

Screening per il diabete mellito di tipo 1: la parola ai pediatri di famiglia

SARA SOLIDORO¹, GIANLUCA TAMARO², JOHARA MARI¹, CINZIA BRAIDA¹, ELENA FALESCHINI², GIANLUCA TORNESE²

¹Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgiche e della Salute, Università di Trieste

²IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo" Trieste

Lo screening per il diabete mellito di tipo 1 è alle porte. Dopo lo studio pilota, verrà effettuato in tutto il territorio nazionale dal 2025. Ma cosa ne sanno e cosa ne pensano i pediatri di famiglia?

Il diabete mellito di tipo 1 (T1DM) è la forma di diabete più comune in età pediatrica, caratterizzata dalla distruzione cellulo-mediata delle beta cellule pancreatiche che producono insulina¹. L'incidenza e la prevalenza del T1DM sono in aumento a livello globale, con una crescita stimata del 3-4% annuo in molti Paesi². In Italia, l'incidenza è di circa 12,6 casi per 100.000 abitanti, con una prevalenza di circa lo 0,5% della popolazione, con una stima di circa 300.000 persone affette³. Particolarmente preoccupante è l'elevata percentuale di esordi di T1DM accompagnati da chetoacidosi diabetica (DKA), una complicanza che può comportare gravi conseguenze a breve termine (danni renali, cerebrali e rischio di morte) e a lungo termine (deficit di memoria, attenzione, quoziente intellettivo e microstruttura cerebrale, oltre a un peggioramento del controllo glicemico nel tempo)^{4,5}. Nonostante diversi tentativi di sensibilizzazione, la prevalenza della DKA è più che raddoppiata negli ultimi anni, toccando il 48,7% nel 2019 e superando il 55% durante la pandemia da Covid-19 (2020-2021)⁶.

Un esempio promettente di intervento per ridurre i casi di DKA è stato lo studio Fr1da condotto in Baviera tra il 2015 e il 2019. Questo studio ha dimostrato che l'identificazione precoce dei soggetti a rischio, tramite screening del T1DM basato sul dosaggio degli anticorpi anti-beta cellu-

SCREENING FOR TYPE 1 DIABETES MELLITUS: THE VOICE OF PRIMARY CARE PAEDIATRICIANS

(Medico e Bambino 2024;43(10):641-647. doi: 10.53126/MEB43641)

Key words

Screening, Type 1 diabetes mellitus, Family paediatricians, Risk, Prevention

Summary

The screening programme for type 1 diabetes mellitus shall be implemented nationwide in Italy in 2025 with the goal of early identification of at-risk individuals through the detection of anti-beta cell autoantibodies. This study explored the knowledge, perceptions and preparedness of the primary care paediatricians in the Friuli Venezia Giulia region and revealed limited awareness of the screening programme among participants and a unanimous request for more information and training. While recognizing the potential benefits of screening, such as reducing the incidence of diabetic ketoacidosis at onset and enabling early interventions, paediatricians expressed concerns about increased anxiety among families, workload management and the need for defined follow-up protocols. The study highlights the importance of providing adequate educational tools, clear guidelines and organizational support to ensure the success of the screening programme. As the programme expands nationwide, further evaluations will be necessary to enhance paediatricians' preparedness and engagement in this ambitious initiative.

la, può ridurre significativamente la prevalenza della DKA, passando dal 20,6% al 2,5%⁷.

La scelta di utilizzare la positività anticorpale come modalità di screening deriva dal fatto che essa può precedere di anni i sintomi clinici del T1DM: studi recenti, infatti, hanno permesso di classificare tre stadi di progressione del T1DM⁸ (Figura 1):

- Stadio 1: presenza di due o più autoanticorpi anti-beta cellula nel sangue, senza sintomi e con valori glicemici normali. Il rischio di sviluppare il T1DM clinico è del 44% a 5 anni e dell'80-90% a 15 anni⁹;
- Stadio 2: presenza di due o più au-

toanticorpi, assenza di sintomi ma con disglicemia, definita dalla presenza di una tra le seguenti condizioni:

- glicemia a digiuno 100-125 mg/dl, HbA1c 5,7-6,4% (compatibile con *impaired fasting glucose* IFG/pre-diabete),
- tempo superiore al 18% con glicemia > 140 mg/dl (limite glicemico superiore del *time in tight range*) al monitoraggio CGM (*Continuous Glucose Monitoring*) per 14 giorni consecutivi).

Il rischio di sviluppare il T1DM clinico sale al 75% a 5 anni e al 100% nel corso della vita⁹;

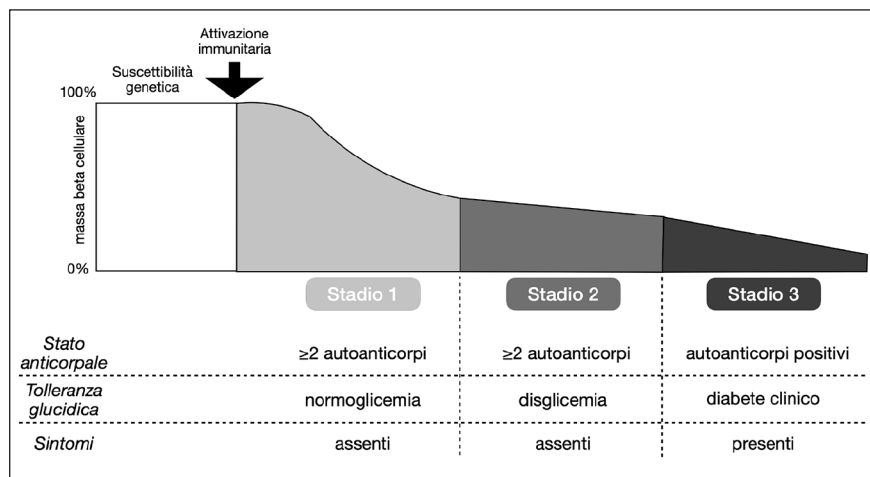


Figura 1. Schema riassuntivo degli stadi del diabete mellito tipo 1 e caratteristiche distintive.

