

## Salute

# Neuroblastoma, identificati i fattori genetici che aumentano il rischio di svilupparlo

Di Chiara Stella Scarano

Lo studio del CEINGE (Federico II Napoli) apre le porte a diagnosi precoce e cure mirate

Una nuova speranza per la lotta ad uno dei più temibili tumori pediatrici, il neuroblastoma, che colpisce ogni anno 15mila bambini ed adolescenti nel mondo, di cui 130 in Italia. Questo tumore maligno, che ha origine nei neuroblasti, le cellule presenti nel sistema nervoso simpatico, è considerato la prima causa di morte e la terza neoplasia per frequenza dopo le leucemie e i tumori cerebrali dell'infanzia. Tuttavia da oggi, grazie a un'importante scoperta dei ricercatori del CEINGE, Laboratorio di Biotecnologie Avanzate dell'Università Federico II di Napoli, per questo tumore si aprono finalmente le porte della diagnosi precoce, oltre che di maggiori possibilità di cura.

### Lo studio: i fattori genetici che predispongono al neuroblastoma

Lo studio, guidato dai professori di Genetica Medica Mario Capasso e Achille Iolascon, ha identificato i fattori genetici che predispongono allo sviluppo del neuroblastoma, attraverso l'analisi di una banca dati tra le più ampie mai utilizzate al mondo. 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". Inoltre, tutti i dati genetici sono stati resi disponibili in un database online che altri studiosi potranno liberamente consultare per sviluppare nuove ricerche. «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».

### Più chance per diagnosi precoce e terapie personalizzate

«Non si tratta di una singola mutazione in più geni – spiega Capasso – ma diverse mutazioni in più geni diversi. La maggior parte di questi però appartengono ad un preciso processo biologico che ha la funzione di riparare il DNA, un meccanismo che se alterato contribuisce all'insorgenza del cancro. Allo stesso tempo però questi geni quando mutati possono essere dei buoni bersagli terapeutici. Non possiamo ancora calcolare con precisione il rischio di ogni singola mutazione associato allo sviluppo del tumore – precisa il professore – ma in futuro con ulteriori studi potremmo avere un'idea più chiara del rischio che un bambino ha di sviluppare un tumore quando è portatore di una mutazione genetica». «I risultati di questa ricerca – sottolinea il professore Iolascon – 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».

## Le stesse mutazioni coinvolte nell'autismo

Ma non è tutto. Un altro dato interessante emerso da questa ricerca è che alcune delle mutazioni trovate in questi bambini sono associate anche all'insorgere di malattie del neurosviluppo, ad esempio i disturbi dello spettro autistico. «Questo insieme di mutazioni – prosegue Capasso – in geni che non fanno parte dei meccanismi di riparo al DNA, ma che sono invece molto attivi nei tessuti del sistema nervoso, oltre allo sviluppo del neuroblastoma sono tra le cause dello sviluppo di diverse disordini del neurosviluppo tra cui anche l'autismo. I risultati raggiunti – conclude – sono utili anche a meglio comprendere i meccanismi molecolari che sono alla base dello sviluppo di malattie non oncologiche».

[Neuroblastoma, identificati i fattori genetici che aumentano il rischio \(sanitainformazione.it\)](https://www.sanitainformazione.it)

The screenshot shows a news article from the website 'sanità informazione'. The article is titled 'Neuroblastoma, identificati i fattori genetici che aumentano il rischio di svilupparlo'. It features a sub-headline: 'Lo studio del CEINGE (Federico II Napoli) apre le porte a diagnosi precoce e cure mirate'. The author is listed as 'di Maria Stella Nisenz'. The article includes a photograph of a neuroblastoma tumor. Below the photo are social media sharing icons for Facebook, Twitter, and LinkedIn. The main text of the article discusses the discovery of genetic factors that predispose to neuroblastoma, a pediatric cancer. It mentions that the study was led by professors of Genetic Medicine Mario Capasso and Achille Iolasconi. The article states that the study identified genetic factors that predispose to the development of neuroblastoma, through the analysis of a bank of DNA samples from patients with neuroblastoma. The results of the study, published in the journal 'The Lancet', show that the study identified genetic factors that predispose to the development of neuroblastoma. The article concludes that the study opens the way to early diagnosis and targeted treatment.

**Neuroblastoma, identificati i fattori genetici che aumentano il rischio di svilupparlo**

Lo studio del CEINGE (Federico II Napoli) apre le porte a diagnosi precoce e cure mirate

di Maria Stella Nisenz

Una nuova speranza per la lotta ad uno dei più temibili tumori pediatrici, il **neuroblastoma**, che colpisce ogni anno 15mila bambini ed adolescenti nel mondo, di cui 130 in Italia. Questo tumore maligno, che ha origine nei neuroblasti, le cellule presenti nel sistema nervoso simpatico, è considerato la prima causa di morte e la **terza neoplasia per frequenza** dopo le leucemie e i tumori cerebrali dell'infanzia. Tuttavia da oggi, grazie a un'importante scoperta dei ricercatori del **CEINGE, Laboratorio di Biotecnologie Avanzate** dell'Università Federico II di Napoli, per questo tumore si aprono finalmente le porte della diagnosi precoce, oltre che di maggiori possibilità di cura.

**Lo studio: i fattori genetici che predispongono al neuroblastoma**

Lo studio, guidato dai professori di Genetica Medica Mario Capasso e Achille Iolasconi, ha identificato i **fattori genetici** che predispongono allo sviluppo del neuroblastoma, attraverso l'analisi di una banca dati tra le più ampie mai utilizzate al mondo. I risultati e 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, «BioMedicine del gruppo editoriale "The Lancet"». Inoltre, tutti i dati genetici sono stati resi disponibili in un database online che altri studiosi potranno liberamente consultare per sviluppare nuove ricerche. «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».