

# Notiziario

dell'Istituto Superiore di Sanità

## D1Ce Screen entra in azione: come scoprire diabete e celiachia in un solo pic!

O. Vincentini, R. Di Benedetto, F. Iacoponi,  
F. Maialetti, M. Napolitano, M. Petrassi,  
C. Porfilio, V. Prota, F. Sanna,  
M. Santoli, C. Savini, A.I. Sedile,  
M. Villa, F. Pricci



## D1CE SCREEN ENTRA IN AZIONE: COME SCOPRIRE DIABETE E CELIACHIA IN UN SOLO PIC!



Olimpia Vincentini<sup>1</sup>, Rita Di Benedetto<sup>1</sup>, Francesca Iacoponi<sup>1</sup>, Francesca Maialetti<sup>1</sup>, Milena Napolitano<sup>1</sup>, Mariachiara Petrassi<sup>1</sup>, Chiara Porfilio<sup>1</sup>, Valentina Prota<sup>1</sup>, Francesca Sanna<sup>1</sup>, Marilena Santoli<sup>1</sup>, Chiara Savini<sup>1</sup>, Adalgisa Ilaria Sedile<sup>1</sup>, Marika Villa<sup>2</sup> e Flavia Pricci<sup>2</sup>  
<sup>1</sup>Dipartimento Sicurezza Alimentare, Nutrizione e Sanità Pubblica Veterinaria, ISS  
<sup>2</sup>Dipartimento Malattie Cardiovascolari, Endocrino-Metaboliche e Invecchiamento, ISS

**RIASSUNTO** - Il Progetto D1Ce Screen, presentato alla Notte Europea dei ricercatori e delle ricercatrici, è realizzato in quattro Regioni italiane e nasce con l'obiettivo di valutare aspetti di fattibilità e tecnico-organizzativi del programma nazionale di screening pediatrico per il diabete di tipo 1 e la celiachia, istituito con la Legge 130/2023. Lo screening consente di individuare le due patologie in fase precoce e in assenza di sintomi con un semplice prelievo di sangue dal polpastrello, per intervenire precocemente e ridurre mortalità e complicanze. A supporto del Progetto e della sua divulgazione, è stato realizzato un sito e del materiale informativo per favorire la consapevolezza della prevenzione di tali patologie.

**Parole chiave:** opera divulgativa; screening; diabete tipo 1; celiachia

**SUMMARY** (*D1Ce Screen goes into action: how to identify diabetes and celiac disease in one pic!*) - The D1Ce Screen project, showed at the European Researchers' Night, is being implemented in four Italian regions with the aim of assessing feasibility and technical-organizational aspects of the national programme for pediatric screening for type 1 diabetes and celiac disease, established by the law 130/2023. Screening allows the detection of these two diseases at an early stage and in the absence of symptoms with a simple blood sample from the fingertip, to intervene early and reduce mortality and complications. To support the project and its dissemination, a website and information material have been created to promote awareness of the prevention of these diseases.

**Key words:** popular work; screening; type1 diabetes, celiac disease

olimpia.vincentini@iss.it

**L** Istituto Superiore di Sanità (ISS), quest'anno, così come negli anni precedenti, ha preso parte alla Notte europea dei ricercatori e delle ricercatrici con la volontà di rendere la scienza accessibile a tutti in maniera coinvolgente e chiara.

Fra i temi proposti, un focus particolare hanno avuto il diabete di tipo 1 (DT1) e la celiachia per il recente coinvolgimento dell'Istituto nell'attuazione di D1Ce Screen, un Progetto propedeutico per la futura realizzazione dello screening nazionale di DT1 e celiachia nella popolazione pediatrica stabilito dalla Legge n. 130 del 15 settembre 2023 (1). DT1 e celiachia sono due patologie croniche di origine autoimmune molto frequenti nei bambini. Informare la popolazione sulle loro diagnosi e conseguenze riveste un ruolo chiave per un'ampia e più diffusa consapevolezza.