- Stadio 3: esordio clinico del T1DM con sintomi manifesti (poliuria, poliipsia, calo ponderale).

L'identificazione precoce degli autoanticorpi consente quindi di stimare con precisione il rischio di sviluppare il T1DM nei soggetti asintomatici e di attuare interventi di prevenzione secondaria (impedire l'esordio clinico con DKA, provare ad arrestare il processo autoimmune).

L'Italia è il primo Paese ad aver approvato, con la Legge n. 130 del 15 settembre 2023, un programma nazionale di screening per il T1DM (insieme con la celiachia) nella popolazione pediatrica¹⁰, basato sulla rilevazione di autoanticorpi anti-beta cellula. Lo scopo è prevenire la DKA all'esordio (è stata stimata la riduzione di 450 chetoacidosi all'anno in Italia) e potenzialmente ritardare l'insorgenza della malattia clinica tramite nuove terapie. Dopo lo studio pilota D1Ce, condotto su 5.000 bambini in quattro Regioni italiane (Campania, Lombardia, Marche e Sardegna), il programma si estenderà a livello nazionale dal 2025, coinvolgendo attivamente i pediatri di famiglia (PdF)^{11,12}. Per i dettagli, rimandiamo a un articolo recentemente pubblicato sulle pagine di *Medico e Bambino*¹³.

Come descritto, i PdF svolgono un ruolo cruciale, essendo responsabili della salute del bambino dalla nascita ai 14 anni, e si trovano quindi in una posizione ideale per rilevare criticità e

migliorare il percorso di screening. Nel settembre 2024, abbiamo pertanto svolto un'indagine per valutare il livello di conoscenza dei PdF in merito allo screening, nonché la consapevolezza del loro ruolo nel programma¹⁴. Questo articolo riporta le opinioni raccolte cercando di identificare strategie per ottimizzare il programma nazionale di screening per il T1DM, con particolare attenzione alla formazione e al supporto dei pediatri stessi.

OBIETTIVI E METODI DELLO STUDIO

Per valutare il livello di conoscenza del programma di screening per il T1DM, abbiamo condotto uno studio trasversale e anonimo coinvolgendo 113 PdF del Friuli Venezia Giulia (Regione con 1,2 milioni di abitanti, di cui circa 180.000 minori di 18 anni). La raccolta dei dati è avvenuta tramite un questionario digitale (*riportato come appendice alla fine dell'articolo*), inviato via e-mail a tutti i PdF convenzionati con le 3 Aziende sanitarie della regione (Azienda Sanitaria Universitaria Giuliano Isontina, Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale e Azienda Sanitaria Friuli Occidentale). Il questionario, composto da 26 domande suddivise in sezioni specifiche (dati generali del PdF, livello di informazione sullo screening, interesse a ricevere ulteriori informazioni, vantaggi e svantaggi del programma percepiti e

consapevolezza del ruolo dei PdF nel progetto) è rimasto accessibile per la compilazione per un totale di 20 giorni.

RISULTATI

Informazioni generali dei PdF e partecipazione alla survey

Il questionario è stato compilato da 62 PdF (pari al 55% del campione), di cui l'82% di sesso femminile, con una proporzione non statisticamente differente dalla coorte totale (79%) (chi-quadrato, $p = 0,47$). L'età mediana dei PdF è risultata essere di 49,5 anni (IQR 43,0-60,0), con una mediana di 1.000 assistiti (IQR 882-1.094); 48 PdF hanno in carico almeno un paziente con T1DM (mediana 2 [IQR 1-3]). Complessivamente, i PdF partecipanti seguono 104 bambini con T1DM, circa un terzo della prevalenza di casi stimati in regione¹⁵.

I PdF e lo screening

La maggior parte dei PdF possiede conoscenze limitate riguardo al programma di screening: solo il 24% si considera adeguatamente informato, mentre oltre la metà (52%) dichiara di avere una conoscenza scarsa e un ulteriore 24% ammette di non conoscere affatto il programma (*Figura 2*). Inoltre, il 26% dei PdF non è consapevole del proprio ruolo all'interno del programma e il 73% non si considera sufficientemente preparato a svolgerlo (*Figura 2*). Tutti i PdF hanno espresso la necessità di ricevere ulteriori informazioni, sia teoriche che pratiche, sul programma (*Figura 2*).

Nonostante le preoccupazioni emerse, l'89% dei PdF ha riferito di ritenere che lo screening sia utile e l'84% dei pediatri ha espresso una chiara disponibilità a partecipare al programma (*Figura 2*). Molti di loro, tuttavia, hanno sottolineato il carico di lavoro attuale già elevato e alcuni hanno espresso dubbi circa l'assunzione di ulteriori responsabilità. Tra le difficoltà più comunemente riportate si osservano la scarsità di conoscenze del programma di screening, la difficoltà di bilanciare le cure per le patologie acute con le atti-

