

La legge 130/2023 e l'istituzione di un programma nazionale di screening per il diabete tipo 1 e la celiachia: l'esperienza di D1CeScreen



Olimpia Vincentini e Flavia Pricci



DIPARTIMENTO
SICUREZZA ALIMENTARE, NUTRIZIONE
E SANITÀ PUBBLICA VETERINARIA



DIPARTIMENTO
MALATTIE CARDIOVASCOLARI,
ENDOCRINO-METABOLICHE
E INVECCHIAMENTO



Legge 130/2023

Obiettivo generale

Programma nazionale di salute pubblica rivolto alla popolazione generale di bambini e adolescenti (età 1–17 anni) in Italia, finalizzato a **identificare i soggetti a rischio di diabete di tipo 1 e/o di celiachia non diagnosticata**, al fine di ridurre le complicanze associate a una diagnosi tardiva di queste malattie.

Obiettivi specifici

- **Prevenzione della chetoacidosi diabetica (DKA) all'esordio clinico del diabete di tipo 1;**
- Identificazione del diabete di tipo 1 pre-sintomatico, suscettibile di terapie modificanti la malattia;
- Trattamento tempestivo della celiachia di nuova diagnosi mediante dieta priva di glutine;
- Prevenzione delle complicanze extra-gastrointestinali della celiachia, tra cui crescita rallentata o bassa statura, carenza di ferro, osteopenia, ritardo puberale, ecc.



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*

Obiettivo primario

- Valutare, in scala ridotta, la applicabilità, accettabilità e sostenibilità del programma nazionale di screening pediatrico all'interno del SSN, come stabilito dalla Legge 130/2023

Obiettivi secondari

- Individuare i bambini positivi agli autoanticorpi per DT1 e MC.
- Identificare bambini con aplotipi HLA DQ2 e DQ8
- Implementare programmi di follow-up e monitoraggio nei bambini positivi agli auto-anticorpi

Responsabili scientifici

Flavia Pricci (ISS - Dip MACA)

Olimpia Vincentini (ISS - Dip SANV)

Giuseppe Plutino (referente per il Ministero della Salute)

