



ANDIAMO INCONTRO AL FUTURO

Un nuovo modo di essere Pediatri

Le buone pratiche cliniche e sociali

**Diabete autoimmune:
stratificazione del
rischio**

Angela Zanfardino

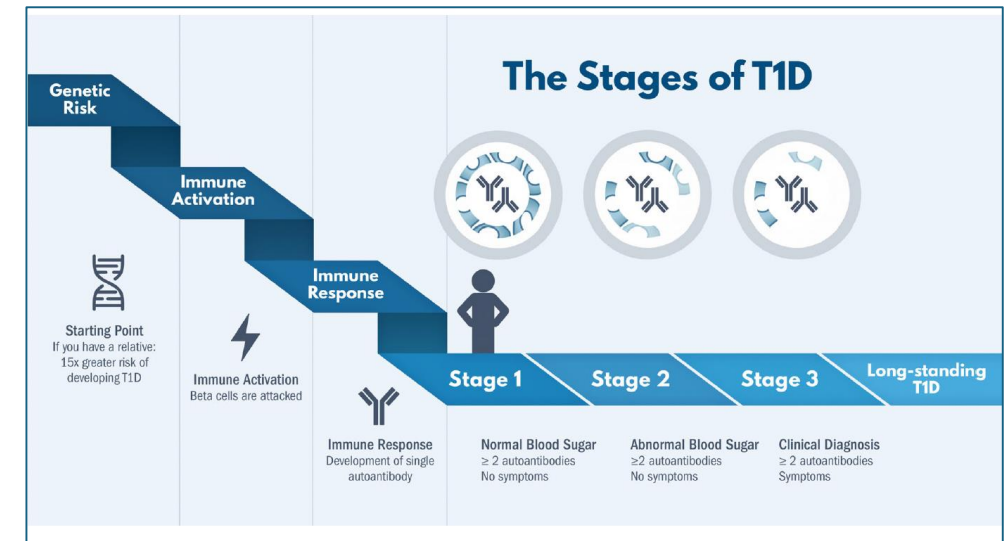
Centro di Diabetologia Pediatrica "G.Stoppoloni"

Università degli Studi della Campania

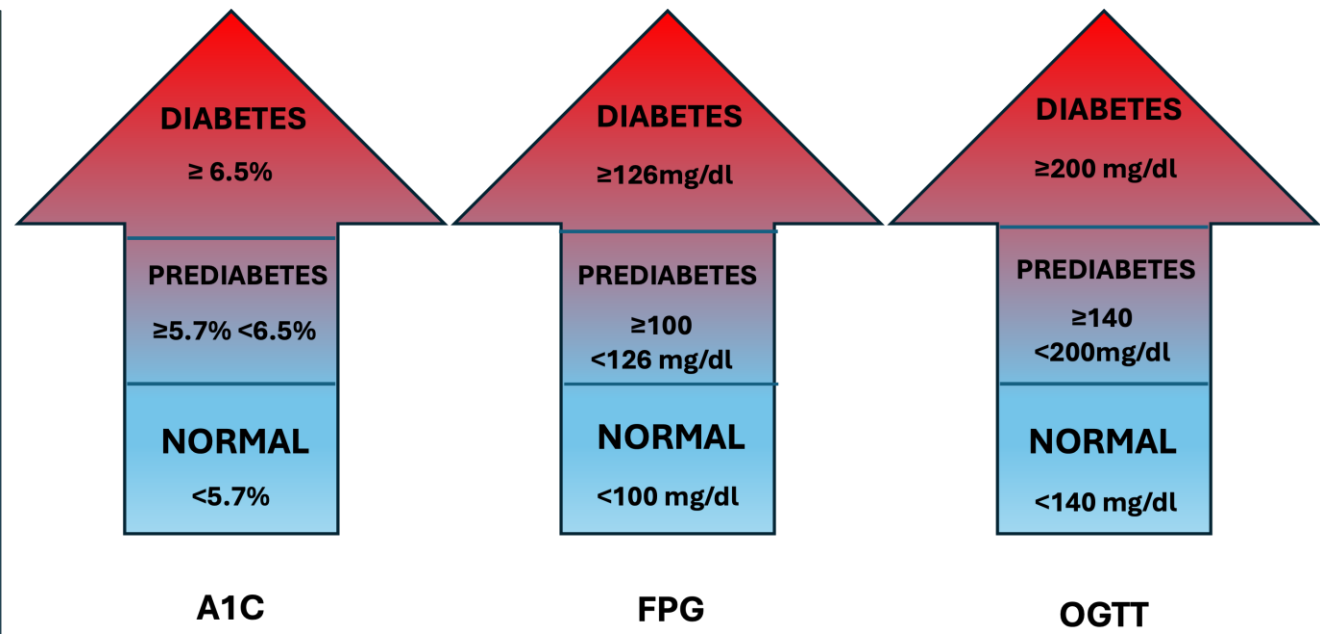
"L. Vanvitelli"