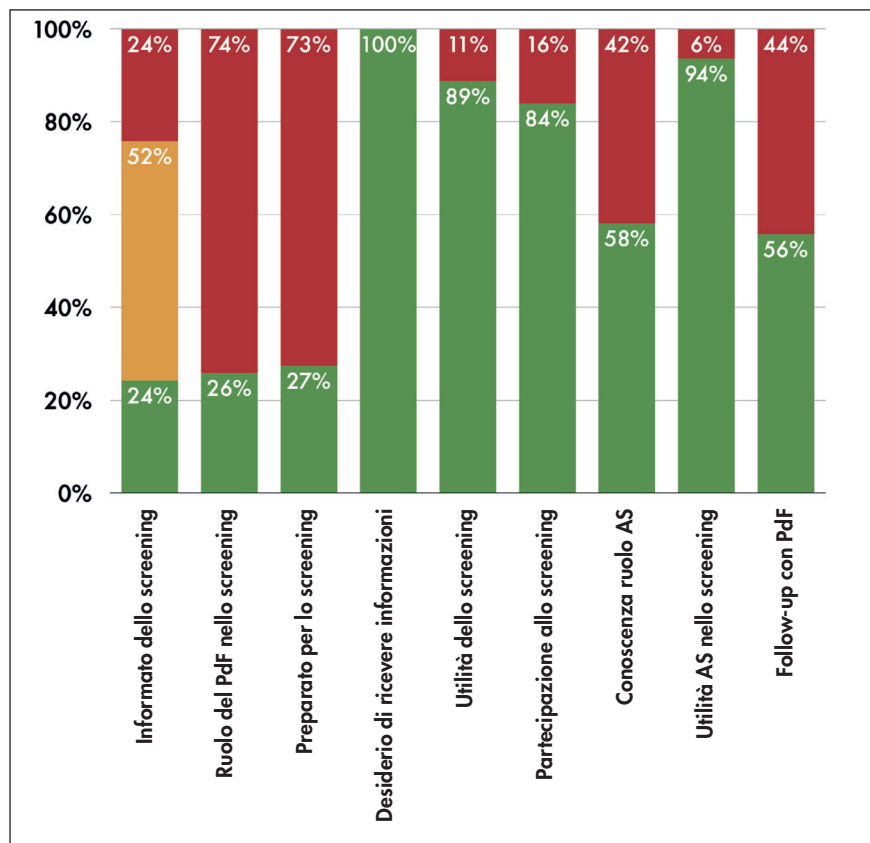


Figura 2. Conoscenza, percezioni e preparazione dei PdF riguardo allo screening del diabete. Il colore rosso indica la risposta "no", il verde "sì", il giallo "poco". AS: assistente sanitario.

vità di prevenzione e il tempo limitato a disposizione. Alcuni pediatri hanno anche evidenziato l'assenza di protocolli di follow-up ben definiti, l'incertezza sulla reazione dei bambini al test e il ruolo del sistema sanitario nazionale. Infine, alcuni PdF hanno suggerito che le risorse destinate allo screening potrebbero essere meglio impiegate per altre esigenze sanitarie.

Alla richiesta di come proporre lo screening alle famiglie, il 95% dei pediatri ha indicato i normali controlli di salute come momento utile. Fra gli altri approcci sono stati proposti l'uso di poster informativi esposti nello studio (53%) o di *brochure* dedicate (34%), contatto telefonico (16%) o via *e-mail* (8%) e la discussione dello screening durante le vaccinazioni antinfluenzali o altre visite. Alcuni pediatri hanno anche proposto incontri di gruppo o l'utilizzo di poster affissi presso i centri vaccinali.

Una sezione del questionario ha indagato il livello di conoscenza dei PdF riguardo alla figura dell'assistente sanitario. Solo il 58% degli intervistati ha dichiarato di avere familiarità con questa figura professionale, sebbene il 94% abbia espresso fiducia nel ruolo che potrebbe assumere nella promozione e nell'implementazione dello screening (Figura 2).

Per quanto riguarda la gestione del follow-up, invece, il 56% dei pediatri ha affermato di sentirsi in grado di occuparsene all'interno della propria attività ambulatoriale¹² (Figura 2) ed è interessante osservare come i pediatri con più anni di esperienza si siano mostrati maggiormente fiduciosi nella gestione del follow-up (età mediana di 53 anni [IQR 44,3-61,8]) rispetto ai colleghi più giovani (età mediana di 47 anni [IQR 41,0-55,0], $p=0,048$).

Vantaggi e preoccupazioni riguardo al programma di screening

I PdF intervistati hanno riconosciuto molteplici vantaggi nel programma di screening. Il 95% ha sottolineato la possibilità di ridurre la frequenza di DKA all'esordio^{9,16}, evitando così le complicazioni ad essa associate. Inoltre, il 44% ha ritenuto che lo screening offra al bambino e alla famiglia maggior tempo per adattarsi alla diagnosi, mentre il 27% ha evidenziato l'opportunità di ritardare l'esordio del T1DM nei soggetti ad alto rischio grazie all'impiego di nuovi farmaci (per es. teplizumab, *Box 1*). Alcuni pediatri hanno anche indicato come vantaggio significativo l'opportunità di poter iniziare precocemente il trattamento.

Non mancano, tuttavia, alcune interpretazioni errate: il 19% ritiene, ad esempio, che l'esito negativo del test escluda in modo definitivo la possibilità di sviluppare il T1DM in un momento successivo e il 3% ha pensato che lo screening potesse ridurre l'incidenza generale della malattia (Figura 3A).

