Scoperto il gene legato al più aggressivo tumore dei bambini: al via terapie mirate

Studio Italia Usa, coordinata dal Ceinge con la Federico II di Napoli

Scoperto il gene che scatena il più aggressivo tumore dei bambini, il neuroblastoma. Il risultato, che segna un passo in avanti verso la medicina di precisione, è pubblicato sulla rivista *Advanced Science*. La ricerca è stata coordinata 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.

Lo studio, fra i più ampi in questo campo, ha analizzato 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. Questa malattia colpisce prevalentemente i bambini tra 0 e 10 anni e, con i tumori cerebrali e del sangue, è fra le principali cause di morte per cancro in età pediatrica. La variante genetica individuata è indicata con la siglia rs2863002, 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. "Abbiamo analizzato milioni di dati genetici con tecniche bioinformatiche avanzate, poi siamo passati a studi epigenetici per identificare le varianti patogeniche e infine abbiamo modificato geneticamente cellule tumorali con tecnologie di ingegneria genetica per studiarne il comportamento", dice il coordinatore della ricerca Mario Capasso, genetista medico della Federico II e principal investigator del Ceinge.

"Abbiamo osservato che la variante rs2863002 aumenta l'espressione del gene Hsd17B12, che a sua volta promuove la crescita e l'invasività delle cellule tumorali. Ciò avviene attraverso un'alterazione del metabolismo lipidico", osserva Teresa Maiorino, prima autrice dello studio e ricercatrice dell'Università Federico II di Napoli e del Ceinge.

Il gene infatti "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: "nei bambini con espressione elevata di questo gene, la sopravvivenza risultava significativamente più bassa", osserva la ricercatrice.

Per Achille Iolascon, dell'Università Federico II di Napoli e del Ceinge, la scoperta ha anche implicazioni terapeutiche: "esistono già farmaci in sviluppo che colpiscono enzimi simili a Hsd17B12 e potrebbero rappresentare una nuova frontiera terapeutica per quei bambini che presentano un'attivazione di questo gene. L'obiettivo è duplice: riuscire a prevedere il rischio genetico di neuroblastoma e agire precocemente con terapie mirate".

https://napoli.repubblica.it/cronaca/2025/06/27/news/tumori_bambini_gene_scoperta_napoli_ceinge_usa-424695449/?rss

The screenshot shows a news article on the la Repubblica website. The title is "Scoperto il gene legato al più aggressivo tumore dei bambini: al via terapie mirate". The article is attributed to "Studio Italia Usa, coordinata dal Ceinge con la Federico II di Napoli". The main text discusses the discovery of a gene linked to neuroblastoma, a highly aggressive childhood cancer. It mentions that the research was coordinated by Achille Iolascon at the Ceinge and Federico II University of Naples, in collaboration with the University of Geneva and the Children's Hospital of Philadelphia. The study analyzed over 10 million genetic variants in 2,000 cases and 4,000 controls. A specific genetic variant, rs2863002, was found to be associated with an increased risk of neuroblastoma. The article also notes that this variant is linked to metabolic changes, specifically affecting the regulation of the Hsd17B12 gene, which is involved in fatty acid metabolism. The researchers used advanced bioinformatic techniques and epigenetic studies to identify pathogenic variants and their effects on gene expression in tumor cells. The article is dated June 27, 2025, and has a reading time of 1 minute.