

Primo Piano/La ricerca scientifica

«Scoperto a Napoli il gene del tumore al cervello»

DI Ettore Mautone

► Il neuroblastoma è il cancro più diffuso in età pediatrica, incurabile una volta su 2

► Individuate dal Ceinge anomalie del Dna dopo aver esaminato 700 bambini malati

LO STUDIO

Individuate dai ricercatori del Ceinge di Napoli le basi genetiche ereditarie del neuroblastoma, il più diffuso tumore dell'età pediatrica, patologia maligna che interessa la midollare del surrene, ghiandola endocrina posta sopra il rene e che secreta diverse sostanze (principalmente adrenalina e quantità minori di noradrenalina ma anche amine e peptidi bioattivi come istamina, serotonina, neuropeptidi). Grazie a nuove tecnologie basate sui big data e l'intelligenza artificiale, capaci di comparare le sequenze di Dna di migliaia di bambini malati con quello di soggetti non affetti, il gruppo di ricerca guidato da Mario Capasso e Achille Iolascon, Principal investigator del Ceinge e rispettivamente, professore associato e ordinario di Genetica Medica dell'Università Federico II di Napoli, ha identificato dei polimorfismi, ossia associazioni di geni caratterizzati da mutazioni e variazioni particolarmente presenti nei soggetti affetti da Neuroblastoma. Un corredo genetico capace di imprimere una predisposizione al Neuroblastoma.

«Abbiamo analizzato il Dna di quasi 700 bambini affetti da neuroblastoma e più di 800 controlli mediante sequenziamento avanzato, tecnica innovativa che decodifica tutti i geni finora conosciuti in modo affidabile e veloce - spiega Capasso - è la più alta casistica mai studiata fin ad oggi. Ebbene abbiamo scoperto che il 12% dei bambini con neuroblastoma ha almeno una mutazione genetica ereditata che aumenta il rischio di sviluppare un tumore». Un lavoro scientifico reso possibile grazie ad analisi computazionali avanzate del team di esperti guidati da Capasso che lavorano nella facility di Bioinformatica per Next generation sequencing del Ceinge. Indagini condotte in particolare dall'esperto bioinformatico Ferdinando Bonfiglio, primo autore del lavoro. «Lo studio e l'individuazione precoce del Dna tumorale - avverte Iolascon - e del prodotto di alcuni geni mutati codificanti alcune proteine caratteristiche della neoplasia, consente di mettere a punto nuovi farmaci in grado di attaccare le proteine anomale, correggendo gli effetti delle mutazioni e bloccando il processo proliferativo. Già oggi siamo in grado di curare il 50 per cento di questi tumori ma non riusciamo ancora, nell'altro 50 per cento, a incidere sul destino della malattia. Comprendere il motivo per cui alcuni tumori vanno male e altri invece evolvono positivamente è uno degli obiettivi della nostra ricerca». Come nell'età adulta, per le donne, avere i geni Brca 1 e 2 predispone per lo sviluppo di tumori del seno e la presenza del gene mutato della proteina Apc apre la strada al cancro del colon lo stesso accade per i tumori pediatrici. Un sistema di diagnostica precoce insomma utile per mettere a punto nuovi farmaci adatti alle mutazioni ad esempio del gene Alk che è tipico del neuroblastoma familiare.

LE CARATTERISTICHE

Il Neuroblastoma ha caratteristiche uniche che rendono particolarmente evidente le differenze con i tumori degli adulti in quanto dotato di una componente genetica ereditaria più marcata, che conferisce una maggiore probabilità, rispetto alla media, di sviluppare la neoplasia. Alcuni bambini già nel grembo materno e alla nascita hanno il neuroblastoma. «Non è insomma un tumore di natura ambientale - aggiunge Iolascon - ma soprattutto dovuto a un errore della differenziazione cellulare, che interviene già durante lo sviluppo embrionario. Un tipo di neoplasia che insorge nel neonato e che può anche guarire completamente durante il primo anno di vita. In questo caso il differenziamento si sblocca ma ha una caratteristica negativa, che condivide con tutti i tumori pediatrici: negli stadi 3 e 4 (metastatici) malgrado tutti i miglioramenti terapeutici ha sempre una prognosi negativa». Nell'unità guidata da Iolascon e Capasso alla Federico II vengono esaminati tutti i bambini affetti da tumori provenienti dalle pediatrie del Santobono-Pausilipon, della Vanvitelli e della stessa Università Federico II. Uno screening precoce che consente di verificare se sono stati ereditati i geni imputati dello sviluppo di questa neoplasia. Il neuroblastoma colpisce bambini e adolescenti fino ai 15 anni, circa 15.000 ogni anno nel mondo, 130 in Italia ed è considerato la prima causa di morte e la terza neoplasia per frequenza dopo leucemie e i tumori cerebrali dell'infanzia.

L'AUTISMO

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 eBioMedicine del gruppo Lancet. Tutti i dati genetici sono disponibili in un database online che altri studiosi possono liberamente consultare. Lo studio ha poi investito anche altre patologie, come l'autismo: alcune mutazioni trovate in questi bambini sono associate infatti allo sviluppo di malattie del neurosviluppo come i disturbi dello spettro autistico.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Primo Piano

La ricerca scientifica

«Scoperto a Napoli il gene del tumore al cervello»

Il neuroblastoma è il cancro più diffuso > Individuato dal Ceinge annuale nel Dia in età pediatrica, incurabile una volta su 2 dopo aver esaminato 700 bambini malati

A gennaio avrai **Molto** da (ri)scoprire

Il tuo magazine gratuito borseggiando dal 12 gennaio. Tutti i giorni in edicola con il tuo quotidiano. Mi piace sapere Molto.

Il Messaggero IL MATTINO IL GAZZETTINO Corriere della Sera Quotidiano