

# Tumori, italiani scoprono gene responsabile neuroblastoma

I ricercatori dell'Università Federico II di Napoli hanno identificato una mutazione genetica presente nel 12% dei bambini con la neoplasia

Colpisce bambini e adolescenti fino ai 15 anni: circa 15.000 ogni anno nel mondo, 130 in Italia. Il neuroblastoma è un tumore maligno che ha origine dai neuroblasti, cellule presenti nel sistema nervoso simpatico ed è considerato la prima causa di morte e la terza neoplasia per frequenza dopo le leucemie e i tumori cerebrali dell'infanzia. Oggi, grazie a una scoperta di un gruppo di ricercatori napoletani, c'è una speranza in più per la diagnosi precoce e la cura di una delle malattie rare più temibili.

Gli studiosi, guidati da Mario Capasso e Achille Iolascon, rispettivamente Principal Investigator del Ceinge e professore associato e ordinario di Genetica Medica dell'Università degli Studi di Napoli Federico II, hanno identificato i fattori genetici che predispongono al neuroblastoma. E lo hanno fatto investigando su un bagaglio di dati tra i più ampi mai utilizzati al mondo. "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 a 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".

La realizzazione di questo lavoro scientifico è stata resa possibile grazie ad analisi computazionali avanzate del team di esperti del professor Capasso che lavorano nella facility di Bioinformatica per Next Generation Sequencing del Ceinge. In particolare, si tratta di indagini condotte dall'esperto bioinformatico Ferdinando Bonfiglio, primo autore del lavoro. "Con predisposizione genetica ci si riferisce alla maggiore probabilità, rispetto alla media, che un bambino ha di sviluppare un tumore - chiarisce Iolascon -. Quindi i risultati di questa ricerca 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".

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. E non è tutto. Lo studio ha investito anche altre patologie, come l'autismo. "Un altro dato interessante che è emerso da questa ricerca 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 comprendere meglio i meccanismi molecolari che sono alla base dello sviluppo di malattie non oncologiche”, conclude Mario Capasso.

[Tumori, italiani scoprono gene responsabile neuroblastoma - LaPresse](#)

The image shows two screenshots of the LaPresse website. The left screenshot is the main page, featuring several news items. The article 'Scoperto gene che causa neuroblastoma' is highlighted with a yellow border. The right screenshot is a zoomed-in view of this article, showing the title, a sub-headline, a date, and the beginning of the text. The article title is 'Tumori, italiani scoprono gene responsabile neuroblastoma'. The sub-headline reads: 'I ricercatori dell'Università Federico II di Napoli hanno identificato una mutazione genetica presente nel 12% dei bambini con la neoplasia'. The date is '3 Gennaio 2023'. The text begins with 'Colpisce bambini e adolescenti fino ai 15 anni: circa 15.000 ogni anno nel mondo, 130 in Italia. Il neuroblastoma è un tumore maligno che ha origine dai neuroblasti, cellule presenti nel sistema nervoso simpatico ed è considerato la prima causa di morte e la terza neoplasia per frequenza dopo le leucemie e i tumori cerebrali dell'infanzia. Oggi, grazie a una scoperta di un gruppo di ricercatori napoletani, c'è una speranza in più per la diagnosi precoce e la cura di una delle malattie rare più temibili. Gli studiosi, guidati da Mario Capasso e Achille Iolascon, rispettivamente Principal Investigator del Ceinge e professore associato e ordinario di Genetica Medica dell'Università degli Studi di Napoli Federico II, hanno identificato i fattori genetici che predispongono al neuroblastoma. E lo hanno fatto investigando su un bagaglio di dati tra i più ampi mai utilizzati al mondo. "Abbiamo analizzato il DNA di quasi 700 bambini affetti da neuroblastoma e più di 800 controlli mediante sequenziamento avanzato, una tecnica