

Neuroblastoma: libera da malattia dopo 3 anni grazie a un farmaco innovativo

Prof. Capasso (CEINGE di Napoli): “Risultato incoraggiante e straordinario, anche grazie ad attività di ricerca italiane”

La rivista *The New England Journal of Medicine* ha pubblicato il caso di una bambina affetta da neuroblastoma metastatico ad alto rischio, e mutazioni nel gene BARD1, che dopo tre anni dal trattamento con un farmaco innovativo è ancora libera da malattia. Il caso è estremamente interessante perché la bambina era risultata resistente ai trattamenti convenzionali e manifestava una malattia in fase molto avanzata. Dopo essere stata trattata con un nuovo farmaco molecolare – talazoparib, inibitore degli enzimi PARP (PARP1 e PARP2) - progettato per colpire queste mutazioni, ha mostrato una risposta completa alla terapia con la totale eliminazione delle cellule tumorali dal midollo osseo.

Il caso è stato seguito dal St. Jude Children’s Hospital a Memphis, negli Stati Uniti, e rappresenta “un risultato incoraggiante e straordinario, dal momento che in casi come questo 32 mesi sono un tempo lunghissimo”, commenta Mario Capasso, professore di genetica medica all’Università “Federico II” di Napoli e coordinatore scientifico al CEINGE di Napoli, centro di ricerca da anni impegnato a studiare le basi genetiche della malattia anche per via di progetti come quelli sostenuti dalla Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma.

Attualmente il St. Jude Children’s Hospital ha in corso uno studio clinico per valutare questo approccio terapeutico su un più ampio campione di pazienti, ma anche in Italia si stanno portando avanti ricerche nella medesima direzione, ossia con lo studio delle basi genetiche del neuroblastoma per comprendere i meccanismi alla base della malattia e sviluppare nuove terapie. La Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma, ramo scientifico dell’Associazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma, è tra i principali enti finanziatori di queste ricerche.

Uno dei risultati italiani più significativi degli ultimi tempi è stata la scoperta di mutazioni del gene chiamato BARD1, lo stesso della bambina americana. Quando questo gene e altri come lui sono mutati possono alterare il normale funzionamento delle cellule. Aver individuato il ruolo di uno specifico “attore” è un aspetto favorevole perché permette di costruire farmaci targettizzati per colpire lui come bersaglio. Talazoparib, usato per trattare la bambina negli Stati Uniti, è progettato per colpire proprio le mutazioni del gene BARD1. “Questo caso di successo americano ci conferma quindi di stare seguendo una direzione promettente”, continua Capasso. “Le attività del CEINGE contribuiscono all’analisi delle mutazioni genetiche che poi servono agli altri centri di ricerca e cura per mettere in campo trial clinici”.

Attualmente i principali centri italiani per la presa in carico per neuroblastoma sono l’Ospedale Gaslini di

Genova, che è anche la sede legale dell'Associazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma, costituita nel 1993 da genitori e oncologi, e l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma. Il sito web dell'Associazione Italiana Ematologia Oncologia Pediatrica elenca tutti i centri che operano nel settore dell'ematologia e oncologia pediatrica regione per regione.

Inoltre esiste un Gruppo di Lavoro sul Neuroblastoma (GDL-NB) dell'AIEOP costituito dai rappresentanti dei centri italiani che storicamente reclutano maggior casistica in un anno a cui si aggiungono come consulenti anche i rappresentanti di tutte le discipline coinvolte nella diagnosi e cura del Neuroblastoma. Troviamo componenti provenienti dall'Ospedale Meyer di Firenze, dall'Istituto Tumori di Milano, dal Policlinico Vittorio Emanuele di Catania, dall'Azienda Ospedaliera di Padova, dal Policlinico di Bari e dall'Ospedale Burlo Garofalo di Trieste.

Dal 2000 il Gruppo fa parte del network europeo del SIOOPEN che raggruppa 23 nazioni che utilizzano medesimi criteri diagnostici, di stadiazione e terapia per questa patologia. Negli ultimi 20 anni il team ha partecipato ad una serie di studi europei dandone il coordinamento in Italia a diversi centri AIEOP (Catania per lo studio INES, Roma per lo studio LNESG e Milano per lo studio NB-AR01). Grazie al supporto di Fondazione Italiana Lotta al Neuroblastoma ed a una stretta collaborazione con CINECA e AIEOP, il GDL-NB ha finalizzato la realizzazione online del registro italiano NB (RINB) e approntato una piattaforma (SmartLab), di prossima attivazione, mediante la quale sarà possibile centralizzare il materiale con procedura online e scaricare direttamente i referti digitali relativi agli esami eseguiti presso il centro coordinatore di Genova. Nell'ultimo biennio, in particolare, il Gruppo ha rivolto l'attenzione verso la medicina di precisione per i casi non responsivi o in recidiva dopo la prima linea terapeutica partecipando a progetti europei (MAPPYACT) e promuovendo programmi di ricerca in Italia di prossima attivazione (studio del Microbioma e Medicina personalizzata con utilizzo di modelli murini PDX).

<https://www.osservatoriomalattierare.it/i-tumori-rari/tumori-neuroendocrini-net/21299-neuroblastoma-libera-da-malattia-dopo-3-anni-grazie-a-un-farmaco-innovativo>



The screenshot shows the OMAR website interface. At the top, there is a navigation bar with links for Home, Malattie rare, Tumori rari, News, I nostri Servizi, Progetti, Alleanza Malattie Rare, and Centri malattie rare. Below the navigation bar, the article title "Neuroblastoma: libera da malattia dopo 3 anni grazie a un farmaco innovativo" is displayed, along with the author "Autore: Cristina Da Rold, 19 Settembre 2024". The main content area features a photograph of various pills and capsules. The text of the article discusses a case of a child with metastatic neuroblastoma who achieved remission after three years of treatment with a novel drug, talazoparib, which targets PARP1 and PARP2 enzymes. The article also mentions the involvement of St. Jude Children's Hospital and the CEINGE research center in Naples.