

29/04/2026

ID_358



EAV: € 253
Utenti unici: 1.480.000

Argomento: Policlinico Tor Vergata

Link originale: www.ilfattoquotidiano.it/2026/04/29/terapia-genica-rivoluziona-la-sordita-pazienti-sordi-dalla-nasci#...

MENU



ABBONATI



ACCEDI



Alimentazione

Farmaci

Psicologia

SALUTE

29 APRILE 2026

Ultimo aggiornamento: 17:33

Terapia genica rivoluziona la sordità: pazienti sordi dalla nascita tornano a sentire sussurri e a parlare, lo studio sorprende gli scienziati

DI GIULIANA LOMAZZI

Un trial clinico pubblicato il 22 aprile su Nature rivela sorprendenti miglioramenti in persone affette da una rara forma di sordità congenita, aprendo potenzialmente la strada anche a terapie contro altre mutazioni genetiche causa di sordità



COMMENTI



TAG

Terapia Genica

Argomento: Policlinico Tor VergataLink originale: www.ilfattoquotidiano.it/2026/04/29/terapia-genica-rivoluziona-la-sordita-pazienti-sordi-dalla-nascita#...

Terapia genica rivoluziona la sordità: pazienti sordi dalla nascita tornano a sentire sussurri e a parlare, lo studio sorprende gli scienziati

Giuliana Lomazzi

Sono bastate poche settimane perché alcuni partecipanti allo studio recuperassero parzialmente l'udito e riuscissero a volte perfino a sostenere conversazioni: sono questi i risultati, sorprendenti perfino per i ricercatori, del recentissimo trial condotto dalla Harvard Medical School Investigators del Massachusetts Eye and Ear insieme ai ricercatori dell'Eye & ENT Hospital dell'università cinese di Fudan. La ricerca ha testato con successo una terapia genica sperimentale per una rara forma di sordità genetica. "Ha funzionato davvero straordinariamente bene", ha commentato Zheng-Yi Chen, co-autore dello studio e docente di otorinolaringoiatria ad Harvard. "Dopo due anni e mezzo, più della metà di loro ha raggiunto un livello normale. Possono sentire un sussurro". Stiamo parlando di persone completamente sorde alla nascita, una problematica con ripercussioni sull'apprendimento del linguaggio e capace anche di rallentare lo sviluppo cognitivo, a meno che il bambino non riceva un impianto cocleare - il così detto orecchio bionico, un dispositivo elettronico che ripristina l'udito nelle persone con sordità grave. Il 60% dei casi di sordità alla nascita dipende da cause genetiche, e al momento non esistono farmaci approvati. Ma la terapia genica offre una speranza, almeno per la mutazione del gene

OTOF di cui si è occupato il trial. Rimediare al difetto genico Il gene OTOF codifica la proteina otoferlina, responsabile della trasmissione al cervello del suono percepito nella coclea (la struttura a forma di chiocciola presente nell'orecchio interno). La sua mutazione impedisce la produzione di otoferlina e quindi il cervello non riceve alcun segnale. Per ovviare a questo difetto, i ricercatori hanno iniettato nell'orecchio interno un virus neutralizzato e dotato di una copia corretta del gene OTOF. Una volta entrato nella coclea, questo ha sostituito il gene difettoso, senza modificare il DNA ma fornendo le istruzioni per produrre l'otoferlina e consentire alle onde sonore di raggiungere il cervello sotto forma di impulsi elettrici. Il 90% dei pazienti sottoposti alla terapia - 42 individui con sordità bilaterale profonda, di età compresa tra nove mesi e 32 anni, reclutati in 8 siti in Cina - ha assistito a miglioramenti significativi dell'udito: alla fine dei 2,5 anni di follow-up, metà di essi ha recuperato livelli normali. Eccellenti pure i tempi di recupero: alcuni partecipanti erano in grado di percepire i suoni a sole due settimane dal trattamento. Sono stati osservati miglioramenti rapidi nelle prime sei settimane, culminati intorno alla ventiseiesima settimana. Diversamente da quanto verificato in precedenti studi di laboratorio sui topi, i benefici del trattamento

si sono mantenuti nei 2,5 anni di follow up. Mentre gli adulti hanno beneficiato in minor misura della terapia, gli under 18 hanno mostrato importanti recuperi dell'udito. "Mano mano che procede il follow-up, questi bambini continuano a sorprenderci. Progrediscono dalla risposta ai suoni all'imitazione del linguaggio, arrivando a pronunciare brevi frasi e poi a recitare poesie e perfino a cantare", ha spiegato Shu. Il tutto in assenza di gravi reazioni avverse per un trattamento ritenuto sicuro dai ricercatori. Una pietra miliare. Secondo il prof. Stefano di Girolamo, chirurgo otorinolaringoiatra presso il **Policlinico Universitario Tor Vergata** (Roma), "si tratta di un risultato epocale. La sostituzione del gene difettoso con quello corretto è già stata fatta per altre patologie, ma non si riteneva possibile ottenere il ripristino dell'udito, a causa della complessa struttura tridimensionale dell'organo di Corti [la struttura dell'orecchio interno responsabile della trasformazione delle onde sonore in impulsi elettrici. NdA]. L'applicazione della terapia genica in questo distretto era ritenuta

praticamente impossibile". Inoltre, sottolinea il docente, "questi sorprendenti risultati non sono stati ottenuti con l'impianto cocleare, ma esclusivamente con una terapia somministrata localmente". Per di più, lo studio dimostra che è possibile sviluppare la terapia genica personalizzata anche per altre forme di sordità congenita causata da mutazioni genetiche diverse, anche se, sottolinea l'esperto, occorre tempo per entrare nel dettaglio di altre mutazioni più complesse. Infatti la mutazione trattata nello studio riguarda un solo gene, il che rende più semplice risolverla; tanto più che la coclea non è danneggiata. Tuttavia la strada è aperta, a tutto beneficio dei bambini nati sordi per cause genetiche e, aggiunge il prof. Di Girolamo, "probabilmente in un futuro per il trattamento della perdita di udito secondaria all'invecchiamento". L'articolo Terapia genica rivoluziona la sordità: pazienti sordi dalla nascita tornano a sentire sussurri e a parlare, lo studio sorprende gli scienziati proviene da Il Fatto Quotidiano.