

Progetto propedeutico per la realizzazione di un programma di screening nazionale nella popolazione pediatrica per il diabete di tipo 1 e la celiachia (D1Ce Screen)

Come interpretare i risultati dello screening pediatrico per il diabete tipo 1 e la celiachia.

Guida pratica per il Pediatra di famiglia

Informazioni sul test di screening per il diabete tipo 1

A cura del Prof. Valentino Cherubini, Presidente della Società Italiana di Endocrinologi e Diabetologia Pediatrica, AOU delle Marche, Presidio Ospedaliero "G.Salesi" - SOD Diabetologia Pediatrica; Ancona

Il diabete di tipo 1 è dovuto alla distruzione su base autoimmune delle cellule beta del pancreas. L'insorgenza dei sintomi clinici è tipicamente preceduta da un periodo di danno delle cellule beta che producono insulina, caratterizzato dallo sviluppo di uno o più autoanticorpi contro gli autoantigeni insulari: autoanticorpo insulina (IAA), autoanticorpo GAD (GADA), autoanticorpo antigene-2 dell'insulina, (IA -2A) e autoanticorpo di tipo 8 trasportatore dello zinco (ZnT8A).

La presenza di questi autoanticorpi in un bambino che non ha il diabete consente di individuare il rischio di sviluppare i sintomi clinici in futuro. È dimostrato che la probabilità di sviluppare autoanticorpi è maggiore nei primi dieci anni di vita.

Lo screening attraverso il prelievo capillare permette di individuare coloro che hanno bisogno o meno di ulteriori accertamenti; tuttavia, non è di per sé uno strumento che consente di definire il grado di rischio. Lo screening viene fatto alle età di 2, 6 e 10 anni. Se fosse fatto solo all'età di dieci anni si perderebbe la possibilità di individuare bambini piccoli che potrebbero sviluppare il diabete in tenera età.

Un bambino che risulta negativo allo screening a 2, 6 e 10 anni ha una bassa probabilità di sviluppare autoimmunità verso la cellula beta negli anni successivi. I bambini che risultano positivi allo screening hanno bisogno di ulteriori controlli.

Il rischio di sviluppare i sintomi clinici del diabete tipo 1 è più alto in coloro che hanno la persistenza degli autoanticorpi nel tempo. La presenza di due o più autoanticorpi che si riconferma negli anni individua un alto rischio di comparsa del diabete nei 15 anni successivi.

Conoscere il rischio di sviluppare i sintomi, permette di evitare la chetoacidosi diabetica che si verifica purtroppo molto frequentemente al momento della diagnosi clinica di diabete e che può causare gravi danni alla salute. Inoltre, apre la strada in un prossimo futuro a terapie che permetteranno di ritardare la comparsa dei sintomi clinici.

Per questo motivo i bambini con anche un solo auto-anticorpo del diabete tipo 1 devono essere inviati al centro regionale di diabetologia pediatrica che li prenderà in cura, farà una consulenza specialistica, un prelievo di sangue venoso per la verifica degli autoanticorpi e organizzerà un programma di controllo.

Informazioni sul test di screening per la celiachia

A cura del Prof. Carlo Catassi, Università Politecnica delle Marche, Ancona; Center for Celiac Research and Treatment, Massachusetts General Hospital-Harvard Medical School, Boston (USA). E-mail: c.catassi@univpm.it

In base all'esito dello screening pediatrico per la celiachia possono essere individuate le seguenti situazioni:

1. Bambini con valori normali di anti-tTG IgA e anti-tTG IgG e assenza dei geni predisponenti alla celiachia. In tal caso, non solo lo screening della celiachia è negativo, ma l'assenza dei geni HLA-DQ2 e -DQ8 indica che il bambino, con probabilità superiore al 99%, non svilupperà celiachia nel corso della vita;
2. Bambini con valori normali di anti-tTG IgA e anti-tTG IgG ma presenza dei geni HLA-DQ2 e/o -DQ8 predisponenti alla celiachia. Il bambino non è celiaco e non deve modificare in alcun modo il proprio stile di vita e/o la propria alimentazione (dieta con normali quantità di glutine). La positività isolata dei geni predisponenti indica solo la possibilità che la celiachia si possa sviluppare in seguito, motivo per il quale può essere opportuno ricontrollare gli ant. anti-tTG IgA (+ IgA totali se non controllate in precedenza) all'età di 5 e 10 anni o in qualsiasi momento in caso di sviluppo di sintomi sospetti;
3. Bambini con positività di anti-tTG IgA e/o anti-tTG IgG ma assenza dei geni predisponenti HLA-DQ2 e/o -DQ8. Come accennato, l'assenza dei geni predisponenti alla celiachia è in larga misura incompatibile con lo sviluppo di celiachia, comunque è preferibile inviare il bambino al Centro di riferimento per adeguato controllo e follow-up, dal momento che, come precedentemente ricordato, sono descritti casi di celiachia con assenza dei geni predisponenti DQ2 e/o -DQ8 (< 1%). Il bambino, nella attesa della valutazione specialistica, deve rimanere a dieta libera;
4. Bambini con positività di anti-tTG IgG e anti-tTG IgA negativi, e positività dei geni predisponenti HLA-DQ2 e/o -DQ8. In tale situazione occorre valutare le IgA totali sieriche per capire se la positività di anti-tTG IgG indica una sospetta celiachia (IgA totali < 5-7 mg %), Nel caso di valori normali di IgA totali è sufficiente un follow-up periodico della sierologia celiaca (compreso tTG-IgA). Il bambino deve essere lasciato a dieta libera e comunque inviato al Centro di riferimento per verifica e follow-up.
5. Bambini con positività di anti-tTG IgA, isolata o associata a positività di anti-tTG IgG, con presenza dei geni predisponenti HLA-DQ2 e/o -DQ8. Sono questi i casi di sospetta celiachia che devono essere lasciati a dieta libera e inviati al Centro di riferimento per accertamenti, secondo le modalità stabilite dalle linee-guida internazionali per la diagnosi di celiachia.



È bene tenere presente che, a prescindere dall'esito delle indagini di screening per la celiachia, è consigliabile inviare i bambini con sintomi clinici fortemente sospetti (diarrea cronica, calo di peso, segni clinici di malnutrizione, deficit di ferro, stanchezza cronica, etc) al Centro di riferimento per le valutazioni del caso.