

Lo screening pediatrico di diabete e celiachia: i risultati preliminari presentati al Congresso Nazionale FIMP

Piercarlo Salari

Pediatra e divulgatore medico scientifico – Milano



La legge n. 130 del 15 settembre 2023 non si propone soltanto come un'iniziativa di politica sanitaria del tutto innovativa e lungimirante, ma sancisce anche un vero e proprio "primato scientifico" italiano a livello mondiale, che è stato giustamente attenzionato da due prestigiose interviste internazionali, *Science* e *Lancet Diabetes and Endocrinology*.

Si tratta del "D1CeScreen", un **progetto propedeutico allo screening del diabete di tipo 1 e della celiachia**, mirato all'identificazione precoce nella popolazione pediatrica sana degli individui a rischio di sviluppare una o entrambe queste malattie, che i dati dimostrano risultare compresenti nel 5% dei pazienti. "Le ricerche scientifiche condotte in tutto il mondo dimostrano, infatti, che diagnosi e interventi tempestivi riducono fortemente sia i rischi acuti che le conseguenze a lungo termine di queste malattie nelle persone che ne sono affette" riporta il comunicato dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS). Al Congresso Nazionale FIMP, svoltosi a Rimini dal 25 al 29 settembre, sono stati presentati in assoluta anteprima i risultati finora raccolti emersi dagli screening.

Un “doppio” razionale

Il **diabete di tipo 1** comporta notoriamente la distruzione su base autoimmune delle cellule beta pancreatiche, produttrici di insulina. Gli autoanticorpi specifici possono precedere di anni l'esordio clinico, tipicamente caratterizzato da poliuria, polidipsia, polifagia e calo ponderale, che in oltre il 40% dei casi – nei bambini più piccoli fino al 70% – si estrinseca in chetoacidosi diabetica, una complicanza grave che può causare dei danni permanenti al sistema nervoso centrale, con un incremento dei costi assistenziali e una compromissione permanente della qualità di vita fino all'*exitus*. Recentemente vari studi hanno ampliato la dinamica fisiopatogenetica del periodo tra la comparsa dell'autoimmunità e i segni clinici del diabete e le società scientifiche hanno identificato tre stadi, basati sulla presenza di autoanticorpi e sui livelli di glicemia.

Per quanto riguarda la **celiachia** sono opportune tre considerazioni. Va sottolineato innanzitutto l'aumento di prevalenza osservato nel corso del tempo, pressoché raddoppiato dal 1994 al 2016 fino all'attuale dato medio di 1,63%, stimato in età scolare. Si ritiene inoltre che oggi soltanto il 35% dei casi sia diagnosticato: il restante 65% può essere identificato soltanto con uno screening di massa e, in caso di mancata diagnosi, rimane esposto al rischio delle numerose e varieghe complicanze che giustificano l'attribuzione alla celiachia dell'appellativo di “camaleonte clinico”. Infine, è bene precisare che la diagnostica si è profondamente evoluta nell'ultimo trentennio, avvalendosi sempre più di indagini di laboratorio che hanno relegato in secondo piano la biopsia, oggi ritenuta non più necessaria: i geni HLA DQ2/DQ8 e la positività degli anticorpi anti-transglutaminasi sono i principali marker diagnostici predittivi.

L'operatività

Lo scorso maggio l'ISS ha avviato uno studio propedeutico allo screening nazionale su **oltre 5mila bambini in Lombardia, Marche, Campania e Sardegna**, e ha sviluppato una piattaforma informatica per la condivisione dei dati. Il materiale biologico raccolto viene inviato a un laboratorio centralizzato presso l'Ospedale San Raffaele di Milano.

Nella pratica, lo screening prevede l'esecuzione, da parte del pediatra di famiglia, di **un prelievo capillare** di 200 microlitri e **la raccolta di gocce di sangue** su un cartoncino di Guthrie: sul siero si dosano con il metodo ELISA gli autoanticorpi per il diabete (IA2A, GADA, ZnT8A) e le IgA e IgG anti-transglutaminasi per la celiachia, mentre nel sangue raccolto su cartoncino si effettua la ricerca degli aplotipi HLA DQ2/DQ8, indicatori del rischio di celiachia. I casi positivi vengono richiamati e indirizzati ai centri di riferimento regionali di diabetologia e di gastroenterologia, per ulteriori esami e per un monitoraggio differenziato sulla base dei risultati emersi dallo screening.

I risultati preliminari

Nell'arco dei 12 mesi pianificati per il progetto pilota, è previsto l'arruolamento di 5363 residenti nelle quattro regioni poc'anzi citate, stratificati per tre fasce d'età (2, 6 e 10 anni). Come è stato comunicato al Congresso Nazionale FIMP, al 25 settembre erano già state inserite a sistema 3987 anagrafiche. I risultati ottenuti dalle analisi sui prelievi effettuati entro la fine di luglio hanno mostrato **una positività agli autoanticorpi del diabete di tipo 1 pari allo 0,8% e una positività dello screening della celiachia del 2,9%**.

Questi dati, benché parziali, suggeriscono tre riflessioni. “In primo luogo sono stati intercettati circa 30 bambini che potranno sviluppare diabete, precorrendo in questo modo il rischio di chetoacidosi. Anche se si potrà salvare la vita di un solo bambino, questo sarà di per sé un grande successo” ha commentato Antonio D'Avino, presidente FIMP. Relativamente alla celiachia, invece, è emersa un'incidenza prossima al 3%, un valore più elevato rispetto a quello atteso. Infine, è da segnalare l'elevata adesione delle famiglie, per le quali l'ISS aveva opportunamente predisposto un materiale informativo-educativo. Ci sono quindi le migliori premesse per una proficua estensione futura dello screening all'intera popolazione pediatrica nazionale, grazie alla quale si potrà definire con maggiore

accuratezza il reale quadro epidemiologico delle due patologie e si potrà intraprendere ogni intervento essenziale per una tempestiva presa in carico dei nuovi pazienti e per una prevenzione efficace delle complicanze nel breve e lungo termine.

Riferimenti bibliografici

- Lionetti E, Pjetraj D, Gatti S, et al. Prevalence and detection rate of celiac disease in Italy: Results of a SIGENP multicenter screening in school-age children. *Dig Liver Dis* 2023;55:608-613. <https://doi.org/10.1016/j.dld.2022.12.023>
- <https://www.iss.it/-/comunicato-stampa-n-21/2024-diabete-di-tipo-1-e-celiachia-al-via-in-italia-gli-screening-pediatrici-i-primi-al-mondo-organizzati-da-una-legge-dello-stato>
- Sims EK, Besser REJ, Dayan C, et al. Screening for Type 1 Diabetes in the General Population: A Status Report and Perspective. *Diabetes* 2022;71:610-623. <https://doi.org/10.2337/dbi20-0054>

© Copyright by Pacini Editore Srl

L'articolo è OPEN ACCESS e divulgato sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione – Non commerciale – Non opere derivate 4.0 Internazionale). L'articolo può essere usato indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it>

www.pacinimedicina.it/update_pediatra/

Pubblicato nel mese di ottobre 2024

rif. 53849