Dallo screening al percorso di cura: come cambia l'organizzazione del diabete tipo 1

Claudia Arnaldi
Centro Diabetologico Aziendale ASL Viterbo
UOS Diabetologia Pediatrica

Lo screening per il DM1 rappresenta una sfida per la diabetologia e ci impone di ripensare i percorsi di cura.

La programmazione sanitaria e la riorganizzazione dei percorsi non possono che partire dai dati, dall'analisi dai numeri.

Rischio di sviluppare il diabete di tipo 1

Il rischio di sviluppare DM1 nella ***popolazione generale*** è pari allo 0,4%

Il rischio di sviluppare DM1 se ho un ***fratello*** affetto è del 5%

Il rischio di sviluppare DM1 se ho un ***genitore affetto*** è del 6%

Il rischio di sviluppare DM1 è tra il 23 % e il 50% in ***gemelli monozigoti***

Il rischio relativo di sviluppare DM1 avendo un parente affetto è 15 volte maggiore rispetto alla popolazione generale

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 n.226 del 27-9-2023)

IL PROGETTO D1CE SCREEN

- Lombardia, Marche, Campania e Sardegna
- Popolazione pediatrica
- anti-GAD; anti-IA2; anti-ZnT8; anti-IA
- Test su sangue capillare

CRITERI DI INCLUSIONE
- Età di 2, 6 e 10 anni (± 1 anno)
- Firma del consenso informato e della
- informativa PrivacY

CRITERI DI ESCLUSIONE
- Diagnosi di Diabete tipo 1

SOMMINISTRAZIONE DEL QUESTIONARIO DI RECLUTAMENTO CON RACCOLTA DI DATI ANAGRAFICI, ANAMNESTICI E AUXOLOGICI

20

Risultati Fase Pilota

Su oltre 5.300 bambini, lo 0,97% è risultato positivo agli anticorpi per il diabete di tipo 1

La DKA all'esordio si è ridotta del 26% , la riduzione della DKA severa è stata pari al 49%

Le persone con una storia personale o familiare di altre patologie autoimmuni presentano un rischio più elevato di T1D

ORIGINAL ARTICLE

Celiac Disease and Risk of Subsequent Type 1 Diabetes

A general population cohort study of children and adolescents

Jonas F. Ludvigsson, md, phd[1,2] Anders Ekbom, md, phd[3,4] Scott M. Montgomery, phd[2,5]
Jonny Ludvigsson, md, phd[6]

with type 1 diabetes and HLA-DQ2 expressed transglutaminase autoantibodies

Table 2—*Risk of subsequent type 1 diabetes before the age of 20 years in relation to celiac disease status*

		Type 1 diabetes			Ketoacidosis or diabetic coma		
	n	Events	HR (95% CI)	P	Events	HR (95% CI)	P
No celiac disease	45,580	199	1.0		45	1.0	
Any celiac disease	9,243	96	2.4 (1.9–3.0)	<0.001	22	2.3 (1.4–3.9)	0.001
Age at first recorded celiac disease diagnosis (years)							
0–2	7,590	77	2.2 (1.7–2.9)	<0.001	19	2.3 (1.3–3.9)	0.004
3–20	2,153	19	3.4 (1.9–6.1)	<0.001	3	2.9 (0.7–12.2)	0.143
Sex							
Male	3,889	37	1.9 (1.3–2.9)	0.001	8	1.5 (0.7–3.4)	0.301
Female	5,354	59	2.7 (2.0–3.8)	<0.001	14	3.3 (1.7–6.6)	0.001

Events refers to the number of positive events before end of follow-up (diagnosis of type 1 diabetes or ketoacidosis/diabetic coma). Estimates derived from Cox regression internally stratified for sex, age, year of study entry, and county of residence (e.g., children with celiac disease diagnosed before the age of 3 years were at 2.2-fold increased risk of developing subsequent type 1 diabetes before the age of 20 years).

