

ilmedicopediatra 2025;34(4):5-8;
 doi: 10.36179/2611-5212-2025-15

Dalla Legge 130/2023 al progetto D1CeScreen: verso lo screening nazionale per diabete di tipo 1 e celiachia

Flavia Pricci¹, Chiara Porfilio¹, Adalgisa Ilaria Sedile¹, Marika Villa², Olimpia Vincentini²

¹ Dipartimento Malattie Cardiovascolari, Endocrino-metaboliche e Invecchiamento, Istituto Superiore di Sanità; ² Dipartimento Sicurezza Alimentare, Nutrizione e Sanità Pubblica Veterinaria, Istituto Superiore di Sanità

Riassunto

Con la Legge 130/2023, l'Italia ha introdotto il primo programma nazionale di screening per diabete di tipo 1 (DT1) e celiachia (MC) in età pediatrica. A supporto, l'Istituto Superiore di Sanità ha avviato nel 2024 lo studio pilota D1CeScreen, volto a valutarne fattibilità, accettabilità e aspetti organizzativi in quattro regioni. Lo studio ha coinvolto oltre 5.000 bambini di 2, 6 e 10 anni, con raccolta di campioni capillari in micro-provetta e DBS per la rilevazione di autoanticorpi specifici per le due malattie autoimmuni e aplotipo genetico DQ2/DQ8. Il progetto ha definito criteri di eleggibilità inclusivi e una procedura di consenso informato centrata sulla chiarezza e sulla fiducia tra Pediatri di Libera Scelta e famiglie. Particolare attenzione è stata rivolta alla gestione e al supporto psicologico dei soggetti positivi, per favorire una consapevolezza del rischio informata ma non allarmistica. Il progetto propedeutico D1CeScreen, valutando fattibilità e accettabilità, pone le basi per l'implementazione dello screening nazionale.

Corrispondenza
 Olimpia Vincentini
 olimpia.vincentini@iss.it

Conflitto di interessi
 Gli Autori dichiarano nessun conflitto di interessi.

How to cite this article: Pricci F, Porfilio C, Sedile AI, et al. Dalla Legge 130/2023 al progetto D1CeScreen: verso lo screening nazionale per diabete di tipo 1 e celiachia. Il Medico Pediatra 2025;34(4):5-8. <https://doi.org/10.36179/2611-5212-2025-15>

© Copyright by Federazione Italiana Medici Pediatri

 OPEN ACCESS

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-ncnd/4.0/deed.it>

Summary

With Law 130/2023, Italy introduced the first national screening program for type 1 diabetes (T1D) and celiac disease (CD) in the pediatric population. In support of this, the Istituto Superiore di Sanità launched in 2024 the pilot study D1CeScreen, aimed at evaluating its feasibility, acceptability, and organizational aspects in four regions. The study involved over 5,000 children aged 2, 6, and 10 years, with the collection of capillary blood samples in microtubes and DBS for the detection of specific autoantibodies for the two autoimmune diseases and the DQ2/DQ8 genetic haplotype. The project defined inclusive eligibility criteria and an informed consent procedure focused on clarity and trust between Primary Care Pediatricians and families. Particular attention was paid to the management and psychological support of positive subjects, to promote risk awareness that is informed but not alarmistic. The preliminary project D1CeScreen, by assessing feasibility and acceptability, lays the groundwork for the implementation of the national screening.

Key words: screening; D1CeScreen; type 1 diabetes; celiac disease

Introduzione

Con l'entrata in vigore della Legge 130/2023¹, l'Italia è stato il primo paese al mondo a istituire un programma nazionale di screening per la diagnosi precoce e la prevenzione delle patologie autoimmuni pediatriche, istituendo il primo programma nazionale di screening per il diabete di tipo 1 (DT1) e la malattia celiaca (MC). Il programma, che sarà attuato su base regionale a partire dal 2025, nasce dalla consapevolezza che la diagnosi precoce di queste due condizioni può ridurre significativamente l'incidenza di esordi acuti, complicanze e ritardi diagnostici, migliorando la qualità di vita dei bambini e delle loro famiglie.