ISPAD clinical practice consensus guidelines 2022: Stages of type 1 diabetes in children and adolescents

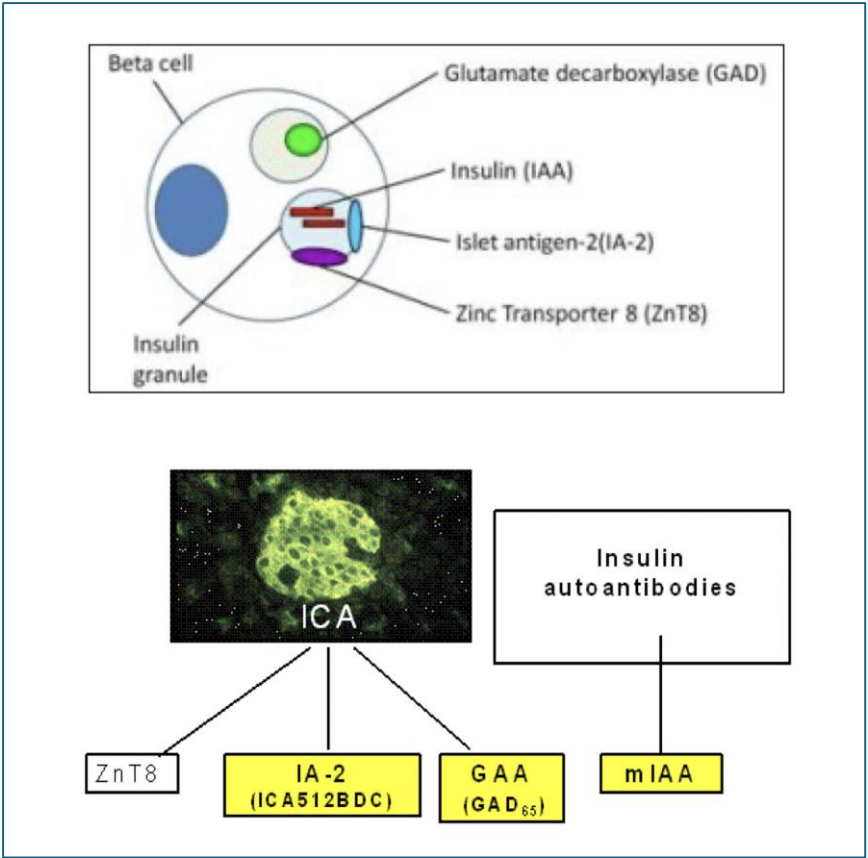
Rachel E. J. Besser¹ | Kirstine J. Bell² | Jenny J. Couper^{3,4} | Anette-G. Ziegler⁵ |
Diane K. Wherrett⁶ | Mikael Knip⁷ | Cate Speake⁸ | Kristina Casteels^{9,10} |
Kimberly A. Driscoll¹¹ | Laura Jacobsen¹² | Maria E. Craig¹³ |
Michael J. Haller¹²



- Facilitare i programmi di **ricerca**
- Avviare programmi corretti di **screening**
- Prevenire l'esordio in **chetoacidosi** diabetica
- Ritardare la progressione e l'esordio del diabete mellito grazie all'utilizzo di anticorpi monoclonali anti CD3 (**Teplizumab**) sin dallo stadio



Anticorpi diagnostici
autoimmunità del diabete



Chi è maggiormente a rischio ?