Sono emerse inoltre alcune preoccupazioni, in particolare quella correlata al possibile aumento dell'ansia nelle famiglie (86%); tale dato è risultato essere più rilevante tra i pediatri con minore esperienza nella gestione di pazienti con T1DM, mentre tra quelli con maggiore esperienza l'aumento dell'ansia familiare non è stato riportato come un problema significativo (mediana 2 assistiti con T1DM [IQR 1;4] vs 1 assistito con T1DM [IQR 0;2], $p = 0,047$, Figura 4A). Altri aspetti critici dello screening includono la possibilità di identificare soggetti a rischio che potrebbero non sviluppare mai la malattia (69%), con il timore per alcuni che la consapevolezza di una positività anticorpale possa indurre comportamenti iperprotettivi o modifiche nello stile di vita del bambino. Infine, il 53% dei PdF sottolinea la mancanza in Italia di trattamenti utili a prevenire in modo definitivo il T1DM, il 39% esprime dubbi sul rapporto costi-benefici dello screening e il 31% evidenzia la necessità di ripetere i test anticorpali per T1DM (31%), considerato il rischio di non rilevare alcuni casi pri-

Box 1 - COS'È IL TEPLIZUMAB E COME FUNZIONA NEL T1DM

Il teplizumab è un anticorpo monoclonale che rappresenta un'importante innovazione terapeutica per il T1DM, essendo il primo farmaco approvato dall'FDA per ritardarne la comparsa.

Questo farmaco agisce modulando il sistema immunitario, in particolare inibendo l'attività dei linfociti T CD8+ autoreattivi, responsabili della distruzione autoimmune delle cellule beta pancreatiche produttrici di insulina. Il meccanismo d'azione del teplizumab si basa sull'interazione con il complesso CD3 dei linfociti T. Questa interazione riduce la risposta infiammatoria che distrugge le cellule beta, ma senza compromettere in modo significativo il resto del sistema immunitario. In sostanza, il farmaco mira a "ri-educare" il sistema immunitario, preservando la funzione residua delle cellule beta pancreatiche.

Il teplizumab è indicato per individui ad alto rischio di sviluppare il T1DM, identificati tramite la positività a due o più autoanticorpi anti-beta cellula e la presenza di disglucemia (stadio 2 del T1DM). In questa fase preclinica, i soggetti sono asintomatici ma hanno un rischio elevato di sviluppare diabete clinico entro pochi anni. Studi clinici hanno dimostrato che il teplizumab può ritardare l'insorgenza del T1DM clinico di una media di 2-3 anni, con alcuni pazienti che mostrano ritardi ancora più lunghi.

Il teplizumab viene somministrato per via endovenosa in un ciclo di trattamento di 14 giorni consecutivi. La durata della terapia è relativamente breve, ma gli effetti possono essere significativi nel rallentare la progressione della malattia autoimmune. Il suo utilizzo è previsto solo nei bambini con età superiore dagli 8 anni. Al momento non è stato autorizzato dalle Autorità europee (EMA) o italiane (AIFA).

nerale¹⁸. Quanto alle fasce d'età per lo screening, il 73% e 62% ha correttamente identificato le età di 2 e 6 anni, rispettivamente^{19,21}, mentre il 40% ha indicato anche i 10 anni che erano inizialmente stati considerati per lo screening¹¹. Il 19%, tuttavia, ha indicato età errate, come 6 mesi, 1 anno o 14 anni.

Interpretazione della positività anticorpale

Solo il 37% dei pediatri ha affermato che al primo stadio il rischio di sviluppare T1DM è del 44% entro 5 anni e raggiunge l'80-90% entro 15 anni⁹. Una percentuale leggermente più alta, il 47%, ha indicato che al secondo stadio il rischio aumenta al 75% entro 5 anni e arriva al 100% entro 15 anni⁹. Per quanto riguarda la presenza di un singolo anticorpo positivo, il 52% dei pediatri ha interpretato il risultato come l'inizio della sierconversione, mentre il 15% ha ritenuto che si possa trattare di una condizione temporanea. Infine, il 45% ha stimato correttamente il rischio di sviluppare il T1DM per quest'ultima categoria di pazienti (10-15%)⁹, mentre l'11% ha erroneamente ritenuto che il rischio fosse comparabile a quello della popolazione generale.

DISCUSSIONE

Questo studio ha riportato per la prima volta le opinioni e le conoscenze dei PdF relativamente allo screening per il T1DM che partirà su scala nazionale nel 2025.

L'84% dei PdF coinvolti nell'indagine ha espresso la volontà di partecipare allo screening per il T1DM, evidenziando un tasso significativo di adesione. Tuttavia, oltre la metà dei PdF ha dichiarato di avere conoscenze limitate del programma e gli errori emersi su aspetti chiave del T1DM e dello screening sottolineano l'esigenza di fornire maggiori informazioni sia teoriche che pratiche. Questa necessità, espressa in modo unanime dai PdF intervistati, potrebbe rappresentare anche un'opportunità per coinvolgere coloro che non hanno risposto al questionario o che ritengono lo screening

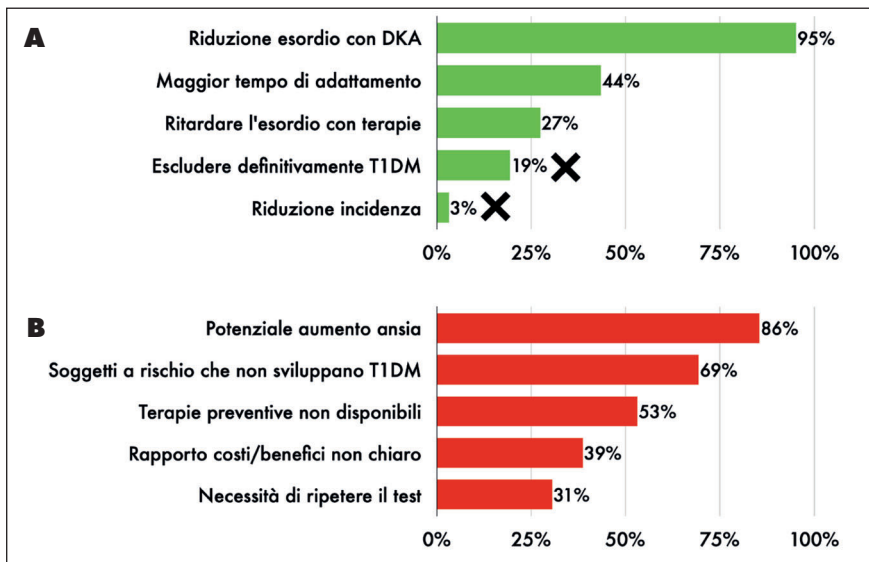


Figura 3. Vantaggi (A) e preoccupazioni (B) relative allo screening del diabete secondo i PdF. Nel questionario era possibile indicare più di una risposta. Le X indicano le risposte errate.

