

Il neuroblastoma è scomparso da 32 mesi: bambina salvata grazie a una nuova terapia molecolare

Una bambina conviveva con un grave neuroblastoma metastatico ad alto rischio da quando aveva 22 mesi. Negli Usa è stata sottoposta a un innovativo trattamento molecolare mirato contro la specifica mutazione che caratterizzava il suo tumore e da 32 mesi non mostra più alcun segno della malattia: è la prima volta.

Trentadue mesi, due anni e mezzo. Comunque tu lo voglia leggere, quello che festeggia questa bambina è un traguardo speciale.

Sì, perché mai prima d'ora un paziente pediatrico trattato per una particolare forma di neuroblastoma aveva trascorso trentadue mesi – due anni e mezzo – senza traccia di questo tumore maligno che nasce da cellule del sistema nervoso. E invece ora è successo.

Grazie a un farmaco molecolare specificamente mirato contro la mutazione che contraddistingueva il suo neuroblastoma a metastatico ad alto rischio, una bambina che chiameremmo con il nome di fantasia di Marta ha festeggiato trentadue mesi (o due anni e mezzo) senza alcun segno clinico della malattia.

Per risalire all'origine di questo successo bisogna fare un passo indietro, precisamente al 2009 quando un Mario Capasso, ricercatore del CEINGE di Napoli, scoprì che il gene BARD1 aveva un ruolo determinante nello sviluppo del neuroblastoma.

Se non ne hai mai sentito parlare, considera che si tratta di un tumore di natura estremamente maligna che nasce dai neuroblasti, ovvero delle cellule presenti in quella parte del sistema nervoso che controlla funzioni involontarie come la respirazione, la digestione e il battito cardiaco.

È tipico dell'età pediatrica, solo in Italia, ogni anno colpisce circa 130 bambini e ragazzi e nella maggior parte dei casi ha un esito nefasto.

Sulla base del coinvolgimento del gene BARD1, gli oncologi del St. Jude Children's Research Hospital di Memphis (Usa) dove Marta era in cura hanno quindi sviluppato un nuovo trattamento molecolare adattando una terapia già nota, chiamata talazoparib, unendola in una combinazione con un altro farmaco chiamato rilotecan.

Il talazoparib, già approvato dalla Food and Drug Administration, è un trattamento per l'inibizione della poli (ADP-ribosio) polimerasi (PARP) che ha sfruttato la mutazione nel gene BARD1 presente nel tumore di Marta come una vulnerabilità.

Questa mutazione, infatti, provocava un difetto in un percorso di riparazione dei danni al DNA del tumore: la combinazione di farmaci ha utilizzato questo difetto per distruggere completamente il tumore.

“La bambina ha mostrato una risposta completa alla terapia, con la totale eliminazione delle cellule tumorali dal midollo osseo – ha spiegato il professor Capasso – Ancora più incoraggiante è il fatto che la paziente è rimasta libera da malattia per 32 mesi dopo la fine del trattamento. Certo, è importante monitorare l'evoluzione del suo stato di salute nei prossimi mesi. Ma 32 mesi liberi da malattia sono un risultato straordinario per una paziente resistente alle terapie standard. Tipicamente, infatti, per questa categoria di pazienti l'aspettativa di vita è di soli pochi mesi”.

La risposta dell'organismo di Marta l'ha resa il primo caso di una paziente con neuroblastoma caratterizzato da una mutazione di BARD1 trattato con successo con l'inibizione di PARP.

Non solo. L'ha resa la prova di uno dei traguardi più rilevanti nello studio delle mutazioni genetiche responsabili dello sviluppo dei tumori pediatrici.

E soprattutto, ha reso la giovane libera dal grave tumore con cui era costretta a convivere da quando aveva 22 mesi.

<https://www.ohga.it/il-neuroblastoma-e-scomparso-da-32-mesi-bambina-salvata-grazie-a-una-nuova-terapia-molecolare/>

dei cambiamenti climatici: 15 motivi
Turbolenze, piogge intense, grandinate, caldo estremo: sono tutti fenomeni atmosferici che hanno aumentato la loro pericolosità e...
5 Settembre 2024

PREVENZIONE E SENSIBILIZZAZIONE
Il neuroblastoma è scomparso da 32 mesi: bambina salvata grazie a una nuova terapia molecolare
Una bambina conviveva con un grave neuroblastoma metastatico ad alto rischio da quando aveva 22 mesi. Negli Usa è stata sottoposta...
5 Settembre 2024

MOBILITÀ SOSTENIBILE
Stop alle piste ciclabili con il nuovo codice della strada? I Comuni contro Salvini: "Dovremo cancellarne centinaia"

ohga! health wellness group ohga?
Il neuroblastoma è scomparso da 32 mesi: bambina salvata grazie a una nuova terapia molecolare
Una bambina conviveva con un grave neuroblastoma metastatico ad alto rischio da quando aveva 22 mesi. Negli Usa è stata sottoposta a un innovativo trattamento molecolare mirato contro la specifica mutazione che caratterizzava il suo tumore e da 32 mesi non mostra più alcun segno della malattia: è la prima volta.
Kevin Ben Al Bouch • 5 settembre 2024 • ultimo modificato il 05/09/2024
HEALTH • INFORMATICA E IN LAUTE • PREVENZIONE E SENSIBILIZZAZIONE
Trentadue mesi, due anni e mezzo. Comunque tu lo voglia leggere, quello che festeggia questa bambina è un traguardo speciale.