A supporto dell'attuazione della legge, l'Istituto Superiore di Sanità (ISS), in collaborazione con il Ministero della Salute, ha avviato nel 2024 lo studio propedeutico D1CeScreen (*Diabetes type 1 and Celiac disease Screen Study*), un progetto pilota volto a valutarne l'accettabilità, la fattibilità e gli aspetti tecnico-organizzativi in quattro regioni italiane (Lombardia, Marche, Campania e Sardegna).

Background scientifico

Le evidenze scientifiche hanno dimostrato che un'opportunità importante per la diagnosi precoce del DT1 è rappresentata dalla misurazione degli auto-anticorpi specifici la cui comparsa precede l'esordio clinico². Sulla base di queste evidenze si è giunti alla definizione di una storia naturale del DT1 che comprende 4 stadi: lo stadio 1, in cui sono presenti 2 o più auto-anticorpi; lo stadio 2, in cui compare la dislipidemia; lo stadio 3, che rappresenta la diagnosi clinica di DT1 secondo i criteri internazionali; lo stadio 4 è quello del DT1 stabilizzato³.

La celiachia può manifestarsi a qualsiasi età con sintomi variabili, spesso extra intestinali, lievi o assenti, motivo per cui circa il 65% dei casi pediatrici non viene diagnosticato. La diagnosi si basa sulla determinazione degli anticorpi anti-transglutaminasi (anti-TTG) e anti-endomisio (EMA) e la conferma biotecnica, quando richiesta⁴.

I casi di DT1 e celiachia sono in costante aumento e tali patologie possono coesistere in uno stesso individuo. Infatti, molti studi hanno dimostrato che la celiachia è più frequente nei pazienti con DT1 (5-10%) rispetto a quanto osservato nella popolazione generale (1-2%), probabilmente per la predisposizione genetica in comune⁵.