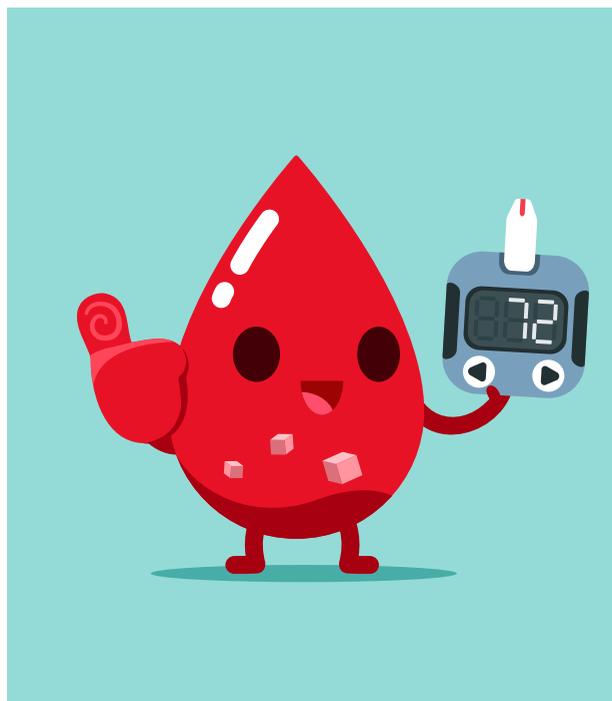
### Diabete di tipo 1 e celiachia

Il DT1 è una malattia autoimmune che colpisce principalmente bambini e adolescenti, rappresentando circa il 10% dei casi di diabete. Si verifica quando il sistema immunitario attacca erroneamente le cellule beta del pancreas, che producono insulina, portando a un aumento dei livelli di glucosio nel sangue (iperglicemia). Senza insulina, l'iperglicemia può causare chetoacidosi diabetica, una condizione grave che prevede un intervento immediato (2).

La terapia richiede la somministrazione di insulina che deve essere utilizzata per tutta la vita. La diagnosi precoce è essenziale per evitare esordi acuti e permettere una gestione adeguata, consentendo ai bambini di avere la stessa aspettativa di vita della ►

popolazione normale. Un'opportunità importante per la diagnosi precoce è rappresentata dalla misurazione degli auto-anticorpi specifici che attaccano le cellule pancreatiche (anti-insulina pancreatica, anti-decarbossilasi dell'acido glutammico, anti-insulina, anti-tirosina fosfatasi e anti-trasportatore dello zinco 8). Infatti, studi condotti sui familiari di soggetti con DT1 e sulla popolazione generale hanno dimostrato che questi auto-anticorpi sono presenti nel sangue anni prima dell'insorgenza dell'iperglicemia. La presenza di due o più auto-anticorpi è considerata un DT1 pre-sintomatico in quanto si associa allo sviluppo del DT1 nell'80% dei casi entro 10 anni. La misurazione degli auto-anticorpi consente, quindi, un monitoraggio e un intervento tempestivi per prevenire complicanze acute e per ottenere un miglior controllo metabolico a lungo termine (3).

La celiachia è una malattia autoimmune scatenata dall'ingestione di glutine in persone geneticamente predisposte e colpisce circa l'1,5% dei bambini italiani (4). La predisposizione genetica è legata agli alleli HLA DQ2 e/o DQ8, presenti nel 99% dei celiaci, ma la loro presenza non garantisce lo sviluppo della malattia. Nei soggetti predisposti, il glutine, proteina presente in cereali come frumento, orzo e segale, provoca un'inflammatione cronica e danni all'intestino tenue.



La celiachia può manifestarsi a qualsiasi età con sintomi variabili, spesso lievi o assenti, motivo per cui circa il 65% dei casi pediatrici non viene diagnosticato. La diagnosi si basa sugli anticorpi anti-transglutaminasi (anti-TTG) e anti-endomisio (EMA). Il trattamento consiste in una dieta senza glutine, che ripristina la salute intestinale e previene complicanze come anemia e osteoporosi. La diagnosi precoce è fondamentale per evitare conseguenze a lungo termine.