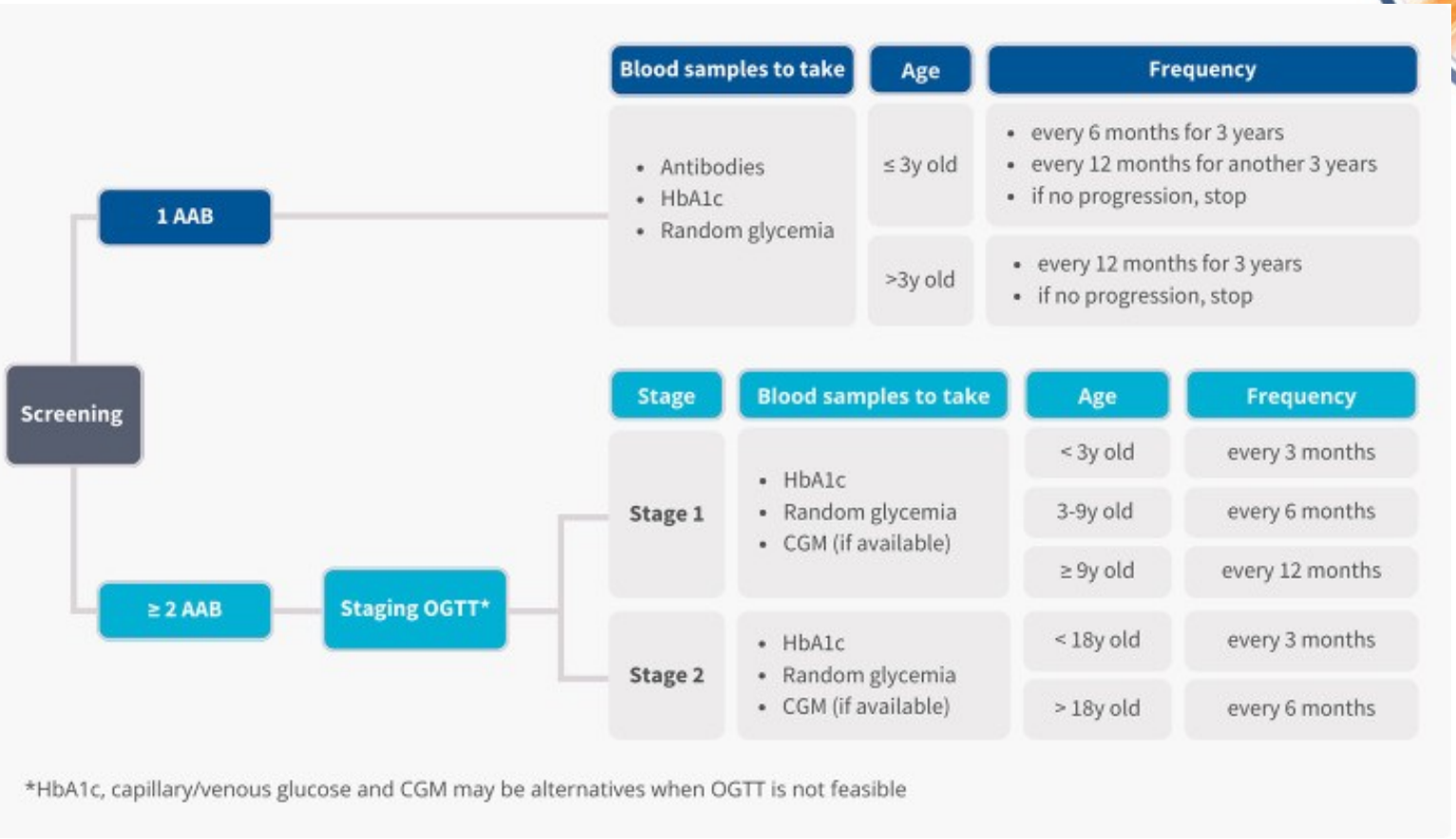
Rischio di progressione verso un diabete clinicamente manifesto (Stadio III del DM1)

I bambini con *1 solo anticorpo positivo* hanno un rischio di progressione allo stadio 3 pari al 15% in 10 anni

I bambini con DM1 allo *stadio I* hanno un rischio di progressione allo stadio 3 in 5 anni pari al 44% e dell' 80% in 15 anni

I bambini con DM1 allo *stadio II* hanno un rischio di progressione allo stadio 3 in 5 anni pari al 75% e del 100% in 15 anni

Il rischio di progressione nei familiari e nella popolazione generale è sovrapponibile



ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2024

Education

- Ongoing structured individualized education for those identified with islet AABs and their caregivers/families is needed [**E**].
- Education needs to be culturally, linguistically and socioeconomically congruent and tailored to personal needs [**E**].
- Education is the responsibility of all health professionals involved in the monitoring and care of persons with T1D [**E**].
- For those with Stage 2 T1D, a review by an endocrinologist/ diabetologist or diabetes educator every 6 months is recommended to reinforce understanding of the condition and expectations for progression [**E**].

