

[L'EDITORIALE]

Il bambino tra genetica e ambiente

di **Giovanni Corsello**
Presidente Società Italiana di Pediatria
giovanni.corsello@unipa.it

LA VITA UMANA È UN PROGETTO che si costruisce attraverso una complessa interazione tra genetica e ambiente. Le modalità di crescita e di sviluppo sono influenzate in modo diretto dal patrimonio genetico individuale e da fattori ambientali che dal concepimento in poi possono modificare i processi evolutivi. Oggi sappiamo però che l'ambiente può incidere sui meccanismi che regolano il modo in cui i geni si programmano per avviare i processi cellulari di trascrizione del DNA e della sua traduzione in proteine. Sono processi che definiamo epigenetici perché non correlati con la sequenza di basi del codice genetico, ma con attivazioni variabili del genoma. Una sorta di network cellulare complesso e variegato che agisce attraverso sequenze regolatorie di accensione e spegnimento. Processi responsabili anche della differenziazione cellulare nei circa 200 tipi diversi di cellule che caratterizzano la specie umana. Sono epigenetici anche molti dei meccanismi che regolano lo sviluppo embrionale, promosso e controllato da geni regolatori che vengono spenti a conclusione di questi processi, ma che possono essere riavviati in situazioni di rigenerazione cellulare o di evoluzione neoplastica anche a distanza di anni o decenni. L'epigenetica regola anche i meccanismi di maturazione e di sviluppo del

sistema immunitario innato e adattivo, con una espansione clonale (diversificata per epoca e distretto somatico) di cellule che producono citochine, anticorpi e recettori, con la funzione prioritaria di difesa dalle infezioni.

Un grande numero di studi e ricerche ha precisato sempre meglio i meccanismi epigenetici implicati nella programmazione endocrino-metabolica individuale. In questo percorso l'interazione con i nutrienti nella fasi precoci dello sviluppo, per convenzione in quello che si delinea come periodo dei 1000 giorni dopo il concepimento, viene considerata decisiva e strategica per indirizzare l'assetto proteico. Carenze di nutrienti nel periodo fetale e neonatale, così come eccessi nutrizionali lungo questo periodo critico precoce, possono rivelarsi un fattore di rischio di sviluppo successivo di sovrappeso, obesità, ipertensione, malattie cardiovascolari, diabete e sindrome metabolica sulla base di alterazioni epigenetiche. In più oggi sappiamo che alcuni di questi profili epigenetici possono essere trasmessi anche alla prole, per un numero variabile di generazioni successive. Ecco perché nascere troppo piccoli per una malnutrizione fetale o troppo grandi per un diabete materno non compensato o per obesità della madre sono

considerati fattori di rischio sino all'età adulta in termini di insorgenza precoce di malattie non comunicabili (NCDs).

In un'ottica di prevenzione giocano un ruolo importante la promozione dell'allattamento materno esclusivo nel primo semestre, e prolungato nei primi anni di vita, e un regime nutrizionale bilanciato e scevro da eccesso di calorie e proteine durante il divezzamento e nelle epoche successive. Il latte materno in particolare interviene modulando con modalità epigenetiche non solo fattori endocrini e metabolici, ma anche immunitari, quali la tolleranza agli alimenti e lo sviluppo di patologie allergiche e disreattive come l'autoimmunità. Il pediatra è impegnato a rendere l'allattamento materno più diffuso, ma anche ad evitare una assunzione precoce nel primo anno di vita di latte vaccino, alimento sbilanciato e inadeguato alle esigenze nutrizionali in questa fascia d'età, l'uso di sale e di zuccheri semplici aggiunti agli alimenti.

Nel solco di queste nuove conoscenze sulla interazione tra fattori genetici ed ambientali, è particolarmente efficace la frase di Susan Prescott, "How well we start life, will influence how well we finish" ovvero, detto in altri termini, "Cominciare bene la vita come presupposto per finirla altrettanto bene". Esprime un modo nuovo di interpretare il ruolo del pediatra per il quale anche come Società Italiana di Pediatria ci siamo spesi negli ultimi anni. Un ruolo intessuto di prevenzione e di attenzione agli aspetti sociali, che vede nella promozione della salute e dei diritti dei bambini un percorso quotidiano da seguire con convinzione e con passione ■