

Scoperto il gene responsabile del neuroblastoma: la OPEN OdV sostiene la ricerca

Individuato il meccanismo che scatena il neuroblastoma. La OPEN OdV tra i promotori della scoperta

Ci sono traguardi che non si misurano in cifre, ma in fiato trattenuto.

Ci sono risultati che non si scrivono solo su una rivista, ma nei cuori di chi aspetta una cura, una risposta, un domani.

È accaduto qualcosa di importante.

E anche noi c'eravamo.

Sulla rivista internazionale *Advanced Science* è stato pubblicato uno studio che segna un prima e un dopo nella storia della ricerca sul **neuroblastoma**, uno dei tumori pediatrici più gravi e complessi. Per la prima volta, [è stato individuato il gene che scatena la malattia](#), e con esso il meccanismo che la alimenta e ne accelera la corsa. È una scoperta che cambia le regole. Che **accende una speranza vera, fondata, concreta**.

Tra i promotori di questo progetto c'è anche la **OPEN OdV**.

E per noi, oggi, è un giorno da ricordare.

Un risultato che nasce dalla cura. Anche quella invisibile.

Lo studio è stato condotto dal **CEINGE – Biotechnologie Avanzate “Franco Salvatore”** e dall'**Università Federico II di Napoli**, in collaborazione con l'**IRCCS Gaslini di Genova** e il **Children's Hospital di Philadelphia**. Ha coinvolto migliaia di dati genetici, tecniche avanzatissime, anni di lavoro silenzioso nei laboratori.

Sono stati analizzati oltre **10 milioni di varianti genetiche**, raccolte grazie a una delle più vaste indagini condotte finora sul neuroblastoma: 2.708 bambini affetti dalla malattia e 4.202 controlli sani, tra Europa e Stati Uniti.

Attraverso tecniche avanzate di **bioinformatica, epigenomica e genome editing**, i ricercatori hanno costruito un modello completo del meccanismo genetico alla base della malattia.

[Ma la scoperta è limpida](#): una variante genetica, **rs2863002**, localizzata sul **cromosoma 11**, [modifica l'attività del gene Hsd17B12](#), alterando il metabolismo dei grassi e favorendo la crescita e l'invasività delle cellule tumorali. Il gene è stato individuato, testato, isolato, e infine confermato anche nei piccoli pazienti: **dove è più attivo, la sopravvivenza è più bassa**.

Il gene coinvolto, *Hsd17B12*, regola la produzione di **acidi grassi a catena lunga**, fondamentali per la sopravvivenza e l'espansione delle cellule tumorali. La mutazione individuata riduce l'azione di un importante fattore di controllo, **GATA3**, provocando un aumento incontrollato dell'attività del gene.

Questo favorisce **l'aggressività del tumore, l'invasività e la resistenza ai trattamenti**. L'alterazione metabolica osservata è stata confermata anche nei tessuti tumorali dei piccoli pazienti.

Eppure, oggi, non ci si limita a descrivere un meccanismo. Si tratta di **averlo fermato in tempo. Di avergli dato un nome. Di averne scoperto il punto debole.**

Perché esistono già farmaci sperimentali capaci di colpire geni simili.

E perché adesso è possibile pensare a terapie mirate e selettive, disegnate su chi porta dentro di sé questa mutazione.

È un altro passo verso una medicina che **non arriva quando è tardi, ma quando può davvero cambiare le cose.**

Le implicazioni cliniche sono straordinarie: **esistono già farmaci sperimentali** mirati a geni con funzioni simili a *Hsd17B12*, che potrebbero aprire una nuova strada terapeutica proprio per quei bambini che oggi hanno meno possibilità.

La scoperta offre anche un **nuovo biomarcatore per la diagnosi precoce** e segna un avanzamento concreto nel percorso verso una medicina davvero personalizzata.

La scienza ha bisogno di chi non smette mai di crederci

La OPEN OdV ha contribuito alla realizzazione di questo studio insieme alla **Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma** e all'**AIRC**. Lo abbiamo fatto in silenzio, con rispetto, come si fa quando si affida una speranza a chi sa coltivarla.

Oggi, quella speranza si è tradotta in conoscenza.

E la conoscenza, quando è vera, **esce dal laboratorio**: scivola nei corridoi degli ospedali, entra nelle stanze dei bambini, illumina le attese delle famiglie.

Questa scoperta è un traguardo scientifico, ma anche molto di più.

È un segno. È la prova che **la ricerca può toccare la vita**, se viene sostenuta e accompagnata con amore.

È il motivo per cui ogni raccolta fondi, ogni progetto, ogni sforzo della nostra comunità ha senso.

E oggi lo possiamo dire con forza: **quella fiducia ha trovato una risposta.**

Sostieni la ricerca. Sostieni la speranza.

Ogni passo avanti come questo è possibile anche grazie a chi sceglie di esserci.

Ogni donazione, piccola o grande, è un seme che può diventare scoperta. Cura. Vita.

Dona ora alla OPEN OdV o destinalo al tuo **5x1000** e aiutaci a costruire un futuro dove nessun bambino debba affrontare la malattia da solo.

Per approfondire

[Leggi lo studio su *Advanced Science*](#)

<https://openodv.org/2025/07/07/scoperto-gene-neuroblastoma/>

The screenshot shows a news article on the OPEN OdV website. The main headline is "Scoperto il gene responsabile del neuroblastoma: la OPEN OdV sostiene la ricerca". Below it, a sub-headline reads "Individuato il meccanismo che scatena il neuroblastoma. La OPEN OdV tra i promotori della scoperta". The article text mentions that the discovery was published in "Advanced Science" and that the OPEN OdV association has been instrumental in supporting this research. It also highlights the collaboration with the "Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma" and "AIRC". The article concludes by stating that the discovery represents a significant step towards personalized medicine for neuroblastoma.