

# Caty, il neuroblastoma è sparito

Si può guarire dal neuroblastoma? La storia della piccola Caty (la chiameremo così a tutela della sua privacy) è di quelle che fanno bene al cuore, anche perché il neuroblastoma di Caty è di quelli metastatici ad alto rischio e con mutazioni genetiche, malattia che non lascia molto spazio alla speranza. Tuttavia, trattata con un nuovo farmaco molecolare progettato proprio per colpire queste mutazioni, a 32 mesi dalla fine della terapia la malattia sembra essere scomparsa.

## Eliminazione delle cellule tumorali

Mario Capasso, professore di genetica medica all'Università Federico II di Napoli e coordinatore scientifico al Ceinge di Napoli, parla di un risultato incoraggiante e straordinario. Capasso, che è anche coordinatore scientifico al Ceinge di Napoli, centro di ricerca da anni impegnato a studiare le basi genetiche della malattia, spiega che la bambina ha mostrato una risposta completa alla terapia, con la totale eliminazione delle cellule tumorali dal midollo osseo.

Lo studio del St. Jude Children's Hospital, negli Stati Uniti è stato pubblicato sulla rivista scientifica The New England Journal of Medicine e, benché sarà importante monitorare l'evoluzione del suo stato di salute nei prossimi mesi, 32 mesi liberi da malattia sono un risultato straordinario per una paziente resistente alle terapie standard.

## Varianti del neuroblastoma

Tipicamente, infatti, per questa categoria di pazienti l'aspettativa di vita è di soli pochi mesi. Anche il Ceinge, con uno specifico gruppo di lavoro, ha portato avanti nuove ricerche. "Uno dei risultati più significativi del team di Napoli – continua – è stata la scoperta di mutazioni in un gene chiamato Bard1. Queste varianti, come dimostrato dagli studi del nostro gruppo, possono alterare il normale funzionamento delle cellule e sono potenziali bersagli per nuovi trattamenti terapeutici. Da tutto ciò – continua Capasso – si comprende come i fondi destinati alla ricerca genetica possano avere un impatto diretto sulla pratica clinica".

Lo studio delle mutazioni nei geni per l'individuazione di "bersagli" da colpire per finalità terapeutiche rientra nelle aree di ricerca sostenute dalla Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma, ramo scientifico dell'Associazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma, organizzazione non-profit. "Continueremo a supportare rami di indagine come questo", conclude Sara Costa, segretaria generale della Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma e presidente dell'Associazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma.

## Cos'è il neuroblastoma

Insomma, una storia di ricerca che potrebbe trasformarsi presto in un radicale cambiamento nelle terapie. Ma cos'è il neuroblastoma? Si tratta di uno dei tumori solidi più comuni dell'infanzia, e rappresenta circa il 7-10% di tutti i tumori pediatrici. Si sviluppa nelle prime fasi della vita, prevalentemente nei bambini al di sotto dei cinque anni di età, ed è caratterizzato dalla crescita incontrollata di cellule nervose immature del sistema nervoso simpatico, che è parte del sistema nervoso autonomo.

## Origine e localizzazione

Il neuroblastoma origina tipicamente nelle creste neurali, strutture embrionali da cui si sviluppa il sistema nervoso simpatico. Questo sistema regola funzioni involontarie come la frequenza cardiaca, la pressione sanguigna e la digestione. Di conseguenza, il tumore può formarsi in diverse parti del corpo, ma si localizza più frequentemente nelle ghiandole surrenali, situate sopra i reni. Altri siti comuni includono il collo, il torace e la regione pelvica.

## Comune nei neonati e nei bimbi

Il neuroblastoma è più comune nei neonati e nei bambini molto piccoli. La sua incidenza è di circa 1 caso ogni 7.000 nascite, e rappresenta quasi il 15% di tutte le morti per cancro infantile. Nonostante la sua rarità rispetto ai tumori negli adulti, è uno dei più temibili in età pediatrica a causa della sua aggressività e della capacità di metastatizzare rapidamente, ossia di diffondersi ad altri organi come ossa, fegato e midollo osseo.

## Sintomi

I sintomi del neuroblastoma variano in base alla localizzazione del tumore e alla sua dimensione. Quando il tumore colpisce l'addome, che è la sede più comune, i sintomi possono includere:

- Massa addominale visibile o palpabile
- Dolore addominale
- Perdita di peso
- Problemi intestinali come stitichezza o diarrea

Se il neuroblastoma è localizzato nel torace, può causare:

- Difficoltà respiratorie
- Dolore al petto
- Problemi di deglutizione


## La diagnosi

La diagnosi di neuroblastoma è spesso complessa. Un esame clinico approfondito può essere seguito da una risonanza magnetica (MRI), tomografia computerizzata (CT) o una scintigrafia con MIBG (iodio-131-

meta-iodobenzilguanidina), una sostanza radioattiva che si accumula nelle cellule del neuroblastoma, rendendole visibili agli esami di imaging.

Esami del sangue e delle urine possono rilevare livelli elevati di catecolamine (ormoni prodotti dalle cellule nervose), che sono caratteristici del neuroblastoma. Una biopsia del tessuto tumorale è solitamente necessaria per confermare la diagnosi.

<https://prevenzione-salute.com/uncategorized/caty-il-neuroblastoma-e-sparito/>



Tempo di lettura: 3 minuti

Si può guarire dal neuroblastoma? La storia della piccola Caty (la chiameremo così a tutela della sua privacy) è di quelle che fanno bene al cuore, anche perché il neuroblastoma di Caty è di quelli metastatici ad alto rischio e con mutazioni genetiche, malattia che non lascia molto spazio alla speranza. Tuttavia, trattata con un nuovo farmaco molecolare progettato proprio per colpire queste mutazioni, a 32 mesi dalla fine della terapia la malattia sembra essere scomparsa.

**Eliminazione delle cellule tumorali**

Mario Capasso, professore di genetica medica all'Università Federico II di Napoli e coordinatore scientifico al Ceinge di Napoli, parla di un risultato incoraggiante e straordinario. Capasso, che è anche coordinatore scientifico al Ceinge di Napoli, centro di ricerca da anni impegnato a studiare le basi genetiche della malattia, spiega che la bambina ha mostrato una risposta completa alla terapia, con la totale eliminazione delle cellule tumorali dal midollo osseo.

Lo studio del *St. Jude Children's Hospital*, negli Stati Uniti è stato pubblicato sulla rivista scientifica *The New England Journal of Medicine* e, benché sarà importante monitorare l'evoluzione del suo stato di salute nei prossimi mesi, 32 mesi liberi da malattia sono un risultato straordinario per una paziente resistente alle terapie