

12° CONVEGNO NAZIONALE AIC
12° AIC NATIONAL CONGRESS

L'iceberg della celiachia: il programma nazionale di screening pediatrico

The Celiac Iceberg: the Pediatric Screening Programme in Italy

8 november
8 novembre 2024
Milano

ATTI CONGRESSUALI / ABSTRACTS

CON IL PATROCINIO DI / WITH THE PATRONAGE OF



PROGRAMMA / PROGRAMME	3
PREFAZIONE / INTRODUCTION	5
LECTIO MAGISTRALIS	
Effectiveness, Benefits and Harms of Screening Programmes <i>Efficacia, pro e contro dello screening</i> Joni L. Rutter	6
Dall'epidemiologia allo screening pediatrico <i>From epidemiology to pediatric screening</i> Carlo Catassi	7
Strategie di screening per la malattia celiaca <i>Screening Strategies for Celiac Disease</i> Riccardo Troncone	9
La Malattia Celiaca Non Diagnosticata <i>Undiagnosed Celiac Disease</i> Gino Roberto Corazza	11
Primi Risultati dello Screening <i>Preliminary Results of the Propedeutic Project of the CD and T1D screening programme</i> Marco Silano - Umberto Agrimi	12
Importanza e ricadute del programma di screening pediatrico per il diabete di tipo 1 <i>Significance and implications of the pediatric screening programme for type 1 diabetes</i> Emanuele Bosi	14

09.30 – 10.30	Registrazione dei partecipanti / <i>Registration</i>
10.30 – 10.45	Saluti Istituzionali / <i>Welcome</i> Ugo Della Marta Sen. Elena Murelli
10.45 – 11.00	Introduzione ai lavori / <i>Introduction of the Congress</i> Rossella Valmarana - Marco Silano
11.00 – 11.30	LECTIO MAGISTRALIS Moderatore / <i>Chairman</i> : Marco Silano Effectiveness, Benefits and Harms of Screening Programmes <i>Efficacia, pro e contro dello screening</i> Joni L. Rutter
	SESSIONE I / <i>SESSION I</i> Moderatore / <i>Chairman</i> : Elena Lionetti
11.30 – 11.50	Dall'epidemiologia allo screening pediatrico <i>From epidemiology to pediatric screening</i> Carlo Catassi
11.50 – 12.10	Strategie di screening per la malattia celiaca <i>Screening Strategies for Celiac Disease</i> Riccardo Troncone
12.10 – 12.45	Discussione sulle tematiche trattate / <i>Discussion</i>
12.45 – 14.00	Buffet lunch

SESSIONE II / SESSION II

Moderatore / Chairman: **Antonio Carroccio**

- 14:00 – 14:20** La Malattia Celiaca Non Diagnosticata
Undiagnosed Celiac Disease
Gino Roberto Corazza
- 14:20 – 14:40** Primi Risultati dello Screening
Preliminary Results of the Propedeutic Project of the CD and T1D screening programme
Marco Silano - Umberto Agrimi
- 14:40 – 15:00** Importanza e ricadute del programma di screening pediatrico per il diabete di tipo 1
Significance and implications of the pediatric screening programme for type 1 diabetes
Emanuele Bosi
- 15:00 – 16:00** Discussione sulle tematiche trattate / *Discussion*
- 16:00 - 16:15** Intervento istituzionale/ *Message from the Institutions*
On. Giorgio Mulé
- 16:15** Fine lavori / *Closing of the Congress*

È stata approvata dalla Camera il 15 Settembre 2023 la Legge 130/2023 recante “Disposizioni concernenti la definizione di un programma diagnostico per l’individuazione del diabete di tipo 1 e della celiachia nella popolazione pediatrica”. Questo atto normativo, per la prima volta a livello globale, sancisce un programma di screening della popolazione generale per celiachia e diabete di tipo 1.

Le aspettative sulle ricadute di sanità pubblica e di conoscenza scientifica per entrambe le condizioni sono molto alte. In particolare, la celiachia è ancora fortemente sottodiagnosticata: solo il 40% delle persone attese sono diagnosticate e quindi adeguatamente trattate. Sebbene le diagnosi, negli anni andate ad aumentare, dal poco più di 60 mila casi del 2007 fino agli oltre 251 mila del 2022, restano ancora circa 350.000 persone non diagnosticate e/o mis-diagnosticate.

Il convegno sarà l’occasione per presentare:

- i primi dati sull’accettabilità e la sostenibilità dello screening a livello territoriale, così come testato in 4 Regioni italiane (Lombardia, Sardegna, Marche e Campania),
- le basi scientifiche a supporto dello screening della celiachia e
- l’epidemiologia e la storia naturale della celiachia.

This year, the 12th edition of the Conference entitled “The iceberg of celiac disease: the national pediatric screening programme” will be held in Milan.

The Italian Law 130/2023 was approved by the Italian Parliament on September 15th, 2023, on “Provisions concerning the definition of a diagnostic program for the identification of type 1 diabetes and celiac disease in the pediatric population”. This legislative act, for the first time, establishes a mass screening for celiac disease and type 1 diabetes in the general pediatric population.

The expectations for the public health and scientific knowledge are very high. In particular, celiac disease is still highly underdiagnosed: only 40% of affected people are diagnosed and therefore adequately treated. Although diagnoses have increased over the years, from just over 60000 cases in 2007 to over 251000 in 2022, there are still roughly 350,000 undiagnosed and/or misdiagnosed celiac individuals.

The conference will be an opportunity to present:

- the preliminary data on the acceptability and sustainability of the screening programme, as implemented in 4 Italian regions (Lombardy, Sardinia, Marche and Campania);
- the scientific framework of the mass screening of celiac disease;
- the epidemiology and the natural history of celiac disease.