Referenti scientifici

Emanuele Bosi (HSR) *per il diabete tipo 1*

Carlo Catassi (Uni Marche) *per la celiachia*

Valentino Cherubini (Uni Marche) *per i centri clinici*

Antonio D'Avino (FIMP) *per il pediatri di libera scelta*

Partecipanti allo studio

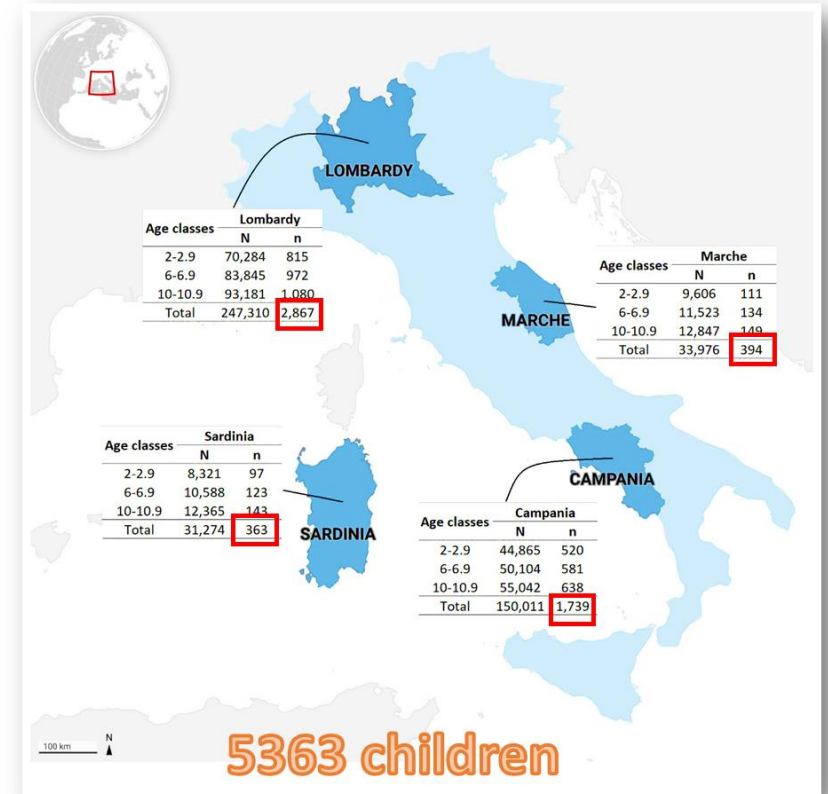
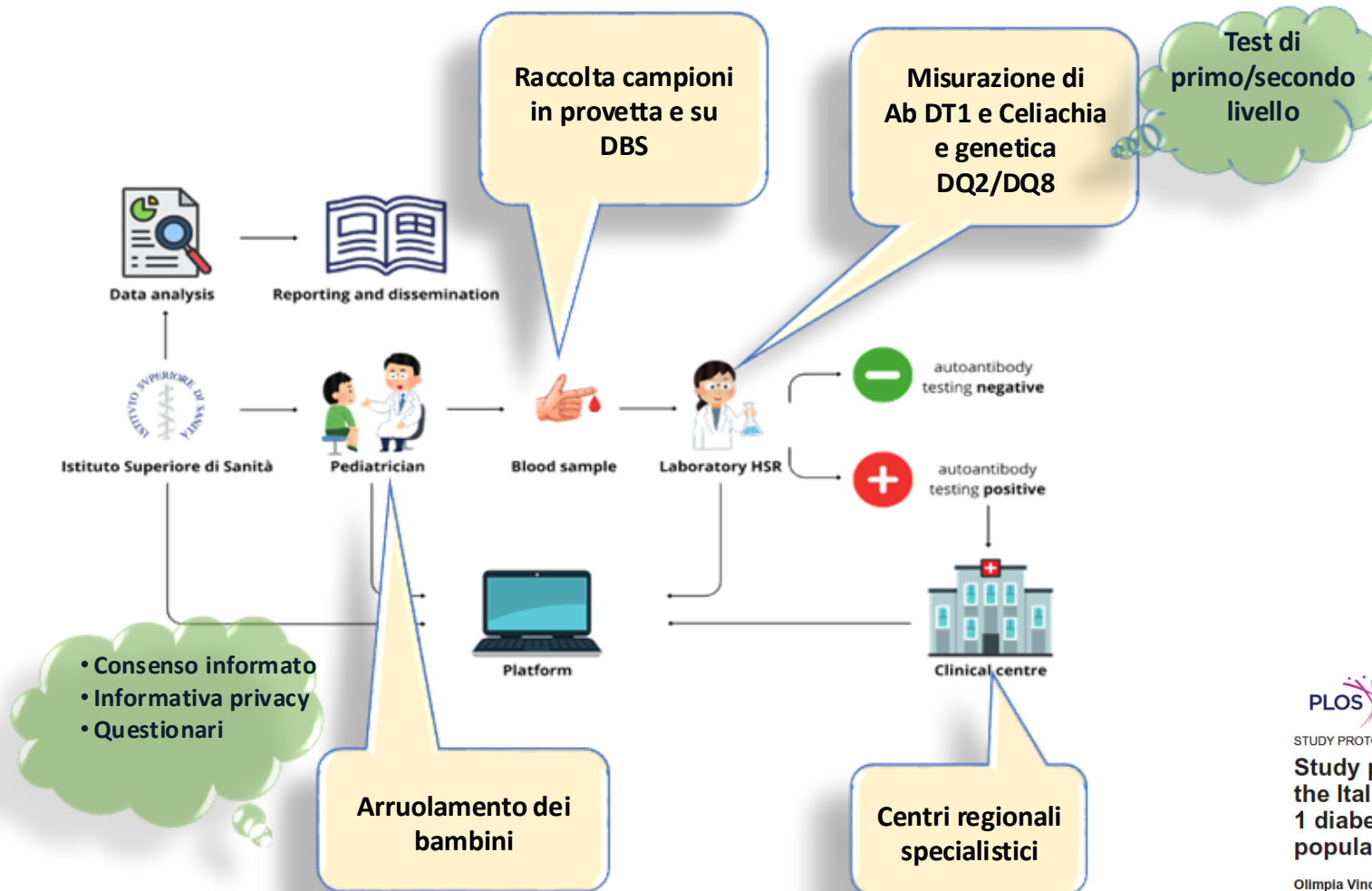
Pediatri di libera scelta

