

MEDICINA E RICERCA

Dal Dna "spazzatura", nuove speranze nella lotta contro il neuroblastoma

Il cosiddetto "Junk Dna" può celare pericolose mutazioni che contribuiscono allo sviluppo di uno dei tumori del sistema nervoso più aggressivi e diffusi tra i bambini. La scoperta arriva dalla Federico II di Napoli, e potrebbe aiutare a individuare terapie nuove, più mirate e meno invasive

di SIMONE VALESINI

Gli scienziati lo hanno chiamato "DNA spazzatura", Junk DNA. È quella porzione del genoma che, secondo le attuali conoscenze, non ha un ruolo funzionale nelle attività biologiche della cellula. Sequenze dette anche noncoding DNA, che costituiscono circa il 99% del genoma umano e che sono oggi un terreno poco esplorato per la sua presunta inutilità.

I ricercatori del CEINGE-Biotecnologie avanzate di Napoli lo hanno voluto "considerare" e, grazie all'utilizzo delle tecnologie di sequenziamento più avanzate, hanno scoperto che il "DNA spazzatura" è tutt'altro che "inutile" e che, al contrario, sono rintracciabili in esso elementi che causano il cancro.

In particolare, il gruppo di ricerca di Mario Capasso e Achille Iolascon, Principal Investigator del CEINGE e rispettivamente, professore associato e ordinario di Genetica Medica dell'Università degli Studi di Napoli Federico II, ha preso in esame 151 casi di neuroblastoma, uno dei tumori del sistema nervoso periferico più aggressivi e diffusi, che colpisce i bambini nei primi anni di vita. Li hanno analizzati con metodiche di sequenziamento di ultima generazione (Next Generation Sequencing) e hanno scoperto che nel Junk DNA sono presenti mutazioni che possono partecipare allo sviluppo di un tumore.

La ricerca, di considerevole portata, sia in termini di quantità di casi analizzati (151 pazienti affetti da neuroblastoma), sia per la complessità stessa dell'indagine (è stato realizzato il sequenziamento avanzato dell'intero genoma dei 151 pazienti), è stata pubblicata su una delle più autorevoli riviste scientifiche internazionali, la Cancer Research della American Association for Cancer Research.

Il sorprendente risultato è stato ottenuto anche grazie al lavoro di Vito Alessandro Lasorsa, dottorando di Ricerca dell'Università degli Studi di Napoli Federico II, che ha sviluppato un metodo di analisi bioinformatica in cui le mutazioni del DNA non codificante sono state classificate in base al loro contesto genomico. I ricercatori hanno utilizzato dati provenienti dal sequenziamento avanzato dell'intero genoma di 151 pazienti affetti da neuroblastoma e dati pubblici del progetto ENCODE, che sono serviti a "contestualizzare" le mutazioni trovate nel DNA "spazzatura".

«Negli ultimi anni, lo sviluppo e la diffusione di metodi di sequenziamento massivo del DNA, definiti "Next Generation Sequencing" – spiega Achille Iolascon – ha portato ad avanzamenti enormi sia in ambito diagnostico, che di ricerca. Anzi, queste tecniche hanno cambiato il modo di pensare di ricercatori e clinici. La ricerca di mutazioni del DNA è, quindi, diventata più immediata, ma sempre non semplice. Oggi si sa che la porzione del genoma umano Junk porta con sé regioni essenziali per la regolazione a distanza della funzione dei geni. Appare chiaro che anche mutazioni in queste regioni del genoma possono avere un peso nello sviluppo del cancro».

Precedenti studi del Prof. Capasso e del Prof. Iolascon e di altri gruppi Europei e Americani, avevano già portato all'individuazione di mutazioni che colpiscono direttamente i geni associati allo sviluppo del neuroblastoma. Tali risultati avevano anche messo in evidenza che il numero di tumori colpiti da queste mutazioni geniche è basso (circa l'8%). Finora, quindi, solo una parte delle domande dei ricercatori, ma soprattutto dei piccoli pazienti, ha avuto una risposta.

«Questo lavoro aggiunge un importante tassello alla conoscenza del DNA "spazzatura" che – conclude Mario Capasso –, alla luce di questi nuovi risultati, sembra tutt'altro che un elemento inutile e da buttare, ma un nuovo

terreno da esplorare. Un altro aspetto rilevante di questo studio è che l'innovativo metodo di analisi del DNA utilizzato può essere applicato ad altri tipi di cancro e può quindi incrementare le conoscenze delle cause che sono alla base di questa devastante malattia. Inoltre, nuove ricerche potranno, sulla base di questi risultati, sviluppare terapie nuove, più mirate e meno invasive per quei pazienti affetti dagli stadi più aggressivi e resistenti alle terapie classiche».

Il tipo di ricerca svolto dai ricercatori del CEINGE ha costi molto elevati ed è stato possibile realizzarlo grazie ai finanziamenti delle associazioni di beneficenza. Con il sostegno dell'Associazione Italiana per la Ricerca contro il Cancro (AIRC), dell'Associazione Oncologia Pediatrica e Neuroblastoma (OPEN) e della Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma, il gruppo del Prof. Capasso e Prof. Iolascon riesce a portare avanti la propria attività e a dare una speranza di vita ai bambini malati di cancro.

https://www.repubblica.it/salute/medicina-e-ricerca/2019/12/09/news/dal_dna_spazzatura_nuove_speranze_nella_lotta_contro_il_neuroblastoma-243030011/