ma della sierconversione (Figura 3B). I pediatri che gestiscono un carico di pazienti più elevato risultano, peraltro, più preoccupati per l'onere di eseguire i test anticorpali (mediana 1.070 [IQR 984;1140] vs. 990 [IQR 880;1.000], p = 0,024, Figura 4B).

Target dello screening di popolazione

La maggior parte dei pediatri (76%) ha correttamente compreso che lo screening è destinato all'inte-

ra popolazione pediatrica¹⁷. Tuttavia, alcuni hanno interpretato erroneamente il gruppo a cui è rivolto lo screening: il 13% ha ritenuto che fosse rivolto solo ai familiari di soggetti con T1DM, mentre l'11% ha pensato che fosse destinato alle famiglie con qualsiasi patologia autoimmune. Inoltre, solo il 39% ha risposto correttamente che avere una anamnesi familiare per T1DM aumenta il rischio di sviluppare la malattia fino a 15 volte in più rispetto alla popolazione ge-

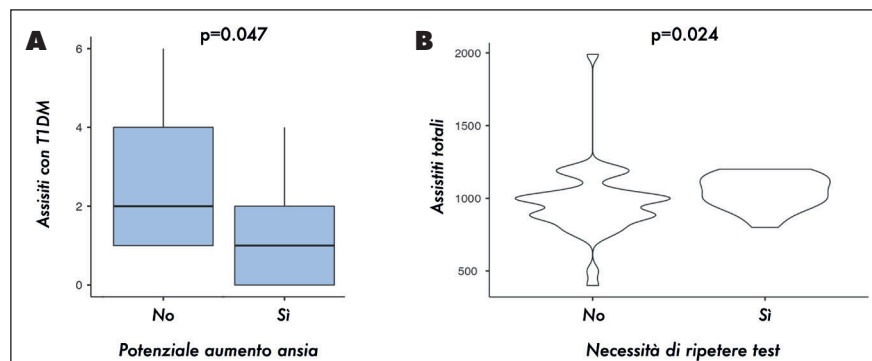


Figura 4. Associazione tra le preoccupazioni relative allo screening del diabete e le caratteristiche dei PdF. A. Boxplot che mostra il numero di assistiti con T1DM seguiti dal PdF in relazione alla preoccupazione di un potenziale aumento dell'ansia della famiglia. B. Violin plot che mostra il numero di assistiti totali in relazione alla preoccupazione di dover ripetere il test per rilevare gli autoanticorpi nel corso degli anni.

vole a integrare lo screening durante le normali visite ambulatoriali, ma anche questo aspetto richiede una pianificazione accurata per evitare di sovraccaricare ulteriormente i pediatri. In questo contesto, la figura dell'assistente sanitario potrebbe rappresentare una risorsa cruciale per il successo del programma. L'assistente sanitario potrebbe non solo fornire aggiornamenti formativi ai PdF, ma anche supportarli nella gestione pratica delle attività di screening, rispondendo a eventuali dubbi e facilitando la trasmissione delle informazioni. Inoltre, tale professionista potrebbe intervenire direttamente nel supporto alle famiglie, offrendo spiegazioni chiare, accompagnando i genitori nella gestione emotiva di un eventuale risultato positivo e creando una rete di supporto in collaborazione con altre figure professionali, come gli psicologi.

Rafforzare l'istruzione dei PdF, offrire una guida chiara per la gestione del carico di lavoro e stabilire protocolli definiti di follow-up sono, pertanto, elementi essenziali per il successo del programma.

In merito ai leciti dubbi emersi dal sondaggio, riguardanti il follow-up dei bambini che risulteranno positivi al dosaggio autoanticorpale, riportiamo di seguito una tabella riassuntiva che deriva dalle raccomandazioni formulate da un gruppo di esperti (*Tabella I*).

Al suo interno sono riportate le varie eventualità che possono presentarsi, considerando le diverse fasce di età dei bambini, il risultato dello screening autoanticorpale (contestuale e pregresso, in caso di età > 6 anni), la conferma da laboratorio e lo stato glicemico. Va precisato che il programma di monitoraggio proposto considera significativa anche la compresenza di un unico autoanticorpo e di uno stato normoglicemico, catalogando questi pazienti nel "rischio intermedio" (a differenza dello studio Fr1da). Inoltre, pur considerando la necessità della compresenza di 2 autoanticorpi per la definizione formale di stadio 2, la disglycemia viene considerata sostanzialmente un "criterio maggiore" e cataloga di fatto i bambini in tale stadio anche con un solo autoAb.