Laboratorio centralizzato HSR

Centri specialistici per il diabete tipo 1 e la celiachia

Laboratorio secondario CAST

Disegno dello studio



PLOS One

STUDY PROTOCOL

Study protocol of D1Ce Screen: A pilot project of the Italian national screening program for type 1 diabetes and coeliac disease in the paediatric population

Olimpia Vincentini^{1,2*}, Flavia Pricci^{3,4}, Marco Silano⁵, Umberto Agrimi¹, Francesca Iacoponi¹, Marika Villa², Chiara Porfili¹, Adalgisa Ilaria Sedile¹, Francesca Ulivi¹, Carlo Catassi¹, Valentino Cherubini⁶, Antonio D'Avino⁶, Paola Carrera⁷, Vito Lampasona⁸, Emanuele Bosi⁹

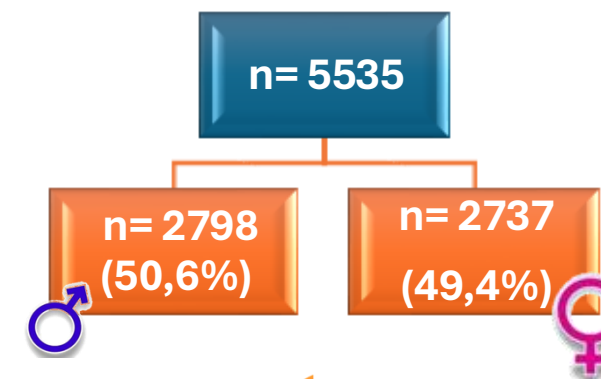
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0328624>

Arruolamenti



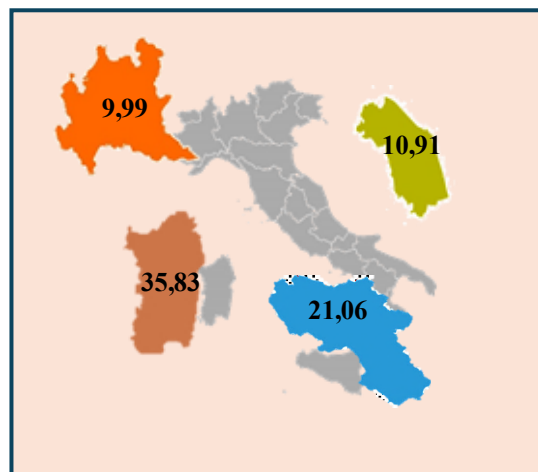
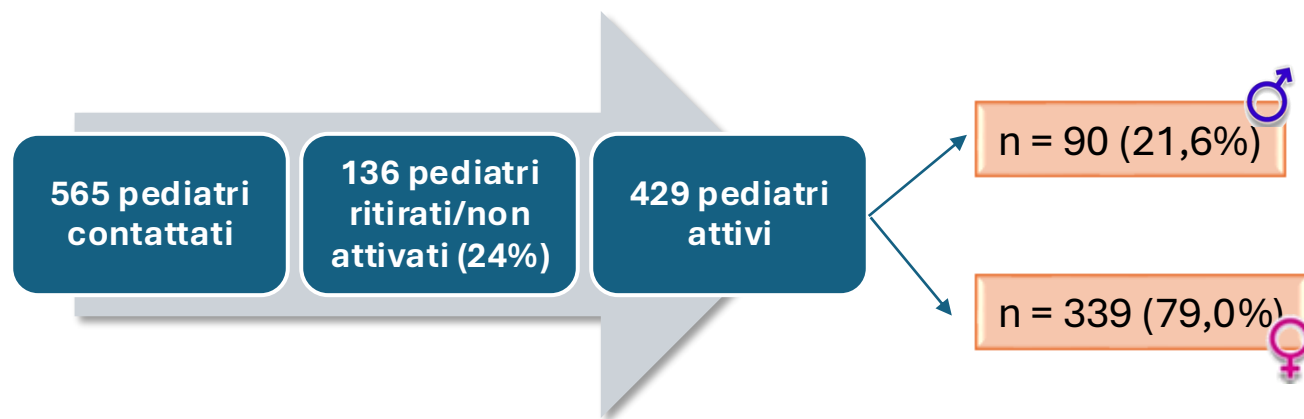
Region	PLANNED				RECRUITED					
	2 years	6 years	10 years	Total	2 years	6 years	10 years	Total in age range	Out of age range	Total
Campani a	520	581	638	1739	468	536	499	1503	224	1727
Lombard y	815	972	1080	2867	824	936	1050	2810	186	2996
Marche	111	134	149	394	113	123	127	363	19	382
Sardinia	97	123	143	363	96	126	147	369	61	430
Total	1543	1810	2010	5363	1501	1721	1823	5045	490	5535