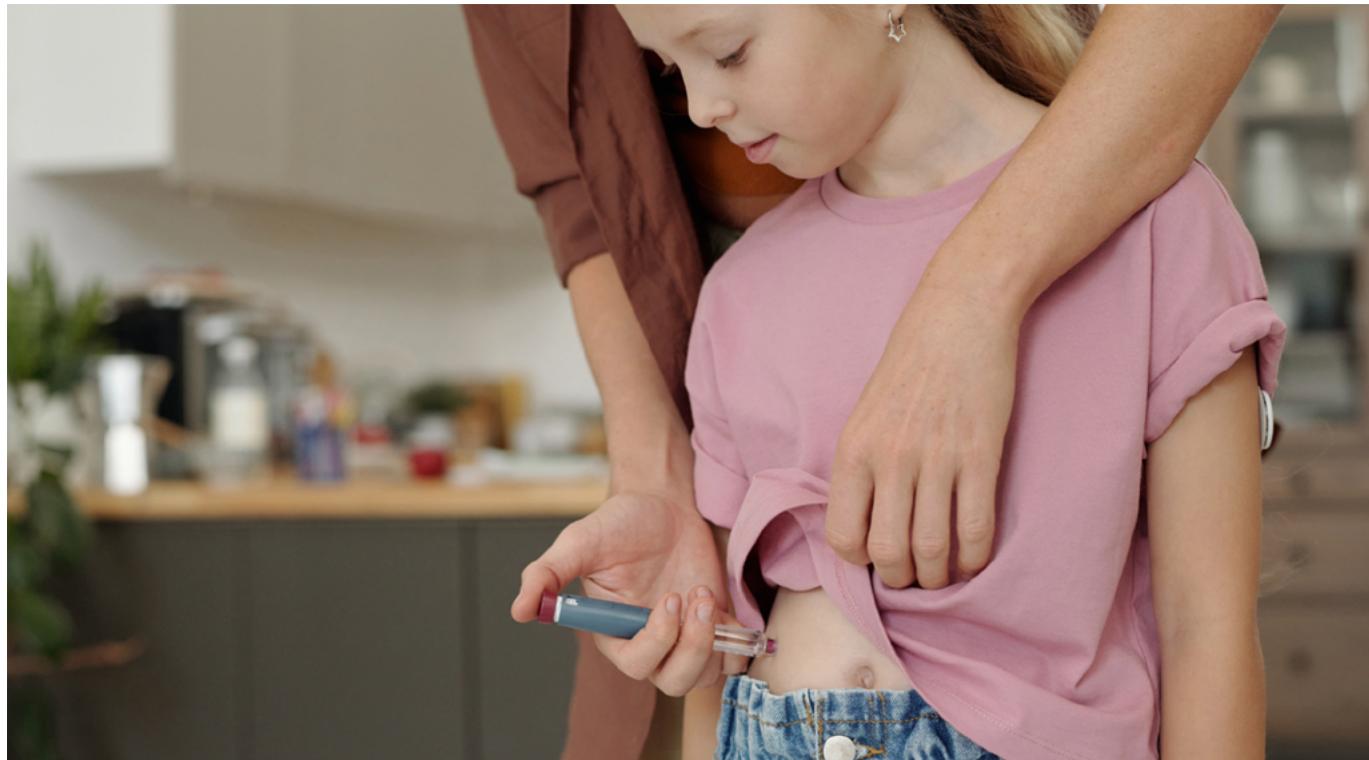
Il disegno dello studio D1CeScreen

Lo studio ha previsto l'arruolamento da parte dei Pediatri di Libera Scelta (PLS) di 4 regioni, Lombardia, Marche, Campania e Sardegna, di 5363 bambini appartenenti a 3 fasce d'età, 2, 6 e 10 anni, corrispondenti ai picchi di sieroconversione del DT1 e della MC come riportato dalla letteratura. Il disegno dello studio ha previsto la raccolta di sangue mediante pungidito in microprovetta per le analisi relative agli auto-anticorpi di DT1 e MC e su cartoncino DBS (Dried Blood Spot) per la valutazione dell'aplotipo DQ2/DQ8, associato alla suscettibilità genetica per la MC. Ogni risultato positivo allo screening è stato gestito dai PLS in collaborazione con i centri clinici specialistici regionali, che hanno fornito informazioni adeguate e accompagnato le famiglie nel percorso di approfondimento diagnostico. La raccolta e l'elaborazione dei dati sono avvenuti su una piattaforma dedicata, con accessi profilati per PLS, centri clinici specialistici, laboratorio di riferimento e ISS, garantendo sicurezza, tracciabilità e qualità dei flussi informativi.

Gli outcomes primari sono stati: la partecipazione/accettabilità dei PLS; il numero degli arruolamenti, la valutazione dei campioni biologici, l'accettabilità dello screening da parte delle famiglie. Obiettivi secondari sono stati: l'individuazione dei soggetti con positività agli anticorpi DT1 e/o alla MC e la presa in carico da parte dei centri clinici per la conferma diagnostica e l'eventuale follow-up dei soggetti positivi.

Definizione dei criteri di inclusione ed esclusione

La progettazione dello studio D1CeScreen ha posto



particolare attenzione alla definizione dei criteri di inclusione, al fine di garantire una rappresentazione adeguata della popolazione pediatrica italiana e la validità scientifica dei risultati. Sono stati arruolati bambini di età pari a 2, 6 e 10 anni, fasce individuate per intercettare diversi momenti dello sviluppo immunitario e della possibile comparsa di autoanticorpi. I criteri di inclusione hanno compreso l'appartenenza a una delle fasce d'età previste e assistenza pediatrica in una delle regioni coinvolte. Sono esclusi i soggetti già diagnosticati per DT1 o per entrambe le patologie; non costituisce invece criterio di esclusione una precedente diagnosi di sola MC, in quanto l'obiettivo scientifico include anche l'analisi della coesistenza delle due condizioni autoimmuni.