PROGRAMMA DI FOLLOW-UP PER BAMBINI SCREENATI PER T1DM, IN BASE ALL'ETÀ E ALL'ESITO DELLO SCREENING				
Screening precedente	Risultato screening	Conferma anticorpale	Stato glicemico	Follow-up
ETÀ 2-2,9 ANNI				
ND	Negativo	ND	ND	6-6,9 aa
ND	Positivo	Negativa	Normoglicemia	6-6,9 aa
ND	Positivo	1 autoAb	Normoglicemia	R intermedio
ND	Positivo	≥ 2 autoAb	Normoglicemia	Stadio 1
ND	Positivo	1/≥ 2 autoAb	Disglycemia	Stadio 2
ETÀ 6-6,9 ANNI				
No	Negativo	ND	ND	10-10,9 aa
No	Positivo	Negativa	ND	10-10,9 aa
Si, Negativo	Negativo	ND	ND	STOP
Si, 1 autoAb	Negativo	Negativa	Normoglicemia	10-10,9 aa
Si, 1 autoAb	Positivo	1 autoAb	Normoglicemia	R intermedio
Si, 1 autoAb	Positivo	≥ 2 autoAb	Normoglicemia	Stadio 1
Si, 1 autoAb	Positivo	1/≥ 2 autoAb	Disglycemia	Stadio 2
ETÀ 10-10,9 ANNI				
No	Negativo	ND	ND	STOP
Si, Negativo	Negativo	ND	ND	STOP
Si, 1 autoAb	Negativo	Negativa	Normoglicemia	STOP
Si, 1 autoAb	Positivo	1 autoAb	Normoglicemia	R intermedio
Si, 1 autoAb	Positivo	≥ 2 autoAb	Normoglicemia	Stadio 1
Si, 1 autoAb	Positivo	1/≥ 2 autoAb	Disglycemia	Stadio 2

Tabella I. ND = non determinabile; autoAb = autoanticorpi; R intermedio = rischio intermedio (da voce bibliografica 12, modificata).

poco utile, con l'obiettivo di aumentare la sensibilizzazione e il coinvolgimento di tutti i PdF.

Il programma di screening offre potenziali benefici significativi, come la possibilità di ridurre l'incidenza della DKA all'esordio e di attuare interventi precoci nei soggetti a rischio. Tuttavia, non mancano alcune criti-

cità, tra cui il rischio di generare ansia nelle famiglie, il timore di identificare bambini a rischio che potrebbero non sviluppare mai la malattia, la mancanza di trattamenti preventivi definitivi e la necessità di ripetere i test anticorpali, che aumenterebbe ulteriormente il carico di lavoro già elevato dei PdF.

La maggior parte dei PdF è favore-

CONCLUSIONI

Questo studio rappresenta il primo tentativo di identificare potenziali lacune nell'implementazione del programma di screening nella pratica dei PdF. I risultati possono essere utili per lo sviluppo di progetti educativi mirati e per migliorare la diffusione delle informazioni, aumentando l'efficacia del programma di screening. Per il successo del programma, è fondamentale fornire una formazione continua ai PdF, affrontare le preoccupazioni delle famiglie e garantire l'accesso a trattamenti appropriati. È necessario inoltre rafforzare l'educazione, fornire linee guida chiare per lo screening e stabilire protocolli standardizzati per il follow-up. Con l'espansione del programma a livello nazionale, sarà necessaria un'ulteriore valutazione per garantire che i PdF siano ben preparati e motivati a implementare efficacemente questa ambiziosa iniziativa di screening.

MESSAGGI CHIAVE

- Dal 2025, in tutta Italia verrà implementato un programma di screening per il T1DM basato sulla rilevazione di autoanticorpi anti-beta cellula.
- I tre quarti dei pediatri di famiglia (PdF) di una regione non coinvolta dallo studio pilota si considerano non adeguatamente informati sullo screening e non erano al corrente del loro ruolo cruciale; ciononostante, l'84% vorrebbe aderire all'iniziativa e propone i bilanci di salute come momento adeguato per proporlo alle famiglie.
- L'89% dei PdF ritiene lo screening utile, e la quasi totalità riconosce con vantaggio principale la riduzione dei casi di DKA; tra gli svantaggi possibili, viene segnalato in particolare il possibile aumento dell'ansia nelle famiglie dei bambini risultati positivi.
- Circa la metà dei PdF non ha presenti le conoscenze teoriche su cui si basa lo screening, pertanto, è necessario implementare la formazione sul tema, affinché si possano fornire informazioni corrette e aggiornate alle famiglie degli assistiti.

Indirizzo per corrispondenza:

Gianluca Tornese
gianluca.tornese@burlo.trieste.it

Bibliografia

1. Tornese G, Rubert L, Tonini G, Faleschini E. Uno, cento, mille diabeti - Diabete mellito di tipo 1 e 2 - parte prima. *Medico e Bambino* 2011;30(6):360-6.
2. Cherubini V, Grimsmann JM, Åkesson K, et al. Temporal trends in diabetic ketoacidosis at diagnosis of paediatric type 1 diabetes between 2006 and 2016: results from 13 countries in three continents. *Diabetologia* 2020;63(8):1530-41.
3. Ministero della Salute. Diabete mellito tipo 1. <https://www.salute.gov.it/portale/nutrizione/dettaglioContenutiNutrizione.jsp?area=nutrizione&id=5546&menu=croniche>.
4. Glaser N, Fritsch M, Priyambada L, et al. ISPAD clinical practice consensus guidelines 2022: Diabetic ketoacidosis and hyperglycemic hyperosmolar state. *Pediatr Diabetes* 2022;23(7):835-56. doi: 10.1111/peidi.13406.
5. Ghetti S, Kuppermann N, Rewers A, et al. Cognitive function following diabetic ketoacidosis in young children with type 1 diabetes. *Endocrinol Diabetes Metab* 2023;6(3):e412. doi: 10.1002/edm2.412.
6. Birkebaek NH, Kamrath C, Grimsmann JM, et al. Impact of the COVID-19 pandemic on long-term trends in the prevalence of diabetic ketoacidosis at diagnosis of paediatric type 1 diabetes: an international multicenter study based on data from 13 national diabetes registries. *Lancet Diabetes Endocrinol* 2022;10(11):786-94. doi: 10.1016/S2213-8587(22)00246-7.
7. Hummel S, Carl J, Friedl N, et al. Children diagnosed with presymptomatic type 1 diabetes through public health screening have milder diabetes at clinical manifestation. *Diabetologia* 2023;66(9):1633-42. doi: 10.1007/s00125-023-05953-0.
8. 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.
9. Besser REJ, Ng SM, Gregory JW, et al. General population screening for childhood ty-