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 comune (5).

### Legge 130/2023 e Progetto D1Ce Screen

Con la Legge n. 130 del 15 settembre 2023 (1) l'Italia è diventata il primo Paese al mondo a istituire uno screening nazionale per il DT1 e la celiachia, con l'obiettivo di individuare precocemente le persone a rischio e avviare tempestivamente trattamenti preventivi, riducendo complicanze e mortalità. Lo screening, rivolto ai bambini per la loro maggiore vulnerabilità, ha l'obiettivo di migliorare la salute delle nuove generazioni.

Il Ministero della Salute e l'ISS hanno siglato una convenzione per la realizzazione di un Progetto propedeutico al programma di screening che ha lo scopo di evidenziare la sostenibilità da parte del Servizio Sanitario Nazionale, le potenzialità, le criticità organizzative e i costi-benefici di uno screening su scala nazionale per le due patologie.

Il "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)" ha coinvolto esperti delle due aree scientifiche, i Pediatri di Libera Scelta (PLS), i centri specialistici regionali e un laboratorio centrale. Il Progetto è attivo in Lombardia, Marche, Campania e Sardegna e coinvolge 5.363 bambini divisi in tre fasce d'età: 2, 6 e 10 anni. La modalità di svolgimento dello screening è semplice e poco invasiva: una piccola puntura sul dito per prelevare una piccola quantità di sangue che viene poi analizzato

per rilevare gli anticorpi tipici di queste malattie. In caso di risultati positivi, i PLS indirizzano la famiglia verso i centri specialistici regionali per ulteriori esami e conferme.

## Il sito D1Ce Screen

Il Progetto D1Ce Screen ha incluso, fin dalla sua programmazione, un sito web dedicato (<https://www.iss.it/d1ce-screen-copertina>) con informazioni sulle due patologie e materiale divulgativo come poster, locandine e brochure a fumetto per garantire la massima diffusione e comprensione dell'iniziativa. L'obiettivo è rendere le informazioni accessibili e comprensibili a tutte le famiglie e ai bambini, sfruttando strumenti visivi e semplici da consultare.

Il sito web D1Ce Screen è diviso in diverse sezioni (Figura 1), facilmente consultabili da tutti. Nella sezione "il Progetto D1Ce Screen" sono descritti in maniera dettagliata il protocollo dello studio e i partecipanti; inoltre, il numero degli arruolamenti viene aggiornato settimanalmente, permettendo di monitorare l'avanzamento del protocollo di screening. La sezione "screening", invece, è interamente dedicata allo screening di popolazione, con informazioni approfondite sulla normativa di legge su cui si basa il Progetto e sulle due patologie di interesse: DT1 e celiachia. In aggiunta, si trova la sezione



"informazioni" suddivisa in due parti, ovvero quella dedicata a genitori e bambini che contiene il materiale divulgativo per una adesione consapevole allo studio e quella dedicata ai PLS che contiene il materiale informativo preparato dagli specialisti dei centri clinici. Per rispondere ai quesiti più ►



Figura 1 - Copertina del sito D1Ce Screen

comuni, la sezione “FAQ” offre chiarimenti utili per i genitori dei piccoli partecipanti allo screening. Infine, oltre alle sezioni consultabili da tutti, il sito include un’area riservata accessibile solo ai partecipanti al Progetto. Grazie a un accesso riservato previa autenticazione, gli utenti possono consultare i dati anagrafici e clinico-laboratoristici di propria pertinenza.

Il sito offre un punto di riferimento per chiunque desideri approfondire il programma di screening, mentre il materiale divulgativo è stato progettato per coinvolgere anche i più giovani attraverso formati accattivanti e interattivi, come i fumetti, che rendono il messaggio scientifico più immediato e divertente. Questo approccio mira a sensibilizzare il pubblico sull’importanza della prevenzione e della diagnosi precoce, garantendo al tempo stesso che il Progetto raggiunga un’ampia platea.

