

Svelato il gene che scatena il neuroblastoma nei bambini

Di Redazione Aboutpharma

Lo sviluppo di terapie mirate contro il neuroblastoma, un tumore aggressivo che colpisce i bambini, potrebbe accelerare grazie all'individuazione del gene scatenante.

Il risultato, pubblicato sulla rivista *Advanced Science*, è frutto di una ricerca coordinata dall'Italia attraverso il Centro di ricerca di Biotecnologie Avanzate Ceinge '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.

Elementi per future terapie mirate

Lo studio, fra i più ampi in questo campo, ha analizzato oltre 10 milioni di varianti genetiche relative a più di 2mila casi e a 4mila controlli sani. Cofinanziato dalla Fondazione italiana per la lotta al neuroblastoma, dall'associazione Open e dall'Airc, lo studio 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.

Fra le principali cause di morte per cancro nei bambini

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.

Analisi su milioni di dati

“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 dell'Università Federico II e principal investigator del Ceinge.

Individuata la variante responsabile

“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.

Riconoscere il rischio e identificare le terapie

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://www.aboutpharma.com/scienza-ricerca/scoperta-gene-neuroblastoma-medicina-precisione/>



The screenshot shows a news article on the AboutPharma website. The header includes the AboutPharma logo and a navigation menu with items: NEWS, RUBRICHE, EVENTI E CONVEGNI, ABOUTACADEMY, PRODOTTI EDITORIALI, ABOUTJOB, MULTIMEDIA. The main headline is "Svelato il gene che scatena il neuroblastoma nei bambini". Below the headline is a blue-tinted image of laboratory glassware and a DNA double helix. The article text includes the publication date (27 June 2025), the author (Redazione AboutPharma), and a summary of the research findings. It mentions that the discovery, published in the journal *Advanced Science*, is the result of research coordinated in Italy through the Ceinge Center for Advanced Biotechnologies, involving the University of Naples and the Children's Hospital of Philadelphia. The article also highlights the implications for future targeted therapies and identifies it as one of the main causes of death from cancer in children.

NEWS ▾ RUBRICHE ▾ EVENTI E CONVEGNI ▾ ABOUTACADEMY ▾ PRODOTTI EDITORIALI ▾ ABOUTJOB ▾ MULTIMEDIA ▾

Svelato il gene che scatena il neuroblastoma nei bambini

Publicato il: 27 Giugno 2025

Redazione AboutPharma

Lo sviluppo di terapie mirate contro il neuroblastoma, un tumore aggressivo che colpisce i bambini, potrebbe accelerare grazie all'individuazione del gene scatenante.

Il risultato, [pubblicato sulla rivista Advanced Science](#), è frutto di una ricerca coordinata dall'Italia attraverso il Centro di ricerca di Biotecnologie Avanzate Ceinge '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.

Elementi per future terapie mirate

Lo studio, fra i più ampi in questo campo, ha analizzato oltre 10 milioni di varianti genetiche relative a più di 2mila casi e a 4mila controlli sani. Cofinanziato dalla Fondazione italiana per la lotta al neuroblastoma, dall'associazione Open e dall'AirC, lo studio 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.

Fra le principali cause di morte per cancro nei bambini

Questa malattia colpisce prevalentemente i bambini tra 0 e 10 anni e, con i tumori cerebrali e del sangue, è fra le principali