I familiari di primo grado di
pazienti affetti da diabete mellito
di tipo 1

Gli individui con un parente di primo grado affetto da diabete di tipo 1 hanno un rischio relativo di sviluppare diabete di tipo 1 nel corso della vita di 15 volte superiore rispetto alla popolazione generale e la prevalenza di diabete di tipo 1 entro i 20 anni di età è rispettivamente del 5% rispetto allo 0,3%.

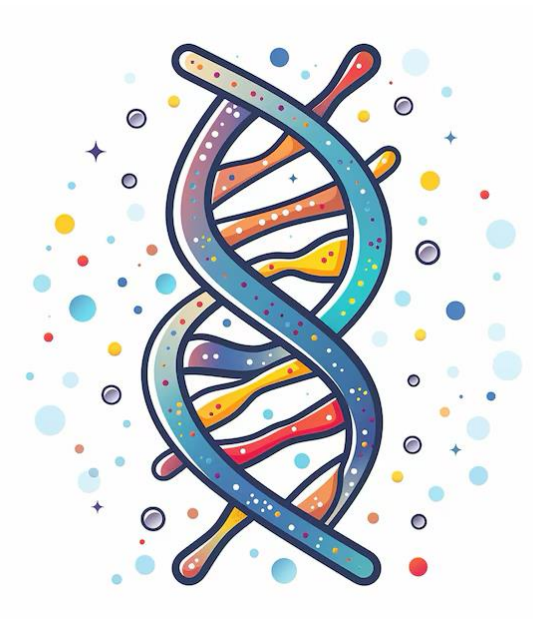
Tuttavia l'85% degli individui con una nuova diagnosi non ha una storia familiare di diabete di tipo 1.



Chi è maggiormente a rischio ?

Rischio genetico

- ✓ Conferiscono il rischio più elevato gli aplotipi HLA :
DRB1*03:01-DQA1*05:01-DQB1*02:01 (anche espresso come DR3-DQ2) e
DRB1*04-DQA1*03:01-DQB1*03:02
(espresso anche come DR4-DQ8)
- ✓ I bambini con il genotipo HLA DR3-DQ2/DR4-DQ8 hanno un rischio di sviluppare autoanticorpi e diabete tipo 1 di circa il 5%
- ✓ Parenti di primo grado portatori di HLA DR3-DQ2/DR4-DQ8 presentano un ulteriore aumento del rischio che raggiunge il 20%
- ✓ Il rischio di sviluppare autoimmunità contro le isole pancreatiche diminuisce esponenzialmente con l'età così come l'influenza dei fattori genetici



Chi è maggiormente a rischio ?

Rischio
ambientale

La crescente incidenza del diabete tipo 1 a livello globale , unita ad una bassa percentuale di di individui con aplotipi HLA a rischio evidenzia come ci debba essere l'influenza dell'ambiente nella patogenesi della malattia

