

Ultime **NOTIZIE**

Neuroblastoma, il grave tumore dei bimbi: scoperta una predisposizione genetica a Napoli

Di Veronica Ronza

Parte da Napoli 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.

Predisposizione genetica al Neuroblastoma: lo studio a Napoli

Sono oltre 10 milioni le varianti genetiche analizzate in più di 2 mila casi e 4 mila controlli sani nell'ambito del lavoro, pubblicato sulla prestigiosa rivista *Advanced Science*, coordinato dal CEINGE-Biotecnologie Avanzate 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, denominata 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.

“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. 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 per studiarne il comportamento” – ha spiegato 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: 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” – ha spiegato Teresa Maiorino, giovane ricercatrice e primo autore dello studio.

“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” – ha sottolineato il professor Achille Iolascon.

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 e guidato dalla professoressa Margherita Ruoppolo, che ha eseguito le indagini di lipidomica avanzata.

<https://www.vesuviolive.it/ultime-notizie/524353-predisposizione-genetica-neuroblastoma-tumore-bambini-studio-napoli/>