Psychological Burden of Screening

- Positive genetic and islet AAB screening results in children may be associated with parental stress, depressive symptoms, and diabetes-specific anxiety [**B**].
- There is a need to assess emotional, cognitive, and behavioral functioning in persons at risk and with early-stage T1D and their family members, followed by appropriate support and information [**E**].
- Consider integration of psychosocial support for children with early-stage T1D into routine clinical visits, to be delivered, whenever possible, by healthcare providers with diabetes-specific training [**E**].

Cost-Effectiveness

- Screening for T1D risk may be cost-effective if the long-term glycemic benefits of early diagnosis and intervention are realized [**B**].
- The potential cost-effectiveness of immune interventions is unknown at this time [**E**].



Istituto Superiore di Sanità

SNLG ISS

Sistema nazionale linee guida - ISS

CONGRESSO TERRITORIALE AMD-SID LAZIO

DIABETE IN MOVIMENTO

DAI PROGETTI ALLA PRATICA: L'INNOVAZIONE CHE CURA



A New Patient Journey in Type 1 Diabetes: A Position Paper of the Lazio Pediatric Diabetology Network

Centri di Diabetologia pediatrica di III livello
- OPBG
- ASL Viterbo
- Policlinico Umberto I

Strutture satelliti di Diabetologia pediatrica
- ASL Rieti
- ASL Frosinone
- ASL Latina
- Università Tor Vergata
- Ospedale S.Eugenio

PLS
- Rappresentativi di tutte le ASL del Lazio

Associazioni
- Federdiabete Lazio

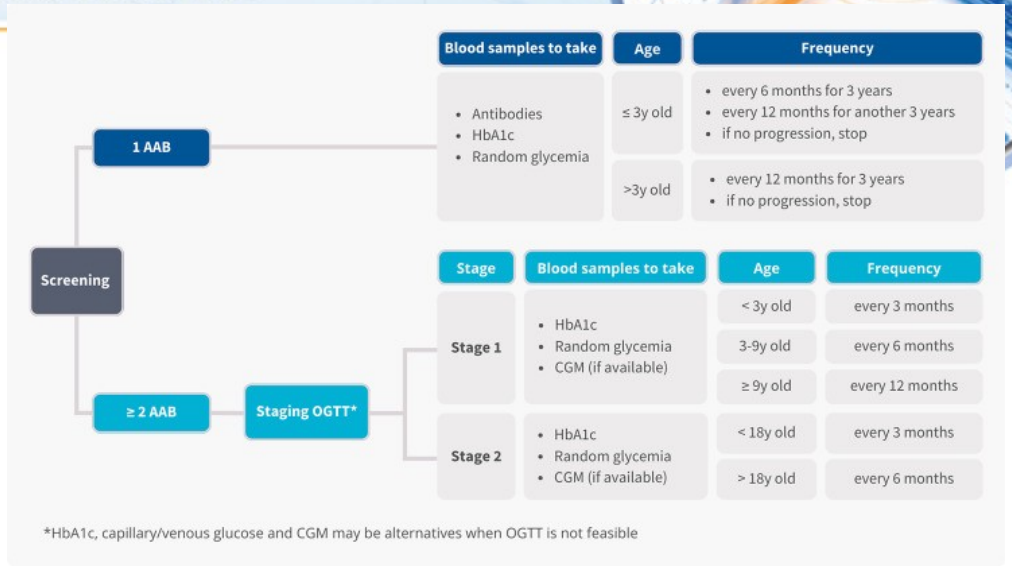
La Rete Diabetologica Pediatrica del Lazio, strutturata su tutto il territorio regionale consapevole delle responsabilità e delle opportunità offerte dalla legge 130 e dalle nuove opzioni terapeutiche, si è prefissata l'obiettivo di definire un progetto di attuazione dello screening nella regione che tenga conto non solo degli aspetti organizzativi, per quanto fondamentali, ma anche delle implicazioni psicologiche e nutrizionali che la Diabetologia pediatrica dovrà affrontare con i bambini, con gli adolescenti e con le loro famiglie che lo screening permetterà di individuare in fase I e in fase II.