- pe 1 diabetes: is it time for a UK strategy? *Arch Dis Child* 2022;107(9):790-5. doi: 10.1136/archdischild-2021-321864.
10. Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana. Legge 15 settembre 2023, n.130. GU Serie Generale n. 226 del 27-09-2023.
11. Istituto Superiore di Sanità. Il progetto D1Ce Screen. <https://www.iss.it/-/il-progetto-d1ce>.
12. Cherubini V, Mozzillo E, Iafusco D, et al. Follow-up and monitoring programme in children identified in early-stage type 1 diabetes during screening in the general population of Italy. *Diabetes Obes Metab* 2024;26(10):4197-202. doi: 10.1111/dom.15779.
13. Tornese G, Greco L. Screening per diabete mellito tipo 1 e celiachia: intenzioni, pregi e difetti. *Medico e Bambino* 2024;43(4):243-7. doi: 10.53126/MEB43243.
14. Mari J, Solidoro S, Braida C, et al. Perceptions and understanding of family pediatricians regarding the new Italian Type 1 Diabetes screening program. *Diabetes Res Clin Pract* 2024;218:111931. doi: 10.1016/j.diabres.2024.111931.
15. Valent F, Candido R, Faleschini E, et al. The incidence rate and prevalence of pediatric type 1 diabetes mellitus (age 0-18) in the Italian region Friuli Venezia Giulia: population-based estimates through the analysis of health administrative databases. *Acta Diabetol* 2016;53(4):629-35. doi: 10.1007/s00592-016-0854-0.
16. Cherubini V, Chiarelli F. Autoantibody test for type 1 diabetes in children: are there reasons to implement a screening program in the general population? A statement endorsed by the Italian Society for Paediatric Endocrinology and Diabetes (SIEDP-ISPED) and the Italian Society of Paediatrics (SIP). *Ital J Pediatr* 2023;49(1):87. doi: 10.1186/s13052-023-01438-3.
17. Neuman V, Piona C, Cudizio L, et al. Are we ready to screen for type 1 diabetes? A structured worldwide survey among healthcare providers involved in paediatric diabetes care. *Diabet Med* 2024;41(6):e15329.
18. Sims EK, Besser REJ, Dayan C, et al. Screening for Type 1 Diabetes in the general population: a status report and perspective. *Diabetes* 2022;71(4):610-23. doi: 10.2337/dbi20-0054.
19. Ziegler AG, Bonifacio E; BABYDIAB-BABYDIET Study Group. Age-related islet autoantibody incidence in offspring of patients with type 1 diabetes. *Diabetologia* 2012;55(7):1937-43. doi: 10.1007/s00125-012-2472-x.
20. Krischer JP, Lynch KF, Schatz DA, et al. The 6 year incidence of diabetes-associated autoantibodies in genetically at-risk children: the TEDDY study. *Diabetologia* 2015;58(5):980-7. doi: 10.1007/s00125-015-3514-y.
21. Ghalwash M, Dunne JL, Lundgren M, et al. Two-age islet-autoantibody screening for childhood type 1 diabetes: a prospective cohort study. *Lancet Diabetes Endocrinol* 2022;10(8):589-96. doi: 10.1016/S2213-8587(22)00141-3.

APPENDICE - QUESTIONARIO SOMMINISTRATO AI PEDIATRI DI FAMIGLIA

I titoli in grassetto e sottolineati indicano sezioni diverse: si poteva accedere alla successiva solo una volta completata la sezione precedente. Dove non sono presenti le caselle con risposte predefinite, i Pdf potevano rispondere con testo libero.

Dati generali

- Et : _____; Genere: Femminile Maschile Altro; In quale provincia lavora? Gorizia Pordenone Trieste Udine;
 Quanti sono i pazienti da lei assistiti? _____; Quanti di questi con diagnosi di T1DM?

Il nuovo programma di screening: quanto ne sappiamo?

Con la Legge n. 130 del 15 settembre 2023, l'Italia   diventato il primo Paese al mondo ad aver introdotto lo screening su tutta la popolazione pediatrica per il diabete di tipo 1 e la celiachia. Questo programma   stato preceduto da uno studio pilota in quattro regioni italiane (Lombardia, Marche, Campania, Sardegna) su un campione di oltre 5.000 bambini. Lo screening verr  effettuato tramite un prelievo di sangue capillare per il dosaggio degli autoanticorpi e ricerca della genetica predisponente.

- Nel 2023 l'Italia   stata il primo Paese ad aver approvato una legge per un programma di screening nazionale per diabete di tipo 1 (T1DM) nella popolazione pediatrica. Quanto si sente informato/a al riguardo? Non ne ero al corrente Poco Abbastanza Molto
 - Vorrebbe avere maggiori informazioni teoriche e pratiche riguardo al programma di screening? S  No

Screening del T1DM: perch  si, perch  no?

- Ritieni che lo screening per il T1DM possa essere utile nella popolazione pediatrica? S  No
 In riferimento alla domanda precedente, se no, perch ?

Screening del T1DM: perch  si?