- Il numero degli arruolamenti previsti è stato facilmente raggiunto
- Il 94% dei soggetti arruolati rientra nelle 3 fasce d'età
- Maschi e femmine sono ugualmente rappresentati



Partecipazione/accettabilità dei PLS - I

PLS/Arruolamenti



Arruolamenti/PLS =
19,45 (± 10,41)



Partecipazione/accettabilità dei PLS - II

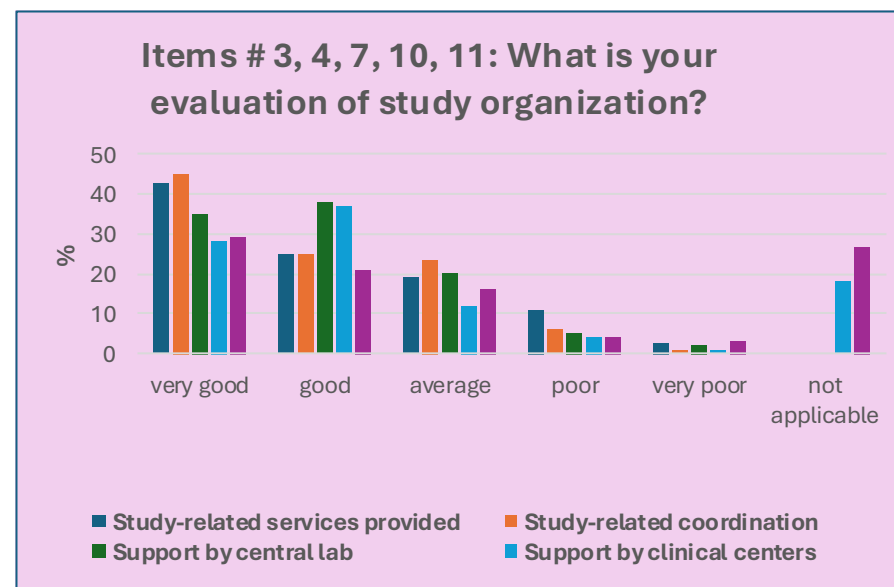
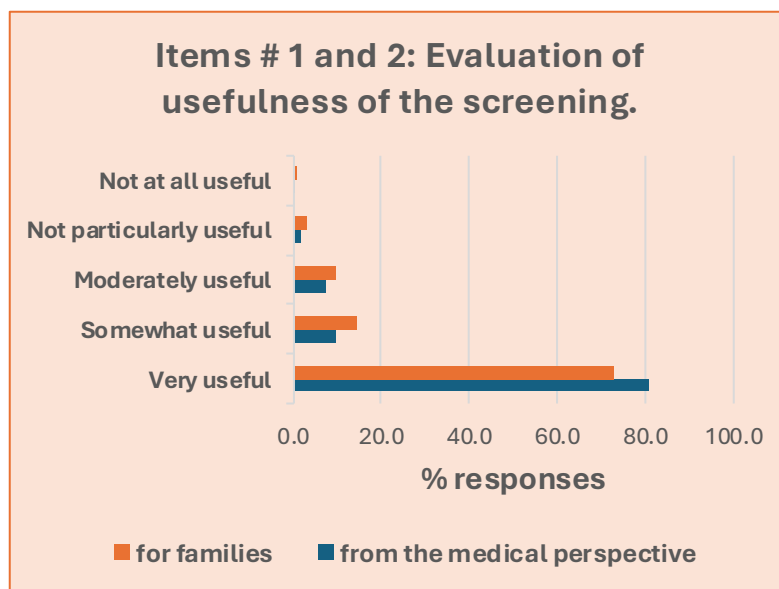


