

Maxi studio italiano grazie al Ceinge apre a terapie mirate per neuroblastoma

Identificate grazie alla bioinformatica alcune rare varianti genetiche che predispongono al neuroblastoma, un tumore maligno del sistema nervoso che ogni anno colpisce circa 15.000 bambini e adolescenti nel mondo, più di un centinaio in Italia, ed è considerato la prima causa di morte e la terza neoplasia per frequenza dopo le leucemie e i tumori cerebrali dell'infanzia.

Il risultato, che apre nuove prospettive per la diagnosi precoce e il trattamento personalizzato della malattia, è pubblicato sulla rivista eBioMedicine dai ricercatori guidati da Mario Capasso e Achille Iolascon del Ceinge, rispettivamente professore associato e ordinario di Genetica Medica dell'Università degli Studi di Napoli Federico II.

La ricerca, finanziata da Open Onlus, Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma e Fondazione Airc per la ricerca sul cancro, si basa sull'analisi della più ampia casistica mai studiata fino a oggi. Tutti i dati genetici sono stati resi disponibili in un database online che altri studiosi potranno liberamente consultare per sviluppare nuove ricerche. L'obiettivo della scoperta è quello di permettere diagnosi precoci e migliorare la scelta delle cure.

“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 prof. 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”. 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.

[Maxi studio italiano grazie al Ceinge apre a terapie mirate per neuroblastoma | La Domenica Settimanale](#)