- Quali sono i principali **benefici** dello screening per il T1DM? *(una o pi  risposte possibili)*
 Ridurre la prevalenza di chetoacidosi all'esordio Ridurre l'incidenza del T1DM Maggior tempo di adattamento alla diagnosi per il paziente e la famiglia
 Possibilit  di ritardare l'esordio del T1DM nei soggetti ad alto rischio attraverso terapie farmacologiche Escludere, in caso di negativit , una volta per tutte la possibilit  di sviluppare il T1DM nel corso della vita
 - In riferimento alla domanda precedente, indicare altri possibili vantaggi

Screening del T1DM: perch  no?

- Quali sono i possibili **svantaggi** di questo screening per il T1DM? *(una o pi  risposte possibili)*
 Potenziale aumento dell'ansia nella famiglia Possibilit  di individuare soggetti a rischio, ma che non svilupperanno T1DM Necessit  di testare pi  volte gli anticorpi con perdita di coloro diagnosticati prima dello screening e che siero-convertono dopo lo screening Rapporto costi-benefici non chiaro Assenza di farmaci disponibili per prevenire in maniera definitiva il T1DM
 - In riferimento alla domanda precedente, indicare altri possibili svantaggi

Le basi teoriche dello screening: quanto ne sappiamo? *(Seguiranno una serie di domande sulle basi teoriche dello screening)*

- I soggetti con una storia familiare positiva per T1DM, presentano un rischio maggiore di sviluppare la malattia rispetto alla popolazione generale? No S , il rischio   aumentato di 5 volte rispetto alla popolazione generale S , il rischio   aumentato di 15 volte rispetto alla popolazione generale
 - A chi   rivolto lo screening? Familiari di soggetti con T1DM Familiari di soggetti con celiachia Familiari di soggetti con qualsiasi autoimmunit  Soggetti con altra autoimmunit  Popolazione generale
 - A che et    previsto lo screening? *(una o pi  risposte possibili)* 6 mesi 1 anno 2 anni 6 anni 10 anni 14 anni

Le basi teoriche dello screening: quanto ne sappiamo?

In base alla presenza degli anticorpi anti beta cellula ed ai valori glicemici misurati, il diabete di tipo 1 pu  essere suddiviso in 3 stadi:

Stadio 1: presenza di due o pi  anticorpi anti beta cellula + glicemie nella norma
Stadio 2: presenza di due o pi  anticorpi anti beta cellula + disglicemia
Stadio 3: malattia sintomatica, esordio del T1DM

Il riscontro di autoanticorpi anti-beta cellula allo screening permette di prevedere il rischio di sviluppare il T1DM.

- Allo **stadio 1**, qual   il rischio di sviluppare il T1DM a 5 e 15 anni?
 30% a 5 anni; 60% a 15 anni 44% a 5 anni; 80-90% a 15 anni 52% a 5 anni; 100% a 15 anni
 - Allo **stadio 2**, qual   il rischio di sviluppare il T1DM a 5 e 15 anni?
 50% a 5 anni; 80% a 15 anni 75% a 5 anni; 100% a 15 anni 90% a 5 anni; 100% a 15 anni

- E se c'  **positivit  per 1 solo anticorpo?** *(una o pi  risposte possibili)* Il rischio di sviluppare T1DM   sovrapponibile alla popolazione generale Il rischio di sviluppare T1DM   intorno al 10-15% Potrebbe trattarsi di una condizione transitoria Potrebbe trattarsi dell'inizio della sieroconversione

Il ruolo del Pdf

- Conosce il ruolo dei Pdf all'interno del programma di screening? S  No
 - Si sente preparato/a svolgere il suo ruolo all'interno del programma di screening per il T1DM? S  No
 - In che occasione pensa di poter introdurre lo screening nel suo ambulatorio? Bilanci di salute Contatto telefonico Contatto email Manifesti in studio Brochure in studio
 - In riferimento alla domanda precedente, riportare in quali altre occasioni, non citate, potrebbe inserire il programma di screening
 - La partecipazione dei Pdf allo screening   su base volontaria. Sarebbe disposto/a a partecipare al programma di screening? S  No
 - In riferimento alla domanda precedente, se no, potrebbe spiegarci il perch ?

Il follow-up

- Ritieni utile l'introduzione di un follow-up clinico presso il tuo ambulatorio in caso di riscontro di positivit  di un anticorpo allo screening per il T1DM?
 S ,   possibile fare il follow-up nel mio ambulatorio No,   necessario fare il follow-up in Diabetologia pediatrica
 - In riferimento alla domanda precedente, se s , attraverso quali strumenti?

Il ruolo dell'assistente sanitario

- Conosce la figura dell'Assistente Sanitario? S  No
L'Assistente Sanitario   il professionista sanitario che si occupa della prevenzione, promozione ed educazione alla salute rivolta a tutte le fasce d'et  della popolazione. Rileva i bisogni di salute della collettivit  e collabora con altre figure professionali, tra cui medici di medicina generale, pediatri, infermieri, ostetriche, psicologi, assistenti sociali, e molti altri. Le sue attivit  si svolgono in vari ambiti come strutture ospedaliere (gestione infezioni correlate all'assistenza), dipartimenti di prevenzione (vaccinazioni, indagini epidemiologiche e profilassi malattie infettive), consultori familiari (promozione dell'allattamento, supporto alla genitorialit , partecipazioni a corsi pre e post parto), centri diabetologici (prevenzione e gestione di pazienti con diagnosi di diabete), prevenzione delle dipendenze, medicina dello sport, medicina del lavoro, screening oncologici e altro ancora.
 - Ritieni che la figura professionale dell'Assistente Sanitario possa esserle d'aiuto nella promozione ed esecuzione dello screening? S  No

Commenti finali

- Ha ulteriori commenti o suggerimenti riguardo allo screening per il T1DM?