Questa impostazione riflette la volontà di mantenere un approccio inclusivo e non selettivo, favorendo la partecipazione su base volontaria e garantendo l'accesso allo screening in tutte le aree coinvolte. La procedura di arruolamento ha previsto la compilazione di un questionario anamnestico da parte dei genitori e

l'attribuzione al bambino di un codice alfanumerico, che tutela la privacy del minore e consente la gestione sicura dei dati all'interno della piattaforma informatica dell'ISS.

Il consenso informato

Nel contesto di uno screening pediatrico rivolto a bambini sani, il consenso informato assume un valore centrale, non solo come adempimento normativo, ma come espressione di una scelta consapevole da parte della famiglia.

Il progetto D1CeScreen ha definito una procedura che garantisce la piena informazione dei genitori, attraverso il coinvolgimento diretto dei Pediatri di Libera Scelta (PLS), figure di fiducia che accompagnano la famiglia nella comprensione del percorso.

Ai genitori sono state fornite spiegazioni chiare sugli obiettivi del progetto, sulla natura predittiva dei test, sui limiti dello screening e sulle modalità di gestione dei dati personali. La firma del consenso, unitamente all'informativa privacy, sancisce la partecipazione vo-

lontaria e consapevole al progetto, nel rispetto delle linee guida europee sull'etica degli screening di popolazione.

Particolare attenzione è stata rivolta alla comunicazione del rischio: informare che un bambino asintomatico possa presentare anticorpi predittivi di malattia richiede competenze specifiche e sensibilità.

Per questo, i PLS hanno ricevuto una formazione dedicata e materiali informativi, a garanzia di uniformità, trasparenza e comprensibilità del messaggio. Il consenso diviene così parte integrante della relazione di fiducia tra PLS e famiglia, in cui la partecipazione informata è considerata un atto di corresponsabilità sanitaria e sociali.

Conclusioni

Elementi chiave del progetto propedeutico D1CeScreen sono state la partecipazione consapevole, etica e trasparenza.

Il consenso informato e i criteri di inclusione, sono concepiti come strumenti di tutela e fiducia, fondamentale per un approccio preventivo alle malattie autoimmuni

pediatriche. Il progetto sottolinea la necessità di un linguaggio chiaro e non allarmistico, in grado di promuovere la consapevolezza del rischio senza generare ansia o stigmatizzazione. Unendo, dunque, rigore scientifico e chiarezza comunicativa, D1CeScreen ha voluto fornire le basi per il futuro screening nazionale per DT1 e MC, valutandone accettabilità e fattibilità.

Bibliografia

- ¹ Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana. Legge 15 settembre 2023, n. 130. Disposizioni concernenti la definizione di un programma diagnostico per l'individuazione del diabete di tipo 1 e della celiachia nella popolazione pediatrica. (23G00140) (GU Serie Generale n.226 del 27-09-2023); 2023 [Internet]. Available from: <https://www.gazzettaufficiale.it/eli/id/2023/09/27/23G00140/sg>
- ² Ghalwash M, Dunne JL, Lundgren M, et al. Two-age islet-autoantibody screening for childhood type 1 diabetes: a prospective cohort study. Lancet Diabetes Endocrinol 2022;10:589-596. [https://doi.org/10.1016/S2213-8587\(22\)00141-3](https://doi.org/10.1016/S2213-8587(22)00141-3)
- ³ 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/db20-0054>
- ⁴ Husby S, Koletzko S, Korponay-Szabó I, et al. European Society Paediatric Gastroenterology, hepatology and nutrition guidelines for diagnosing coeliac disease 2020. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2020;70:141-156. <https://doi.org/10.1097/MPG.0000000000002497>
- ⁵ Eland I, Klieverik L, Mansour AA, et al. Gluten-free diet in co-existent celiac disease and type 1 diabetes mellitus: is it detrimental or beneficial to glycemic control, vascular complications, and quality of life? Nutrients 2022;15:199. <https://doi.org/10.3390/nu15010199>