



# Bioinformática revela mutações tumorais graves em crianças

Di Naomi Willis

Graças à bioinformática, foram identificadas algumas variantes genéticas raras que predisõem ao neuroblastoma, um tumor maligno do sistema nervoso que afeta anualmente cerca de 15.000 crianças e adolescentes em todo o mundo, mais de uma centena na Itália, e é considerado a primeira causa de morte e o terceiro tumor em frequência depois da leucemia. Tumores de sangue e cérebro na infância. O resultado, que abre novos horizontes para o diagnóstico precoce e tratamento personalizado da doença, é publicado na revista eBioMedicine por pesquisadores liderados por Mario Capasso e Achille Iolascon del Ceinge, respectivamente, Professor Associado e Federico II Professor de Genética Médica na Universidade de Nápoles.

A pesquisa, financiada pela Open Onlus, pela Fundação Italiana de Neuroblastoma e pela Fundação Airc para Pesquisa do Câncer, baseia-se na análise da maior série de casos estudada até o momento. Todos os dados genéticos foram disponibilizados em um banco de dados online para que outros cientistas possam consultá-los livremente para desenvolver novas pesquisas.

“Analisamos o DNA de cerca de 700 crianças com neuroblastoma e mais de 800 controles usando sequenciamento avançado, uma tecnologia inovadora que pode decodificar de maneira confiável e rápida todos os genes conhecidos até o momento”, explica Capasso. “Este é o maior número de casos estudados até o momento, pois descobrimos que 12% das crianças com neuroblastoma têm pelo menos uma mutação genética herdada que aumenta o risco de câncer”.

O estudo foi possível graças a análises computacionais avançadas conduzidas por uma equipe de especialistas que trabalham na instalação de bioinformática de sequenciamento de última geração em Ceinge. Em particular, essas são as investigações realizadas pelo especialista em bioinformática Ferdinando Bonfiglio, primeiro autor do trabalho.

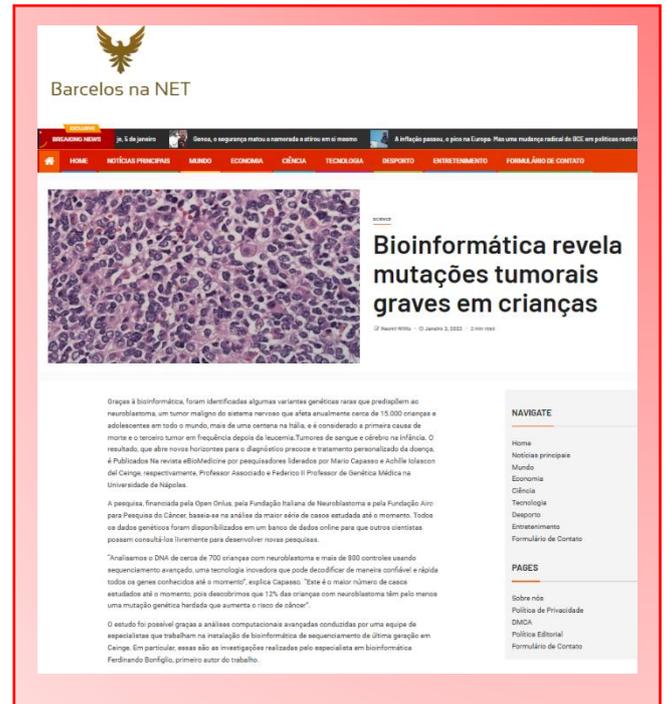
“Os resultados desta pesquisa têm implicações clínicas relevantes”, acrescenta Iolascon. “Eles são úteis para melhorar o diagnóstico, tornando-o mais precoce e certo do que nunca, e para melhorar o manejo clínico do paciente, orientando o clínico para o uso de tratamentos personalizados”.

Outro dado interessante que emergiu da pesquisa, Capasso afirma, “é que algumas das mutações encontradas nessas crianças também estão associadas ao desenvolvimento de doenças do



neurodesenvolvimento, como transtornos do espectro do autismo. Os resultados alcançados também são úteis para uma melhor compreensão dos mecanismos e moléculas subjacentes ao desenvolvimento de doenças não cancerígenas”.

[Bioinformática revela mutações tumorais graves em crianças \(barcelosnnet.com\)](https://www.barcelosnnet.com)



The screenshot shows the website interface for 'Barcelos na NET'. At the top, there is a navigation bar with categories: HOME, NOTÍCIAS PRINCIPAIS, MUNDO, ECONOMIA, CIÊNCIA, TECNOLOGIA, ESPORTO, ENTERTENIMENTO, and FORMULÁRIO DE CONTATO. The main content area features a large image of a histological slide of a tumor. To the right of the image is the article title: 'Bioinformática revela mutações tumorais graves em crianças'. Below the title is a short introductory paragraph in Portuguese, followed by a 'NAVIGATE' sidebar with links to Home, Notícias principais, Mundo, Economia, Ciência, Tecnologia, Esporto, Entretenimento, and Formulário de Contato. At the bottom, there is a 'PAGES' section with links for 'Sobre nós', 'Política de Privacidade', 'DMCA', 'Política Editorial', and 'Formulário de Contato'.