309 questionari di fattibilità

a) Informazioni demografiche

La maggioranza dei PLS lavora in città con una popolazione tra 10000 e 50000 abitanti, sono organizzati in medicina di gruppo e hanno staff di supporto (amministrativo e/o infermieristico)

b) Screening: **utilità** e **organizzazione**



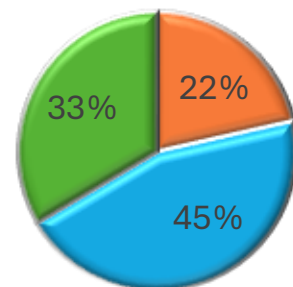
Valutazione dei campioni biologici



PLS

Questionario: Items # 5

Difficoltà
della raccolta del
campione:
1 (basso) -10 (alto)



low (1-3)

medium (4-7)

high (8-10)

Il 67% dei PLS
non ha trovato difficile
il metodo di raccolta
del campione

Laboratorio centrale

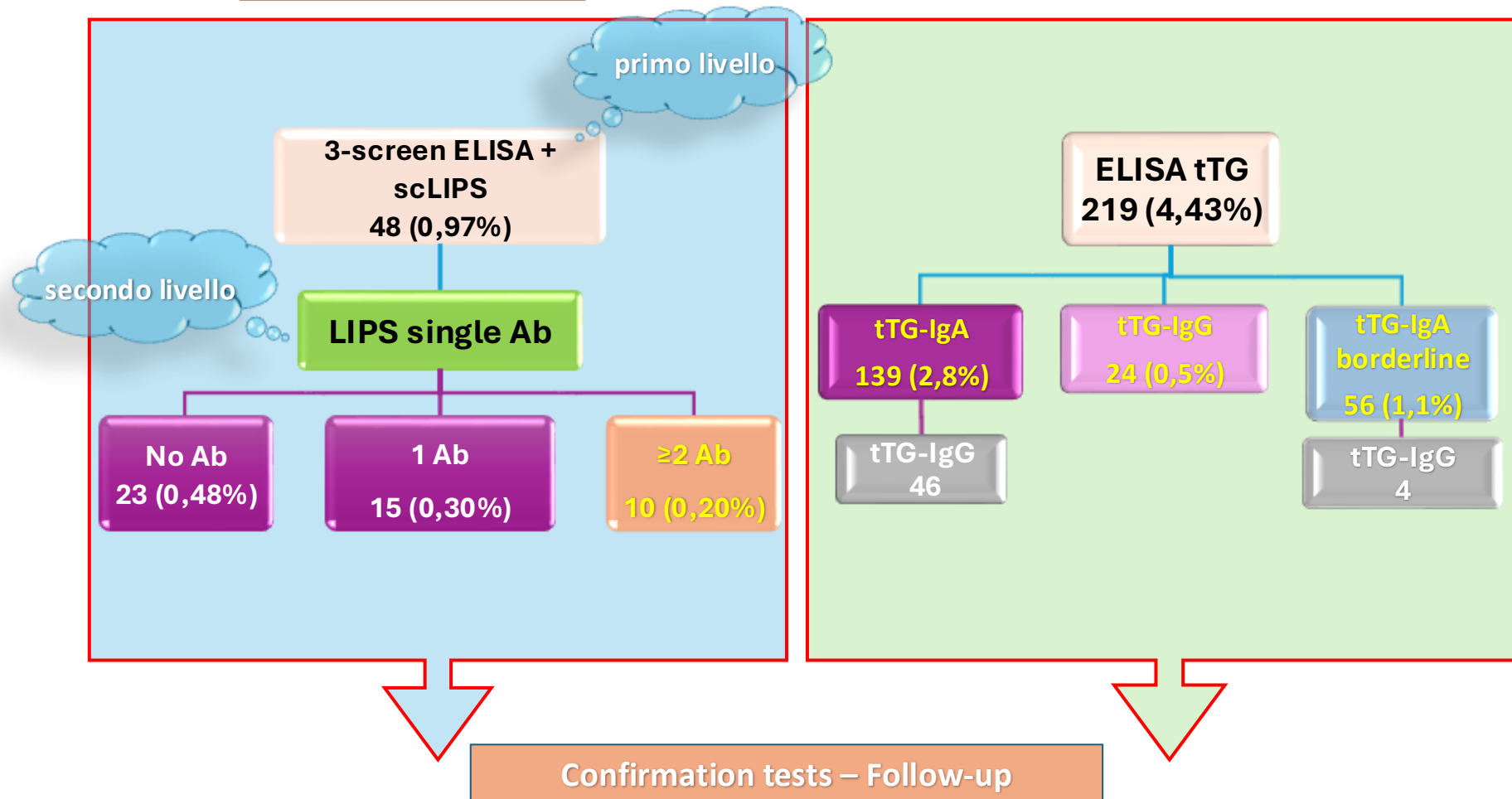
	Sufficiente (n)	Insufficiente (n)	Totale arruolati (n)
Siero	4948 (89,3%)	597 (10,7%)	5545
DBS	5343 (96,4%)	202 (3,6%)	5545