## Il materiale divulgativo: brochure e locandine

Durante la Notte dei ricercatori e delle ricercatrici sono state messe a disposizione locandine e brochure dedicate che hanno permesso una divulgazione accattivante e un maggior avvicinamento al tema proposto. La modalità scelta per le brochure pensate per i bambini e per le famiglie è stato il fumetto, mezzo di comunicazione visiva il cui linguaggio si basa sulla semplicità e sull’immediatezza. Come si può evincere dalla Figura 2, la dottoressa Lina, insieme ai bambini Dino e Ceci, accompagnano il lettore alla scoperta del protocollo D1Ce Screen, in tutte le sue fasi di sviluppo: dal prelievo con un solo “pic” sul polpastrello alla probabile diagnosi. La dottoressa Lina ci rassicura che, scoprire per tempo un test positivo, è importante per sapere prima come intervenire. L’uso delle immagini



Figura 2 - Brochure per bambini e bambine distribuita alla Notte europea dei ricercatori e delle ricercatrici



Figura 3 - Locandina informativa

cartoon colorate, insieme alle vignette, permettono che la lettura sia associata a un momento di svago e divertimento, evitando che l'apprendimento diventi noioso.

Sempre nell'ottica della divulgazione e dell'apprendimento, un altro strumento utilizzato è stata la locandina (Figura 3) che, in maniera schematica, ricorda i passi dello studio D1Ce Screen, riprendendo immagini e colori distintivi del sito e della brochure.

## Prospettive future e conclusioni

Si è provveduto a una spedizione del materiale divulgativo, presentato alla Notte Europea dei ricercatori e delle ricercatrici, ai PLS coinvolti nel Progetto. In tal modo si realizza un passaggio di informazioni più capillare verso le famiglie. L'obiettivo corrente è quello di espandere ulteriormente la diffusione del materiale, arrivando nelle scuole, in ambienti in cui hanno accesso i bambini e le famiglie e durante iniziative dedicate.

L'auspicio di D1Ce Screen è quello di implementare la diagnosi precoce di DT1 e celiachia, in fase asintomatica, rendendo attuabile e accettabile lo screening pediatrico, semplice e poco invasivo, che potrebbe rendere migliore la qualità di vita dei bambini. ■

## Dichiarazione sui conflitti di interesse

*Gli autori dichiarano che non esiste alcun potenziale conflitto di interesse o alcuna relazione di natura finanziaria o personale con persone o con organizzazioni, che possano influenzare in modo inappropriato lo svolgimento e i risultati di questo lavoro.*

## Riferimenti bibliografici

1. 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). *Gazzetta Ufficiale - Serie Generale* n. 226, 27 settembre 2023.
2. Quattrin T, Mastrandrea LD, Walker LSK. Type 1 diabetes. *Lancet* 2023;401(10394):2149-62 (doi: 10.1016/S0140-6736(23)00223-4).
3. Insel RA, Dunne JL, Atkinson MA, et al. Staging presymptomatic type 1 diabetes: a scientific statement of JDRF, the Endocrine Society, and the American Diabetes Association. *Diabetes Care* 2015;38(10):1964-74 (doi: 10.2337/dc15-1419).
4. Lionetti E, Pjetraj D, Gatti S, et al. Prevalence and detection rate of celiac disease in Italy: Results of a SIGENP multicenter screening in school-age children. *Dig Liver Dis* 2023;55(5):608-13 (doi: 10.1016/j.dld.2022.12.023).
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(1):199 (doi: 10.3390/nu15010199).

## TAKE HOME MESSAGES

- Il Progetto D1Ce Screen, coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità, rappresenta una svolta nella prevenzione e nella gestione di diabete di tipo 1 e celiachia grazie a uno screening pediatrico semplice e non invasivo, che permette l'identificazione precoce degli anticorpi specifici di malattia.
- L'approccio innovativo e accessibile alla divulgazione scientifica grazie allo sviluppo di sito web e materiale divulgativo rende le informazioni scientifiche chiare e coinvolgenti per bambini e famiglie. Questa strategia mira ad ampliare il pubblico, favorendo la partecipazione consapevole allo screening.