Studio "Baby D1Ce" - screening degli autoanticorpi del diabete di tipo 1 e della celiachia nei bambini da 1 a 5 anni in Lombardia, Puglia e Sardegna.

Modulo di informazione ai genitori del bambino

Gentili Genitori,

Con la legge 130/2023 l'Italia è il primo Paese al mondo ad aver istituito un programma di screening per il diabete di tipo 1 e per la celiachia che mira a identificare le persone a rischio di sviluppare una o entrambe queste malattie, in modo da poter offrire loro un trattamento precoce.
Si tratta di due patologie croniche che in genere si sviluppano durante l'età pediatrica e per questo motivo lo screening è rivolto ai bambini.

Diabete tipo 1

Il diabete di tipo 1 (DT1) è un diabete di origine autoimmune che si manifesta nella metà dei casi nel periodo dell'infanzia e dell'adolescenza. Il DT1 è causato da un'alterazione del sistema immunitario che riconosce erroneamente come estranee le cellule beta (β-cellule) che producono insulina nei confronti delle quali vengono prodotti auto-anticorpi. La mancata produzione di insulina provoca un aumento dei livelli di glucosio nel sangue (iperglicemia).
I sintomi caratteristici del diabete di tipo 1 sono: necessità di bere frequentemente, necessità di urinare più frequentemente del solito, sensazione di stanchezza e perdita di peso e della massa muscolare. Se i livelli di glucosio nel sangue sono molto alti possono causare la chetoacidosi diabetica, una complicanza acuta molto grave e rischiosa per il paziente, che richiede il ricovero in ospedale in urgenza.
La terapia del DT1 richiede la somministrazione di insulina mediante iniezioni quotidiane necessarie per mantenere livelli normali di glicemia e ridurre il rischio di danni a lungo termine di diversi organi, tra cui l'occhio, il cuore, i vasi sanguigni e il sistema nervoso. La terapia con deve essere mantenuta per tutta la vita.

Ancora troppo spesso la diagnosi di DT1 avviene per un esordio acuto di chetoacidosi, uno squilibrio metabolico grave che richiede il rapido ricovero del paziente in Pronto Soccorso e che può lasciare danni permanenti o anche mettere in pericolo la vita del bambino.

È, quindi, importante che il DT1 sia diagnosticato in tempo, in modo da avviare un percorso di assistenza che consenta ai bambini di avere la stessa aspettativa di vita della popolazione senza diabete. Oggi, peraltro, è anche possibile intervenire prima dell'esordio della malattia con terapie approvate e/o in sperimentazione, che ritardano l'esordio della malattia stessa.

Per comprendere se il bambino è a rischio di diabete di tipo 1 o lo sta già sviluppando è necessario misurare gli auto-anticorpi diretti contro le cellule che producono insulina, perché è stato dimostrato da numerosi studi che sono presenti nel sangue già mesi o anni prima che si manifesti l'iperglicemia. Gli auto-anticorpi del DT1 sono: anti-insula pancreatica (ICA), anti-decarbossilasi dell'acido glutammico (GAD), anti-insulina (IAA), anti-

tirosina fosfatasi (IA-2A) e anti-trasportatore dello zinco 8 (ZnT8). La presenza di uno qualsiasi tra i quattro auto-anticorpi fa ipotizzare che nel 20% dei casi si possa sviluppare DT1 entro 10 anni, mentre la presenza di due o più anticorpi si associa ad un rischio di evoluzione a diabete superiore all'80% entro 10 anni, ovvero ne attesta la quasi certezza di sviluppo futuro.
La misurazione degli auto-anticorpi tipici di questa malattia consente di individuare i bambini che hanno un'elevata probabilità di sviluppare il diabete e di attuare un controllo attento delle loro condizioni di salute. Se gli auto-anticorpi risulteranno presenti, i genitori saranno informati dei sintomi a cui fare attenzione e il centro specialistico diabetologico potrà richiedere di effettuare i controlli utili per verificare lo stato di salute del bambino.

La malattia celiaca

La celiachia è una patologia di tipo autoimmunitario scatenata dall'ingestione di glutine in soggetti geneticamente predisposti. Questa malattia, primariamente localizzata nell'intestino tenue, è molto diffusa e colpisce circa l'1.5% della popolazione pediatrica italiana. Il glutine rappresenta la frazione proteica principale del frumento (e derivati quali pane, pasta, pizza, etc) e altri cereali (orzo e segale).
È stata dimostrata una predisposizione nelle persone che hanno due tipologie di HLA, il DQ2 e/o il DQ8. Questi due alleli sono presenti nel 99% dei casi di celiachia ma è importante sapere che la presenza di DQ2 e/o DQ8 è condizione necessaria, ma non sufficiente per lo sviluppo della malattia.
La celiachia può svilupparsi ad ogni età e può presentarsi con segni e sintomi di varia entità a carico di diversi organi e apparati. Spesso i sintomi sono sfumati o addirittura assenti, motivo per il quale la gran parte dei casi, circa il 65% nel nostro Paese, attualmente sfugge alla diagnosi in età pediatrica.
La diagnosi di celiachia è determinata dal riscontro degli autoanticorpi antitransglutaminasi (anti-TTG) di classe IgA e degli anticorpi anti-endomisio (EMA).
La cura della celiachia consiste nella dieta priva di glutine, provvedimento che porta alla normalizzazione della mucosa intestinale e alla scomparsa dei sintomi.
L'identificazione precoce dei casi di celiachia è utile, non solo per la cura dei sintomi direttamente collegati alla celiachia, ma soprattutto per la prevenzione delle complicanze a lungo termine (es. anemia, osteoporosi, etc.) che possono insorgere nei casi non riconosciuti precocemente.

