

# Napoli, scoperto il gene legato al più aggressivo tumore dei bambini: il neuroblastoma

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.

## Cos'è il 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 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.

## Le varianti

«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.

## Esistono già farmaci in sviluppo

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».

RIPRODUZIONE RISERVATA

[https://www.ilmattino.it/schede/scoperto\\_gene\\_neuroblastoma\\_tumore\\_bambini\\_ricerca\\_federico\\_ii\\_napoli-8923453.html](https://www.ilmattino.it/schede/scoperto_gene_neuroblastoma_tumore_bambini_ricerca_federico_ii_napoli-8923453.html)

IL MATTINO

### Napoli, scoperto il gene legato al più aggressivo tumore dei bambini: il neuroblastoma

venedì 27 giugno 2025, 11:48 - Ultimo aggiornamento: 12:09 | 1 Minuto di Lettura Condividi <



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'**Ircs 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.

**Fad corsi gratuiti**

Formazione gratuita a distanza per le competenze digitali

Dicolab

Apri >