

Tumori pediatrici, scoperto il gene che causa la forma più aggressiva nei bambini

Si tratta del neuroblastoma, un cancro che colpisce i bambini da 0 a 10 anni

È stato scoperto il gene che scatena il neuroblastoma, un tumore che colpisce principalmente i bambini. Il risultato, che segna un passo in avanti verso la medicina di precisione, è stato pubblicato sulla rivista *Advanced Science*. Lo studio, fra i più ampi in questo campo, ha analizzato oltre 10 milioni di varianti genetiche relative a più di 2 mila casi e a 4 mila controlli sani.

Il neuroblastoma: che cos'è

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 sigla 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.

Lo studio

La ricerca è stata coordinata dall'Italia, con il Ceinge - Biotechnologie 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. 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.

«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://www.ilmessaggero.it/salute/medicina/tumore_scoperto_gene_neuroblastoma_che_cos_e_chi_colpisce_cura_studio_federico_ii_napoli-8923426.html

