Salute

Tumori nei bambini, scoperto al CEINGE il gene che predispone al neuroblastoma

Lo studio è stato svolto in collaborazione con il Gaslini di Genova e il Children's Hospital di Philadelphia

Oltre 10 milioni di varianti genetiche analizzate in più di 2.000 casi e 4.000 controlli sani. Sono i numeri imponenti di uno dei più ampi studi mai condotti sulla predisposizione genetica al neuroblastoma, un tumore che colpisce prevalentemente bambini tra 0 e 10 anni ed è, insieme ai tumori cerebrali e del sangue, una delle principali cause di morte per cancro in età pediatrica. Il lavoro, pubblicato sulla rivista ad alto impatto Advanced Science, è stato coordinato dal CEINGE-Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore e dall'Università Federico II di Napoli, in collaborazione con l'IRCCS Gaslini di Genova e il Children's Hospital di Philadelphia (USA). I ricercatori hanno scoperto che una variante genetica, chiamata rs2863002, situata sul cromosoma 11, è associata a un aumento del rischio di sviluppare il neuroblastoma. Questa variante agisce alterando l'attività regolatrice di un gene chiamato HSD17B12, coinvolto nel metabolismo dei lipidi.

Lo studio

"Il nostro studio, co-finanziato dalla Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma, dall'associazione OPEN (Oncologia Pediatrica e Neuroblastoma) e dall'AIRC, si è sviluppato in tre fasi – spiega Mario Capasso, genetista medico della Federico II e principal investigator del CEINGE –. Prima 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 (genome editing) per studiarne il comportamento".

"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: il gene contribuisce alla sintesi di acidi grassi a catena lunga, fondamentali per le membrane cellulari e le riserve energetiche del tumore. L'effetto oncogenico di HSD17B12 è stato confermato anche nei pazienti: nei bambini con espressione elevata di questo gene, la sopravvivenza risultava significativamente più bassa", spiega Teresa Maiorino, giovane ricercatrice e primo autore dello studio.

Una nuova frontiera terapeutica

La scoperta ha anche implicazioni terapeutiche: "Esistono già farmaci in sviluppo che colpiscono enzimi simili a HSD17B12 – sottolinea il professor Achille Iolascon – 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". Un risultato che apre nuovi scenari nella medicina di precisione, e che conferma quanto lo studio dei meccanismi genetici e metabolici del cancro possa fornire chiavi preziose per trattamenti mirati e, un giorno, forse per la prevenzione stessa della malattia. Lo studio ha coinvolto numerosi gruppi del CEINGE, tra cui il laboratorio di Citofluorimetria e il laboratorio di Metabolomica guidato dalla professoressa Margherita Ruoppolo, che ha eseguito le indagini di lipidomica avanzata.

https://www.napolitoday.it/benessere/salute/scoperto-ceinge-gene-neuroblastoma.html

Lunedì, 30 Giugno 2025 Sereno

NAPOLITODAY

Redazione

27 giugno 2025 12:22

Si parla di

Ceinge

neuroblastoma

tumori pediatrici

Sullo stesso argomento

SALUTE

Il figlio muore, genitori donano al Pascale apparecchiatura per salvare altre vite

SALUTE

Al Santobono una nuova tecnica mini-invasiva per il trattamento del petto ad imbuto

SALUTE

Tumori nei bambini, scoperto al CEINGE il gene che predispone al neuroblastoma

Lo studio è stato svolto in collaborazione con il Gaslini di Genova e il Children's Hospital di Philadelphia

Ospedale pediatrico (Foto Pexels)

Oltre 10 milioni di varianti genetiche analizzate in più di 2.000 casi e 4.000 controlli sani. Sono i numeri imponenti di uno dei più ampi studi mai condotti sulla predisposizione genetica al neuroblastoma, un tumore che colpisce prevalentemente bambini tra 0 e 10 anni ed è, insieme ai tumori cerebrali e del sangue, una delle principali cause di morte per cancro in età pediatrica. Il lavoro, pubblicato sulla rivista ad alto impatto Advanced Science, è stato coordinato dal CEINGE-Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore e dall'Università Federico II di Napoli, in collaborazione con l'IRCCS Gaslini di Genova e il Children's Hospital di Philadelphia (USA). I ricercatori hanno scoperto che una variante genetica, chiamata rs2863002, situata sul cromosoma 11, è associata a un aumento del rischio di sviluppare il neuroblastoma. Questa variante agisce alterando l'attività regolatrice di un gene chiamato HSD17B12, coinvolto nel metabolismo dei lipidi.

Lo studio

"Il nostro studio, co-finanziato dalla Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma, dall'associazione OPEN (Oncologia Pediatrica e Neuroblastoma) e dall'AIRC, si è sviluppato in tre fasi – spiega Mario Capasso, genetista medico della Federico II e principal investigator del CEINGE –. Prima 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 (genome editing) per studiarne il comportamento".

"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: il gene contribuisce alla sintesi di acidi grassi a catena lunga, fondamentali per le membrane cellulari e le riserve energetiche del tumore. L'effetto oncogenico di HSD17B12 è stato confermato anche nei pazienti: nei bambini con espressione elevata di questo gene, la sopravvivenza risultava significativamente più bassa", spiega Teresa Maiorino, giovane ricercatrice e primo autore dello studio.

Una nuova frontiera terapeutica

La scoperta ha anche implicazioni terapeutiche: "Esistono già farmaci in sviluppo che colpiscono enzimi simili a HSD17B12 – sottolinea il professor Achille Iolascon – 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". Un risultato che apre nuovi scenari nella medicina di precisione, e che conferma quanto lo studio dei meccanismi genetici e metabolici del cancro possa fornire chiavi preziose per trattamenti mirati e, un giorno, forse per la prevenzione stessa della malattia. Lo studio ha coinvolto numerosi gruppi del CEINGE, tra cui il laboratorio di Citofluorimetria e il laboratorio di Metabolomica guidato dalla professoressa Margherita Ruoppolo, che ha eseguito le indagini di lipidomica avanzata.

© Riproduzione riservata