

[EDITORIALE]

di Fabio Midulla
midulla@uniroma1.it

Come sta cambiando la Pediatria...

Tra gli effetti dei cambiamenti nella pratica clinica e delle scoperte scientifiche degli ultimi 50 anni c'è in generale il miglioramento della salute della popolazione, in particolare di quella pediatrica.

SPESSO SI SENTE PARLARE MALE della medicina, della ricerca scientifica, di inquinamento atmosferico e di riscaldamento globale, ma negli ultimi 50 anni ci sono stati una diminuzione drammatica della mortalità globale e un miglioramento della qualità di vita. I cambiamenti nella pratica clinica e le scoperte scientifiche hanno migliorato la salute della popolazione e in particolare della popolazione pediatrica. I dati ISTAT pubblicati a settembre 2025 riportano che nel nostro Paese gli investimenti in ricerca e sviluppo sono in crescita, con una spesa nel 2023 che ha raggiunto i 29,4 miliardi di euro (+7,7%), con un netto incremento nelle istituzioni pubbliche (+14,5%) e nelle Università (+9,9%) rispetto al 2022.

La ricerca pediatrica rappresenta un investimento strategico per la salute pubblica in quanto il miglioramento della qualità dell'assistenza nell'ambito della medicina di complessità e delle malattie rare, ha ricadute concrete e di lungo periodo sul benessere e produttività della società. La ricerca pediatrica ha portato al miglioramento della sopravvivenza di numerose malattie croniche pediatriche. Un esempio è la fibrosi cistica (FC), la malattia genetica più frequente della etnia caucasica. I dati del registro italiano di FC pubblicati nel novembre 2025 riferiscono che, in Italia nel 2024, sono nati 134 bambini

con la FC e ci sono 6.182 pazienti. La malattia è legata ad una alterazione di un gene che codifica per la proteina CF Transmembrane Conductance Regulator (CFTR), che controlla il trasporto transmembrana del cloro.

Ad oggi sono state individuate >2.000 mutazioni del gene CFTR. La FC è una malattia che colpisce i polmoni, il pancreas, il fegato, l'intestino e gli organi riproduttori. Il paziente con FC presenta infezioni respiratorie ricorrenti che portano all'insufficienza respiratoria e al decesso. L'età mediana dell'aspettativa di vita 50 anni fa era < 25 anni. Oggi, grazie al miglioramento delle cure, allo screening neonatale e ai nuovi farmaci correttori e potenziatori del CFTR (scoperti negli USA nel 2015), il 65,2% dei pazienti ha una età superiore ai 18 anni e l'età mediana dei pazienti è di 27,3 anni. La nuova frontiera terapeutica per la FC è dominata dai modulatori CFTR di ultima generazione per trattare efficacemente una vasta gamma di mutazioni.

Parallelamente, la ricerca avanza sulla terapia genica inalabile (vettori lentivirali o nanoparticelle) per correggere il difetto alla base della malattia, indipendentemente dalla mutazione specifica. Un'altra malattia, che sta cambiando la storia naturale è l'atrofia muscolare spinale (SMA). La SMA è una malattia genetica neuromuscolare, che causa la morte dei motoneuroni provocando debo-

lezza e atrofia muscolare. Causata da mutazioni nel gene SMN1, colpisce principalmente i neonati, compromettendo movimento, respirazione e deglutizione.

Oggi, terapie mirate e lo screening neonatale permettono una gestione precoce e più efficace. L'aspettativa di vita nella SMA varia in base al tipo e al tempestivo accesso alle terapie innovative. Senza trattamento, la SMA tipo 1 (circa il 60% dei casi) è fatale entro i 2 anni, mentre la SMA 2 e 3 hanno prognosi migliori. Oggi, farmaci come nusinersen, risdiplam e la terapia genica stanno trasformando la malattia, migliorando la sopravvivenza e le capacità motorie.

Questi sono due esempi di malattie croniche pediatriche considerate fino a pochi anni fa incurabili, ma i successi nelle cure pediatriche degli ultimi 50 anni sono molteplici: il surfattante nella prevenzione delle malattie delle membrane ialine, l'utilizzo delle cellule CAR T nel trattamento di molti tumori pediatrici, la disponibilità di nuovi vaccini, la prevenzione della trasmissione verticale del HIV, ecc. Paradossalmente, la natalità sta scendendo bruscamente e nel 2025 ha raggiunto in Italia il minimo storico con 370.000 nascite, ma grazie alla ricerca pediatrica la sopravvivenza dei bambini con patologie una volta incurabili sta migliorando drasticamente. ■