

Tumori nei bambini, scoperto a Napoli il gene che li provoca

Di Matteo Trione

Una scoperta scientifica di rilievo potrebbe aprire nuove strade nella lotta al neuroblastoma, uno dei tumori più aggressivi nei bambini. Un team di ricerca internazionale, guidato dall'Italia, ha identificato una variante genetica responsabile dell'insorgenza della malattia, fornendo nuove basi per lo sviluppo di terapie mirate e strategie di prevenzione.

Lo studio, pubblicato su *Advanced Science*

I risultati dello studio sono stati pubblicati sulla rivista *Advanced Science* e sono frutto del lavoro congiunto di:

Ceinge – Biotecnologie Avanzate “Franco Salvatore” e Università Federico II di Napoli

IRCCS Gaslini di Genova

Children's Hospital of Philadelphia (USA)

Lo studio ha analizzato oltre 10 milioni di varianti genetiche in più di 2.000 pazienti affetti da neuroblastoma e 4.000 soggetti sani, con il sostegno della Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma, dell'associazione Open e di AIRC (Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro).

Identificata la variante genetica rs2863002

La ricerca ha individuato una variante genetica chiave, rs2863002, localizzata sul cromosoma 11, associata a un rischio significativamente aumentato di sviluppare il neuroblastoma. Questa variante agisce alterando il funzionamento del gene Hsd17B12, già noto per il suo ruolo nel metabolismo lipidico.

Il legame tra Hsd17B12 e la crescita del tumore

I ricercatori hanno scoperto che la variante rs2863002:

Aumenta l'espressione del gene Hsd17B12

Favorisce la proliferazione e l'invasività delle cellule tumorali

Modifica il metabolismo dei grassi, promuovendo lo sviluppo del tumore

Nei pazienti con elevata espressione di Hsd17B12, è stata osservata una sopravvivenza inferiore, confermando l'impatto clinico della scoperta.

Nuove prospettive terapeutiche: farmaci mirati già in sviluppo

Uno degli aspetti più promettenti dello studio è che esistono già farmaci sperimentali in grado di inibire enzimi simili a Hsd17B12. Questo apre scenari concreti per terapie personalizzate contro il neuroblastoma, finora difficilmente trattabile nelle sue forme più aggressive.

I protagonisti della scoperta

Prof. Mario Capasso, genetista medico dell'Università Federico II e coordinatore della ricerca presso il Ceinge.

Dott.ssa Teresa Maiorino, ricercatrice della Federico II e prima autrice dello studio.

Che cos'è il neuroblastoma?

Il neuroblastoma è un tumore che colpisce principalmente i bambini tra 0 e 10 anni. Insieme ai tumori cerebrali e alle leucemie, è tra le prime cause di morte per cancro in età pediatrica. La diagnosi precoce e lo sviluppo di cure mirate rappresentano oggi le sfide principali nella lotta a questa malattia.

<https://www.ilfattovesuviano.it/2025/06/tumori-nei-bambini-scoperto-a-napoli-il-gene-che-li-provoca/>

