

# Una speranza per i piccoli

Uno studio del CEINGE identifica i fattori genetici che predispongono al neuroblastoma: una speranza per la cura dei tumori pediatrici

Colpisce bambini e adolescenti fino ai 15 anni. Circa 15.000 ogni anno nel mondo, 130 in Italia. Il Neuroblastoma è un tumore maligno che ha origine dai neuroblasti, cellule presenti nel sistema nervoso simpatico ed è considerato la prima causa di morte e la terza neoplasia per frequenza dopo le leucemie e i tumori cerebrali dell'infanzia.

Oggi, grazie ad una promettente scoperta dei ricercatori napoletani, c'è una speranza in più per la diagnosi precoce e la cura di una delle malattie rare più temibili.

Gli studiosi, guidati da Mario Capasso e Achille Iolascon, Principal Investigator del CEINGE e rispettivamente, professore associato e ordinario di Genetica Medica dell'Università degli Studi di Napoli Federico II, hanno infatti identificato i fattori genetici che predispongono al neuroblastoma. E lo hanno fatto investigando su un bagaglio di dati tra i più ampi mai utilizzati al mondo.

Abbiamo analizzato il DNA di quasi 700 bambini affetti da neuroblastoma e più di 800 controlli mediante sequenziamento avanzato, una tecnica innovativa che riesce a decodificare tutti i geni finora conosciuti in modo affidabile e veloce – spiega il professor Capasso – Questa è la più alta casistica mai studiata fin ad oggi grazie alla quale abbiamo scoperto che il 12% dei bambini con neuroblastoma ha almeno una mutazione genetica ereditata che aumenta il rischio di sviluppare un tumore.

La realizzazione di questo lavoro scientifico è stata resa possibile grazie ad analisi computazionali avanzate del team di esperti del professor Capasso che lavorano nella facility di Bioinformatica per Next Generation Sequencing del CEINGE. In particolare, si tratta di indagini condotte dall'esperto bioinformatico Ferdinando Bonfiglio, primo autore del lavoro.

Con predisposizione genetica ci si riferisce alla maggiore probabilità, rispetto alla media, che un bambino ha di sviluppare un tumore – chiarisce Iolascon – Quindi i risultati di questa ricerca hanno rilevanti implicazioni cliniche; infatti sono utili a migliorare la diagnosi rendendola sempre più precoce e certa e a migliorare la gestione clinica del paziente indirizzando il medico verso l'utilizzo di trattamenti personalizzati.

I risultati della ricerca, finanziata dalla OPEN Onlus, Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma e Fondazione AIRC per la Ricerca sul Cancro, sono stati pubblicati su una autorevole rivista scientifica, eBioMedicine del gruppo editoriale The Lancet.

[https://www.thelancet.com/journals/ebiom/article/PIIS2352-3964\(22\)00577-1/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/ebiom/article/PIIS2352-3964(22)00577-1/fulltext)

Inoltre, tutti i dati genetici sono stati resi disponibili in un database online che altri studiosi potranno liberamente consultare per sviluppare nuove ricerche: una speranza per trovarla cura e prevenire questa terribile malattia.

E non è tutto. Lo studio ha investito anche altre patologie, come l'autismo.

Un altro dato interessante che emerso da questa ricerca è che alcune delle mutazioni trovate in questi bambini sono associate anche allo sviluppo di malattie del neurosviluppo, ad esempio i disturbi dello spettro autistico. I risultati raggiunti sono utili anche a meglio comprendere i meccanismi molecolari che sono alla base dello sviluppo di malattie non oncologiche, conclude Mario Capasso.

[Una speranza per i piccoli - Lo Speakers Corner](#)

