

# Neuroblastoma pediatrico: scoperto il gene che lo scatena. Una rivoluzione nella medicina predittiva

Roma, 27 giugno 2025 (Agenbio) – Una scoperta sensazionale destinata a lasciare il segno in quello che è il tumore più aggressivo nei bambini, il neuroblastoma. Scoperto il gene che lo scatena: il lavoro è stato pubblicato sulla rivista *Advanced Science* ed è stato coordinato dall'Italia, con il Ceinge – Biotecnologie Avanzate 'Franco Salvatore' e l'Università Federico II di Napoli, e condotta in collaborazione con l'Irccs Gaslini di Genova e il Children's Hospital di Philadelphia. Nel frangente sono stati analizzati oltre 10 milioni di varianti genetiche relative a più di 2.000 casi e a 4.000 controlli sani. Cofinanziato dalla Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma, dall'associazione Open e dall'Airc, conferma che la ricerca sui meccanismi genetici e metabolici del cancro può fornire elementi importanti per future terapie mirate e forse anche per la prevenzione del neuroblastoma. Il neuroblastoma è la bestia nera per i tumori infantili insieme a quelli del sangue: colpisce prevalentemente i bambini tra 0 e 10 anni ed è fra le principali cause di morte per cancro in età pediatrica. La variante genetica individuata è la sigla rs2863002 e si trova sul cromosoma 11 ed è associata a un aumento del rischio di sviluppare il neuroblastoma. Agisce alterando l'attività regolatrice del gene chiamato Hsd17B12, coinvolto nel metabolismo dei grassi. Il coordinatore della ricerca Mario Capasso, genetista medico della Federico II e principal investigator del Ceinge rivela gli esiti dello studio che darà impulso alla medicina di precisione: esistono già farmaci in sviluppo che colpiscono enzimi simili a Hsd17B12 e potrebbero rappresentare una nuova frontiera terapeutica. Il gene ha spiegato la ricercatrice Teresa Maiorino "contribuisce alla sintesi di acidi grassi a catena lunga, fondamentali per le membrane cellulari e le riserve energetiche del tumore". Il suo effetto nella formazione del neuroblastoma è stato confermato anche nei pazienti: i bambini nei quali il gene era più marcato la sopravvivenza risultava molto più bassa. Riuscire a prevedere il rischio genetico di neuroblastoma è la svolta così come l'azione precoce con terapie mirate.

<https://www.fnob.it/2025/06/27/neuroblastoma-pediatico-scoperto-il-gene-che-lo-scatena-una-rivoluzione-nella-medicina-predittiva/>



The screenshot shows the FNOB website with the following content:

- Header:** FNOB FEDERAZIONE NAZIONALE DEGLI ORDINI DEI BIOLOGI. Navigation menu: FEDERAZIONE, SERVIZI, LEGGI-NORMATIVE, FAQ, CONTATTI, AVVISI, COORDINAMENTI NAZIONALI, ORDINI REGIONALI, FORMAZIONE.
- Article Title:** Neuroblastoma pediatrico: scoperto il gene che lo scatena. Una rivoluzione nella medicina predittiva. 27 giugno 2025.
- Image:** A photograph of a laboratory setting with a person in a white lab coat and mask working with equipment.
- Text:** Roma, 27 giugno 2025 (Agenbio) – Una scoperta sensazionale destinata a lasciare il segno in quello che è il tumore più aggressivo nei bambini, il neuroblastoma. Scoperto il gene che lo scatena: il lavoro è stato pubblicato sulla rivista *Advanced Science* ed è stato coordinato dall'Italia, con il Ceinge – Biotecnologie Avanzate 'Franco Salvatore' e l'Università Federico II di Napoli, e condotta in collaborazione con l'Irccs Gaslini di Genova e il Children's Hospital di Philadelphia. Nel frangente sono stati analizzati oltre 10 milioni di varianti genetiche relative a più di 2.000 casi e a 4.000 controlli sani. Cofinanziato dalla Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma, dall'associazione Open e dall'Airc, conferma che la ricerca sui meccanismi genetici e metabolici del cancro può fornire elementi importanti per future terapie mirate e forse anche per la prevenzione del neuroblastoma. Il neuroblastoma è la bestia nera per i tumori infantili insieme a quelli del sangue: colpisce prevalentemente i bambini tra 0 e 10 anni ed è fra le principali cause di morte per cancro in età pediatrica. La variante genetica individuata è la sigla rs2863002 e si trova sul cromosoma 11 ed è associata a un aumento del rischio di sviluppare il neuroblastoma. Agisce alterando l'attività regolatrice del gene chiamato Hsd17B12, coinvolto nel metabolismo dei grassi. Il coordinatore della ricerca Mario Capasso, genetista medico della Federico II e principal investigator del Ceinge rivela gli esiti dello studio che darà impulso alla medicina di precisione: esistono già farmaci in sviluppo che colpiscono enzimi simili a Hsd17B12 e potrebbero rappresentare una nuova frontiera terapeutica. Il gene ha spiegato la ricercatrice Teresa Maiorino "contribuisce alla sintesi di acidi grassi a catena lunga, fondamentali per le membrane cellulari e le riserve energetiche del tumore". Il suo effetto nella formazione del neuroblastoma è stato confermato anche nei pazienti: i bambini nei quali il gene era più marcato la sopravvivenza risultava molto più bassa. Riuscire a prevedere il rischio genetico di neuroblastoma è la svolta così come l'azione precoce con terapie mirate. (Agenbio)