dell'aterosclerosi fino a 3 mesi.

Inoltre, in un modello murino LDLR deficitario, una singola somministrazione intramuscolare della terapia ha determinato una espressione stabile e prolungata della proteina terapeutica e una riduzione significativa delle lesioni aterosclerotiche a livello dell'aorta.

«Questo studio dimostra che una singola somministrazione della nostra terapia genica mirata al muscolo può determinare un miglioramento a lungo termine del metabolismo del colesterolo nei modelli di ipercolesterolemia familiare, in particolare nei pazienti che non rispondono adeguatamente alle terapie ipolipemizzanti attualmente disponibili», spiega Maria Vitale, prima autrice dello studio, ricercatrice CEINGE e responsabile scientifico di Kimeria, una start up innovativa in campo biotecnologico, nata proprio al CEINGE. «Consentendo al muscolo scheletrico di produrre una proteina terapeutica derivata dal gene LDLR, abbiamo osservato un miglioramento duraturo dei livelli lipidici e una riduzione dell'aterosclerosi fino a tre mesi nei modelli preclinici.

«I pazienti affetti da forme gravi di ipercolesterolemia familiare necessitano spesso di trattamenti continuativi per tutta la vita e possono rimanere esposti a un elevato rischio cardiovascolare», aggiunge Lucio Pastore, ricercatore senior dello studio, professore ordinario di biochimica clinica e biologia molecolare clinica dell'Università Federico II di Napoli e responsabile del Lab Gene Therapy del CEINGE. «I nostri risultati suggeriscono che un approccio di terapia genica diretto al muscolo potrebbe rappresentare una strategia terapeutica a lungo termine e aprire nuove prospettive per lo sviluppo di trattamenti genici per le dislipidemie ereditarie». I risultati della ricerca sono stati pubblicati sulla rivista scientifica internazionale *Molecular Therapy** di primordine nel campo della medicina traslazionale.

Sullo stesso argomento

Scoperto un nuovo meccanismo molecolare alla base di una sindrome del neurosviluppo

Scoperto un nuovo gene di protezione contro la malaria

Botulismo: le neurotossine botuliniche possono favorire infezioni intestinali

le Scienze

LE SCIENZE DI MARZO

La minaccia della vita allo specchio

Mind

MIND DI MARZO

La città del benessere