Diabete tipo 1 e malattia celiaca

I casi di DT1 e celiachia sono in costante aumento e queste due patologie possono esistere nella stessa persona. Infatti, molti studi hanno dimostrato che la celiachia è più frequente nei pazienti con DT1 (8%) rispetto a quanto osservato nella popolazione generale (1-2%), soprattutto perché queste due patologie condividono in larga misura la predisposizione genetica.

Perché sottoporsi a questo screening

Il vantaggio di attuare lo screening per DT1 e celiachia nella popolazione pediatrica deriva dalla possibilità di identificare i bambini a rischio o di diagnosticare precocemente i bambini che sono affetti da queste patologie.
Le ricerche scientifiche condotte in tutto il mondo dimostrano 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.

Come è organizzato lo studio

Per le ragioni sopra menzionate, la legge 130/2023 dispone lo screening per DT1 e celiachia nella popolazione pediatrica nazionale.
L'Istituto Superiore di Sanità (ISS), in collaborazione con l'I.R.C.C.S. Ospedale San Raffaele (HSR) e Fondazione Italiana Diabete ETS (FID) - dopo lo studio D1Ce – ha deciso di procedere ad un secondo studio di screening

focalizzato sui bambini più piccoli, che sono quelli che hanno le chetoacidosi più gravi. Lo studio valuterà anche altri aspetti dello screening, tra cui i costi, il paragone tra due metodi di raccolta del sangue capillare, i risvolti psicologici nelle famiglie, legati allo screening.

Lo studio sarà coordinato dall'ISS in collaborazione con HSR e FID, i Pediatri di Libera Scelta (PLS) e i centri clinici specialistici per il diabete e per la celiachia della vostra regione.

Saranno arruolati nello studio i bambini da 1 a 5 anni di età.
Nel caso di fratellini o sorelline di diversa età, per loro sarà comunque possibile accedere allo screening.

Il vostro PLS vi chiederà il consenso per fare partecipare vostro figlio allo studio nel corso di una visita per i "bilanci di salute". Acquisita la vostra disponibilità, il pediatra vi sottoporrà un questionario per la raccolta dei dati anagrafici e clinici di vostro figlio (nome, cognome, data e luogo di nascita, peso e altezza) insieme a Vs. dati di anamnesi familiare (eventuale diagnosi di diabete e specifica del tipo di diabete, eventuale diagnosi di celiachia, paese di nascita, scolarità).
Il PLS vi chiederà di poter effettuare un prelievo di sangue mediante un pungidito per raccogliere poche gocce di sangue in una micro-provetta capillare e su un foglio di carta assorbente. A questi due campioni biologici il PLS assegnerà un codice identificativo alfa-numerico e i campioni saranno inviati al laboratorio di Autoimmunità presso I.R.C.C.S. Ospedale "San Raffaele", che determinerà la presenza degli auto-anticorpi specifici per il DT1 e la celiachia.

Il PLS vi informerà dei risultati e nel caso gli anticorpi per una delle due patologie siano stati rilevati, vi indirizzerà presso il centro clinico specialistico della vostra regione per l'approfondimento diagnostico.

As alcuni genitori verrà inoltre richiesto di compilare alcuni questionari relativi agli aspetti psivologici dello screening. I questionari saranno due: uno prima dello screening e il secondo una volta ricevuto il risultato.

IMPORTANTE:

- La celiachia e il diabete di tipo 1 possono esordire a qualsiasi età; pertanto, la negatività alla determinazione degli anticorpi non esclude che una o entrambe queste malattie possano esordire successivamente al momento dello screening.

Voi potrete liberamente scegliere se fare partecipare vostro figlio allo studio. Nessuna delle procedure di prelievo comporterà rischi per la salute. L'eventuale rifiuto non comprometterà in alcun modo l'assistenza che vi viene comunque offerta. Ai fini della riservatezza delle informazioni, le assicuriamo che tutti i materiali raccolti saranno trattati in forma anonima e le informazioni relative verranno trattate nel rispetto del "Codice in materia di protezione dei dati personali". Il sangue raccolto sarà conservato solo per il tempo necessario alle analisi di laboratorio e quindi distrutto.

È suo diritto annullare in qualsiasi momento il consenso alla partecipazione allo studio.