

Medicina di precisione contro un tumore dei bambini. Genetica e informatica uniscono le forze per terapie più mirate

Genetica, bioinformatica e clinica uniscono le forze per mettere alle strette uno dei più aggressivi tumori del cervello dei bambini, il neuroblastoma: insieme hanno permesso di individuare, in circa il 70% dei pazienti, mutazioni che potrebbero diventare nuovi bersagli delle terapie. E' uno dei primi passi della Medicina di precisione contro i tumori, frutto della ricerca pubblicata sul Journal of Translational Medicine e condotta in Italia, con il genetista Mario Capasso, del Ceinge Biotechnologie Avanzate Franco Salvatore e dell'Università Federico II Napoli, e Fabio Pastorino, dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova. "I nostri dati – rileva Capasso – sono in linea con i recenti risultati di altri programmi di Medicina di precisione per i tumori pediatrici in Europa. Infatti, questi hanno riportato mutazioni terapeuticamente bersagliabili in una percentuale di pazienti che varia dall'85% al 54%". La ricerca è stata condotta nell'ambito del programma Preme, il protocollo italiano per la Medicina di precisione coordinato dall'Istituto Gaslini e al quale partecipa il Ceinge, co-finanziato dallo stesso Gaslini, dalla Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma e dall'associazione Open. Utilizzando tecniche avanzate di sequenziamento e analisi bioinformatiche in collaborazione con il Cibio dell'Università di Trento, al Ceinge sono stati analizzati i genomi dei tumori di 18 bambini con la recidiva del neuroblastoma, "una condizione per la quale le probabilità di sopravvivenza sono molto basse", ha osservato Capasso. E' emerso così che, dei tumori analizzati, 13 avevano le caratteristiche per diventare un bersaglio di farmaci già approvati o in via di sperimentazione. Il risultato, osserva Capasso, "sottolinea la necessità di affinare e adattare i disegni degli studi clinici per mirare e trattare efficacemente il complesso panorama di mutazioni associate al cancro". I risultati ottenuti finora, prosegue, "enfaticano l'importanza di avanzare negli approcci di Medicina personalizzata per adattare meglio i trattamenti ai profili genomici specifici dei singoli pazienti e superare le sfide poste dall'eterogeneità del cancro". In questa direzione si muove il progetto Preme, diventato dal 2022 un protocollo clinico con capofila l'Istituto Gaslini, con l'oncologa Loredana Amoroso: i campioni prelevati in più centri italiani dai bambini con il neuroblastoma vengono caratterizzati presso il Gaslini e poi analizzati alla ricerca di mutazioni presso Ceinge e Cibio; sulla base dei dati, al Gaslini vengono poi sviluppati modelli preclinici di neuroblastoma. In questo modo si ottiene l'identikit genetico del tumore e vengono individuate le terapie con le maggiori probabilità di successo. I modelli, osserva Capasso, aiutano "a capire meglio come funziona il neuroblastoma e a testare quanto bene funzionano i trattamenti, in un modo che assomiglia molto alla situazione reale nel corpo umano. La costituzione di una biobanca di questi campioni – aggiunge – è un passo strategico per assicurare una fonte continua di modelli tumorali per la ricerca". In futuro, conclude il genetista, "progettiamo di espandere il reclutamento dei pazienti per future ricerche e di implementare metodologie genomiche avanzate per identificare un range più esteso di alterazioni molecolari, con l'obiettivo di personalizzare ulteriormente il trattamento oncologico con agenti molecolari mirati".



[Medicina di precisione contro un tumore dei bambini. Genetica e informatica uniscono le forze per terapie più mirate - Tvmedica](#)