I professionisti della Rete (pediatri diabetologi, infermieri, nutrizionisti e psicologi) **in collaborazione con i PLS** hanno predisposto, ognuno per le proprie competenze, una proposta di percorso dedicato che è stata ridiscussa e messa a punto nella prima parte dell'evento (lavori di gruppo) per essere poi condivisa e armonizzata con quella delle altre professionalità per definire un unico percorso che diventi il riferimento per l'attuazione del programma di screening nella regione Lazio. La stesura finale del progetto è stata **condivisa con le Associazioni** che nella regione Lazio rappresentano i bambini e ragazzi con DMT1 e le loro famiglie.

Presa in carico multidisciplinare:

- *Diabetologo*
- *Infermiere*
- *Nutrizionista*
- *Psicologo*

In grado di integrare il follow-up con percorsi educativi e di rinforzo, monitoraggio e sostegno psicologico.



Con la collaborazione dei PLS e delle Associazioni il cui ruolo è fondamentale sia per sensibilizzare la popolazione generale e a rischio sia per migliorare la compliance al percorso di cura

Il documento mette in evidenzia alcuni aspetti essenziali per rendere il programma di screening efficace e sostenibile:

- La necessità di un tavolo di coordinamento regionale in grado di guidare i nuovi processi organizzativi evitando frammentazioni e approcci eterogenei
- **La disponibilità di dati (cartella clinica informatizzata) che possano guidare programmazione e allocazione delle risorse**
- La disponibilità sul territorio regionale di laboratori in grado di dosare tutti i 4 anticorpi con metodiche di dosaggio certificate IVDR *(Regolamento europeo sui dispositivi medico-diagnostici in vitro EU 2017/746)*
- **L'identificazione di Centri con team multidisciplinare dedicato a DM1 e la disponibilità di risorse professionali che permettano l'implementazione di ambulatori dedicati allo screening e al follow-up**
- La definizione di un percorso chiaro e condiviso per la gestione dei pazienti con anticorpi positivi
- **La sensibilizzazione e attivazione di tutti i PLS e dei MMG attraverso campagne informative e percorsi formativi dedicati rivolti anche alle Associazioni**
- La definizione di percorsi strutturati di transizione ai Centri dell'adulto dei ragazzi in follow-up alla maggiore età e di affidamento ai Centri pediatrici dei bambini risultati positivi nei Centri dell'adulto (Rete di Transizione)
- **La necessità di adottare la classificazione ICD-10 per la diagnosi degli stadi precoci del DM1 per permettere a questi pazienti di usufruire di prestazioni comprese nei LEA.**

Take home messages

- Lo screening per DMT1 rappresenta per la comunità diabetologica una grande sfida
- In gioco ci sono la prevenzione della DKA, la riduzione delle ospedalizzazioni, la prevenzione delle complicanze a lungo termine, la possibilità di rallentare il decorso della malattia … e forse domani di rimodulare la risposta autoimmune tanto da evitare l'esordio clinico della malattia
- La programmazione sanitaria anche in questo caso è fondamentale e non può prescindere dai numeri
- La sfida può essere vinta soltanto con il gioco di squadra fra Società scientifiche, Associazioni e Istituzioni.



AMD ASSOCIAZIONE MEDICI DIABETOLOGI 1974 ANNO DI FONDAZIONE

SID Società Italiana di Diabetologia

CONGRESSO TERRITORIALE
AMD-SID LAZIO

DIABETE IN MOVIMENTO

DAI PROGETTI ALLA PRATICA: L'INNOVAZIONE CHE CURA



4 LUGLIO 2026

FIANO ROMANO

Hampton by Hilton Rome North