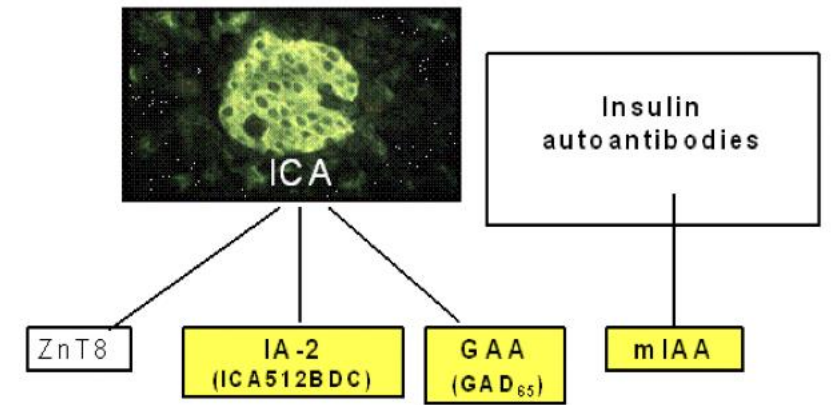
ESPOSIZIONE
precoce



Nutrizione, infezioni,
crescita

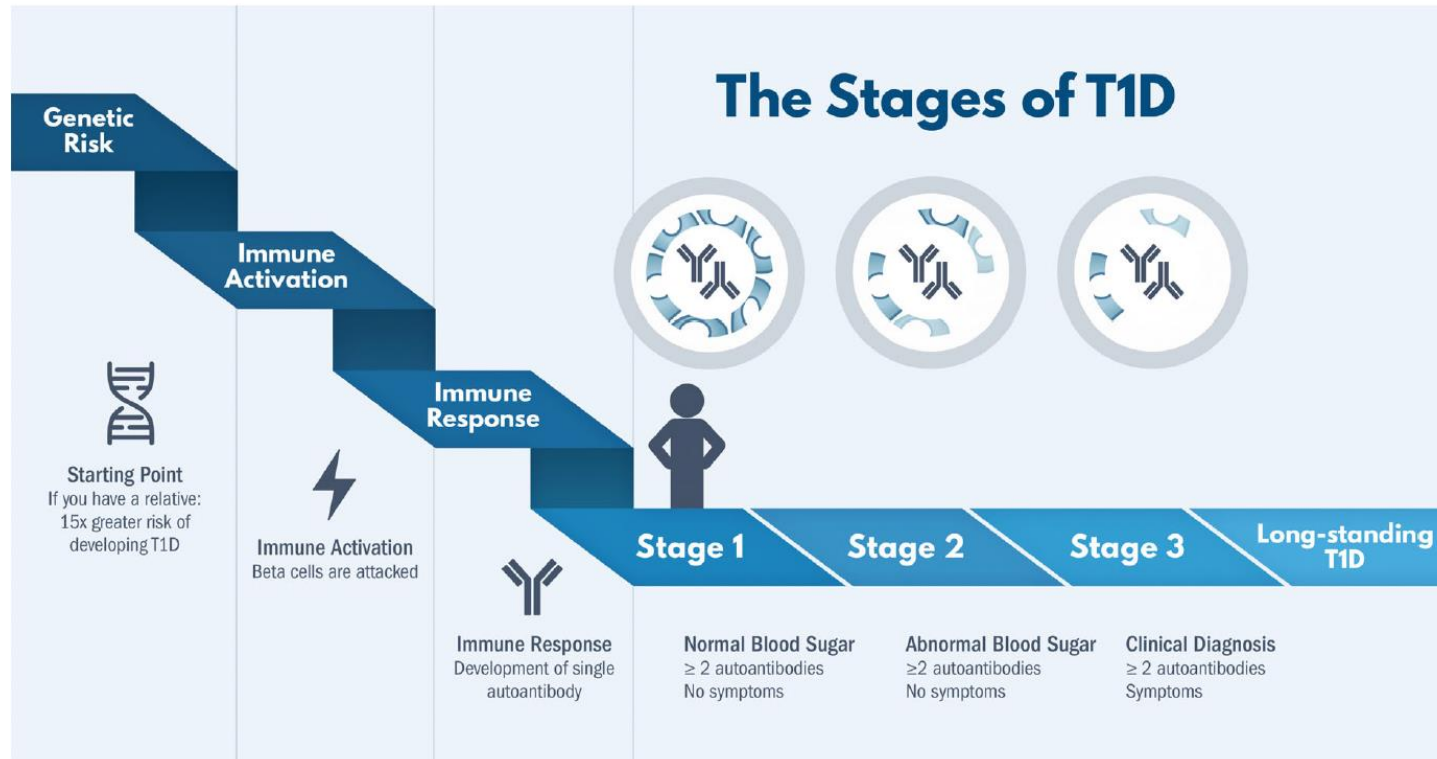
Chi è maggiormente a
rischio ?

