

# Hologene7 2.0: L'Epidermolisi Bollosa (EB) a Modena dalla diagnosi alla terapia genica

## Descrizione del progetto

Il progetto si pone come ideale continuazione del progetto "Hologene 7 come modello di sviluppo di una terapia avanzata a base di cellule staminali geneticamente corrette" finanziato nel 2016 nell'ambito del Bando POR-FESR 2014-2020. Partendo dai risultati già raggiunti, il progetto si propone di ottimizzare la sicurezza e l'efficacia della terapia genica ex-vivo per la forma distrofica dell'EB, di sviluppare la diagnosi e la caratterizzazione genomica dell'EB e rafforzare le competenze cliniche del Policlinico di Modena nel campo dell' Epidermolisi Bollosa.

Il progetto si pone come ideale continuazione del progetto "Hologene 7 come modello di sviluppo di una terapia avanzata a base di cellule staminali geneticamente corrette" finanziato nel 2016 nell'ambito del Bando POR-FESR 2014-2020.

## Obiettivi

Partendo dai risultati già raggiunti, il progetto si propone di:

- ottimizzare la sicurezza e l'efficacia della terapia genica ex-vivo per la forma distrofica dell'Epidermolisi Bollosa, la più diffusa e invalidante attraverso lo sviluppo di nuovi vettori SIN-RV (Self-Inactivating Retroviral Vector) e relative strategie di trasduzione;
- sviluppare la tecnologia di diagnosi e caratterizzazione genomica dell'EB, in grado di abbattere notevolmente i tempi e i costi della diagnosi tradizionale e fornire dati genetico-molecolari più completi ed accurati;
- rafforzare le competenze cliniche del Policlinico di Modena sull'EB in un'ottica di interdisciplinarietà e di approccio olistico al paziente;
- valorizzare gli output del progetto e dell'approccio partecipativo adottato come pivot per la creazione di una rete di centri Hub & Spoke che, con la realizzazione di un EB-Hub a Modena, preveda il coinvolgimento come Spoke di altri centri clinici emiliano-romagnoli, italiani e stranieri.

## Risultati

- Produzione di almeno 1 lembo di epidermide geneticamente corretta con efficienza di trasduzione  $\geq 70\%$  e assenza di eventi immortalizzanti e tumorigenici, industrializzazione del processo e avvio di una sperimentazione clinica di fase I/II;
- Rilascio di un protocollo automatizzato di sequenziamento dell'esoma per la caratterizzazione dei difetti molecolari alla base delle varie forme di EB clinicamente validato e sviluppo di un nuovo database per la riannotazione e classificazione delle varianti geniche;
- Creazione di un ambulatorio multidisciplinare che consentirà di ottimizzare il protocollo clinico di applicazione del prodotto e di fornire una presa in carico d'eccellenza in grado di attirare pazienti provenienti anche da fuori regione;
- Valorizzazione degli output del progetto e creazione di un EB-Hub presso il Policlinico di Modena

**Progetto cofinanziato dal Fondo europeo di sviluppo regionale**

