

La bioinformatica svela le mutazioni di un grave tumore dei bambini

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.

"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 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".

Lo studio è stato reso possibile da analisi computazionali avanzate del team di esperti che lavorano nella facility di Bioinformatica per il Next Generation Sequencing del Ceinge. In particolare, si tratta di indagini condotte dall'esperto bioinformatico Ferdinando Bonfiglio, primo autore del lavoro.

"I risultati di questa ricerca hanno rilevanti implicazioni cliniche", aggiunge Iolascon. "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".

Un altro dato interessante emerso dalla ricerca, sottolinea Capasso, "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".

[La bioinformatica svela le mutazioni di un grave tumore dei bambini - Scienza e Tecnologia \(ecodibergamo.it\)](https://www.ecodibergamo.it/scienza/la-bioinformatica-svela-le-mutazioni-di-un-grave-tumore-dei-bambini)



The image shows a screenshot of a news article from the website 'L'ECO DI BERGAMO'. The article is dated 'MARTEDI' 03 GENNAIO 2023' and is categorized under 'SCIENZA E TECNOLOGIA'. The main headline is 'La bioinformatica svela le mutazioni di un grave tumore dei bambini'. Below the headline is a social media sharing bar with icons for Facebook, Twitter, LinkedIn, and others. The main image is a microscopic view of tissue, likely neuroblastoma. Below the image is a short summary of the research, followed by a full paragraph of text. The text describes the discovery of rare genetic variants in neuroblastoma, the methodology used (Next Generation Sequencing), and the implications for diagnosis and treatment. It mentions the researchers Mario Capasso and Achille Iolascon from the Ceinge at the University of Naples Federico II, and the funding from Open Onlus, Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma, and Fondazione Airc.