L'89,3% dei campioni
di siero erano
sufficienti per i test
degli autoanticorpi

Risultati test di screening - I

DT1-Ab positivi

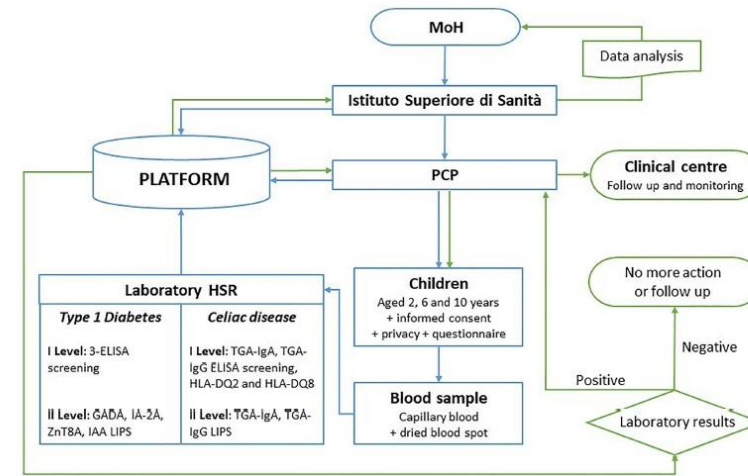
MC-Ab positivi



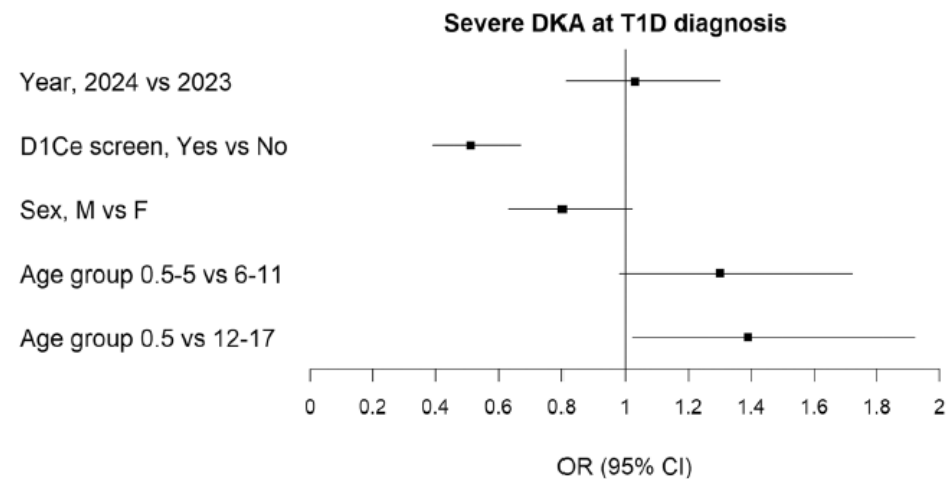
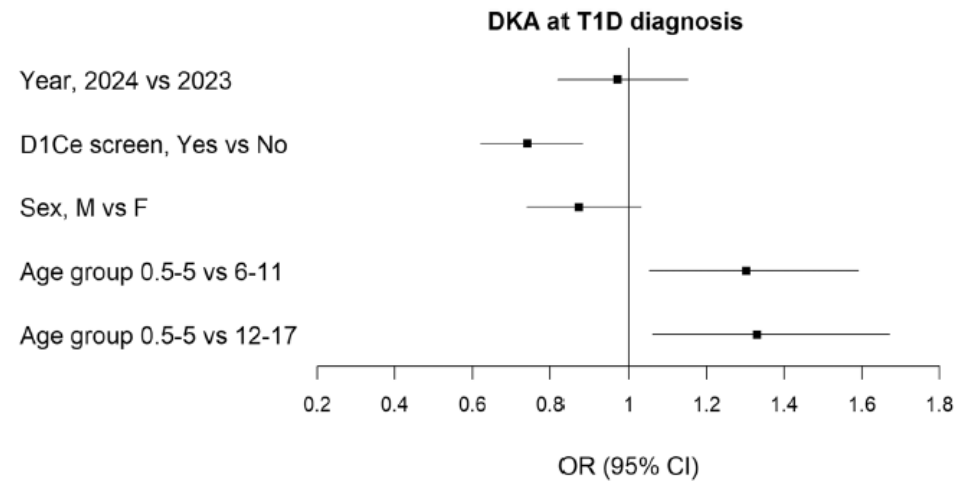
Follow-up dei casi positivi

Procedura casi positivi D1Ce Screen

- Inserimento risultati test screening in piattaforma
- Comunicazione al PLS e al centro clinico di riferimento
- Contatto del PLS con la famiglia
- Presa in carico del centro clinico di riferimento
- Conferma test di screening
- Inserimento «**Note diagnostiche**» in piattaforma
- Iter diagnostico
- Follow-up



Screening for type 1 diabetes has the potential to reduce the frequency of DKA at type 1 diabetes diagnosis



Received: 1 May 2025 | Revised: 2 July 2025 | Accepted: 4 July 2025
DOI: 10.1111/dom.16611

RESEARCH LETTER

WILEY

Initial observations on the frequency of diabetic ketoacidosis following pilot screening for type 1 diabetes in the general Italian population

Valentino Cherubini MD¹ | Andrea Enzo Scaramuzza MD² |
Umberto Agrimi MD³ | Riccardo Bonfanti MD⁴ | Emanuele Bosi MD^{5,6} |
Antonio D'Avino MD⁷ | Dario Iafusco MD⁸ | Marco Marigliano MD^{9,10} |
Enza Mozzillo MD¹¹ | Flavia Pricci MD¹² | Ivana Rabbone MD¹³ |
Carlo Ripoli MD¹⁴ | Marco Silano MD¹² | Francesca Ulivi PhD¹⁵ |
Olimpia Vincentini PhD³ | Rosaria Gesuita PhD^{16,17} |

the Diabetes Study Group of the Italian Society for Pediatric Endocrinology and Diabetology

Conclusioni

Il progetto pilota D1Ce Screen ha evidenziato:

- la **fattibilità delle prove scientifiche** in un programma di sanità pubblica;
- i **punti chiave** da considerare per l'attuazione dello screening a livello nazionale;
- la forte **volontà** sia delle famiglie che dei pediatri di base a partecipare allo screening;
- l'identificazione - seppur su piccola scala - dei **bambini a rischio** che sono indirizzati ai centri specialistici regionali per le cure di follow-up.