Due o più autoanticorpi positivi



La stragrande maggioranza (80-90%) dei bambini con autoanticorpi multipli contro le isole pancreatiche progredisce allo stadio 3 entro 15 anni, rispetto al 15% che ha un singolo autoanticorpi contro le isole pancreatiche

STADI del diabete mellito tipo 1



STADIO 1 (asintomatico): Due o più autoanticorpi del diabete. Valori glicemici patologici
STADIO 2 (asintomatico): Due o più autoanticorpi del diabete. Disglicemia
STADIO 3 (asintomatico o sintomatico): Due o più autoanticorpi del diabete. Valori glicemici patologici (ADA criteria)

- 1 solo anticorpo rischio a 10 anni del 15%
- 2 o più anticorpi (Stadio 1) 44% di rischio a 5 anni e 80-90 % a 15 anni
- 2 o più anticorpi e disglicemia (Stadio 2) rischio 75% a 5 anni e 100% a 15 anni



SCREENING diabete tipo 1



OBIETTIVI: Ridurre l'esordio in chetoacidosi diabetica e le sue complicanze, reclutare pazienti per i trial, preparare con più calma le famiglie all'avvio delle terapia insulinica

SOGGETTI: Non solo i familiari...! Bisogna individuare i soggetti Stadio 1 e 2

ETA' : la sensibilità dello screening sale al 50% se i test degli autoanticorpi vengono eseguiti due volte tra i 2-3 anni e ai 5-7 anni



SCREENING diabete tipo 1



Istituto Superiore di Sanità

Follow us on



Search



[About Us](#) [Topics](#) [Activities](#) [Services and Utilities](#) [Publications](#) [Press Room](#) [Events](#) [ISSalute](#) [Transparent administration](#) [Tender notices](#) [Data protection](#)

[Activities](#) | [Projects](#) | [D1Ce Screen Copertina](#)



[SCREENING](#)

[THE D1CE SCREEN PROJECT](#)

[ABOUT US](#)

[INFORMATION](#)

[FAQ](#)

[CONTACT US](#)

[PRIVATE AREA](#)

D1Ce Screen
Participants in the study

[VIEW MORE](#)

La **Legge 15 settembre 2023, n. 130**, intitolata "Disposizioni concernenti la definizione di un programma diagnostico per l'individuazione del diabete di tipo 1 e della celiachia nella popolazione pediatrica", ha istituito in Italia un programma nazionale di screening rivolto ai bambini e adolescenti di età compresa tra 1 e 17 anni. L'obiettivo principale è identificare precocemente i soggetti a rischio di sviluppare diabete di tipo 1



SCREENING diabete tipo 1



Struttura dello Screening Nazionale:

Il programma prevede l'adozione di test diagnostici specifici per rilevare la presenza di anticorpi associati al diabete di tipo 1 e alla celiachia nella popolazione pediatrica. Il Ministero della Salute, in collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità (ISS), è responsabile dell'implementazione del programma, che include:

- **Definizione dei protocolli diagnostici:** Stabilire le modalità e i criteri per l'esecuzione dei test di screening.
- **Formazione del personale sanitario:** Assicurare che medici e operatori sanitari siano adeguatamente preparati per condurre lo screening e interpretare i risultati.
- **Campagne di informazione e sensibilizzazione:** Informare le famiglie sull'importanza dello screening e sulle modalità di partecipazione.



SCREENING diabete

tipo 1



Progetto Pilota:

Prima dell'implementazione su scala nazionale, è stato avviato un progetto pilota in quattro regioni italiane: Lombardia, Marche, Campania e Sardegna. Questo studio preliminare ha avuto lo scopo di valutare la fattibilità, l'efficacia e le eventuali criticità dello screening.

Nel dettaglio, il progetto pilota ha coinvolto:

- **Popolazione target:** Bambini di 2, 6 e 10 anni, reclutati su base volontaria attraverso i Pediatri di Libera Scelta (PLS) aderenti all'iniziativa.

- **Test effettuati:** Analisi degli autoanticorpi specifici per il diabete di tipo 1 e la celiachia, oltre alla valutazione di varianti genetiche associate a queste malattie.

- **Obiettivi:** Valutare la sostenibilità del programma da parte del Servizio Sanitario Nazionale, identificare potenzialità e criticità organizzative, e analizzare il rapporto costi-benefici di uno screening su scala nazionale.

I risultati del progetto pilota forniranno indicazioni fondamentali per l'ottimizzazione e l'estensione del programma di screening a livello nazionale, garantendo un approccio efficace nella prevenzione e nella diagnosi precoce del



angela.zanfardino@unicampania.it