Efficacia, pro e contro dei programmi di screening

Joni Rutter

Director, National Center for Advancing Translational Sciences, U.S. National Institutes of Health, Bethesda
- MD USA

Prefazione e scenario: Lo screening neonatale e pediatrico negli Stati Uniti è un pilastro della diagnosi precoce delle malattie, che riguarda quasi ogni famiglia. Il Recommended Uniform Screening Panel (RUSP) guida i programmi statali, che eseguono lo screening per un insieme di condizioni fondamentali. **Relazione:** Questo intervento presenterà la prospettiva statunitense sull'efficacia, i benefici e i potenziali danni dei programmi di screening, con un'attenzione particolare a condizioni come la celiachia e il diabete di tipo 1 (T1D). Sebbene gli Stati Uniti non dispongano ancora di programmi nazionali di screening pediatrico per queste condizioni, le linee guida cliniche offrono un quadro per l'assistenza. Esamineremo gli attuali sforzi politici e legislativi, tra cui il Newborn Screening Saves Lives Act, i programmi pilota e i recenti risultati del coinvolgimento pubblico sulla modernizzazione dell'NBS. Questi risultati evidenziano le sfide e le opportunità dell'aggiunta di nuove condizioni, la necessità di un accesso equo e il ruolo fondamentale del contributo della comunità. Esploreremo anche come l'integrazione del sequenziamento dell'intero genoma (WGS) nei programmi NBS possa fornire spunti concreti oggi, assicurando che più bambini ricevano interventi tempestivi domani. **Conclusioni e prospettive:** Queste intuizioni mirano a contribuire alle discussioni internazionali sullo screening pediatrico, in particolare mentre l'Italia implementa i suoi programmi nazionali di screening per la celiachia e il diabete di tipo 1.

Effectiveness, Benefits and Harms of Screening Programmes

Joni Rutter

Director, National Center for Advancing Translational Sciences, U.S. National Institutes of Health, Bethesda
- MD USA

Foreword and scenario: Newborn and pediatric screening in the United States is a cornerstone of early disease detection, touching nearly every family. The Recommended Uniform Screening Panel (RUSP) guides state-run programs, screening for a core set of conditions. **Communication:** This talk will present the U.S. perspective on the effectiveness, benefits, and potential harms of screening programs, with a focus on conditions such as celiac disease and Type 1 Diabetes (T1D). While the U.S. does not yet have national pediatric screening programs for these conditions, clinical guidelines offer a framework for care.

We will examine current policy and legislative efforts, including the *Newborn Screening Saves Lives Act*, pilot programs, as well as recent public engagement findings on the modernization of NBS. These findings highlight the challenges and opportunities of adding new conditions, the need for equitable access, and the critical role of community input. We will also explore how integrating whole genome sequencing (WGS) into NBS programs can provide actionable insights today, ensuring more children receive timely interventions tomorrow. **Conclusions and Perspectives:** These insights aim to contribute to international discussions on pediatric screening, particularly as Italy implements its national screening programs for celiac disease and T1D.

Bibliografia

What We Heard: Engagement Summary | Newborn Screening in the United States ([nationalacademies.org](https://www.nationalacademies.org))
Newborn Screening for Rare Immune Disorders Led to Earlier Treatment, Improved Survival | National Center for Advancing Translational Sciences ([nih.gov](https://www.nih.gov))
Newborn Screening ([nih.gov](https://www.nih.gov))
Early Check Study to Use Genome Sequencing to Dramatically Expand Voluntary Screening Offered for NC Newborns | Newsroom ([unchealthcare.org](https://www.unchealthcare.org))
GEMINI Study Reveals Diagnostic Advantages for Whole-Genome Sequencing in Hospitalized Infants | National Center for Advancing Translational Sciences ([nih.gov](https://www.nih.gov))

Dall'epidemiologia allo screening pediatrico

Carlo Catassi

Clinica Pediatrica dell'Università Politecnica delle Marche, Ancona

A partire dagli anni '90 del secolo scorso sono stati disponibili i risultati di indagini di screening per la celiachia su campioni di popolazione generale, più spesso in età pediatrica, basati sulla ricerca iniziale dei marcatori sierologici di celiachia, inizialmente anticorpi antigliadina e poi anti-transglutaminasi IgA. Sin dai primi dati emergeva una situazione caratterizzata da una prevalenza di celiachia nella popolazione generale molto maggiore rispetto a quella rappresentata dai casi diagnosticati su base clinica, essendo la maggior parte dei casi (cosiddetta porzione "sommersa" dell'iceberg celiaco) paucisintomatici o clinicamente silenti. I dati più recenti relativi al nostro Paese, sulla base di una ampia indagine multicentrica condotta complessivamente su oltre 9000 studenti, hanno messo in evidenza una frequenza di celiachia pari all'1.63% della popolazione pediatrica generale, con una percentuale di casi "sommersi" pari a circa il 65%.¹ Tale realtà epidemiologica è stata confermata non solo in molti altri paesi europei, ma anche su scala mondiale (America, Africa, Medio Oriente e Asia), pur con variazioni di frequenza tra paese e paese, per lo più dipendenti dalla variabile distribuzione dei geni predisponenti e dell'entità del consumo di glutine.² Un altro dato emerso di recente riguarda la tendenza all'aumento della prevalenza di celiachia nel corso di questi ultimi decenni, per ragioni ancora non chiarite,

documentato in alcuni paesi europei e negli Stati Uniti. Ad es. in Italia la frequenza globale di celiachia in età pediatrica era intorno allo 0.8% negli anni '90, mentre oggi è all'incirca raddoppiata, nell'arco degli ultimi 30 anni.

Al di là della pur rilevante valenza epidemiologica, questi dati hanno suggerito la necessità di mettere in atto strategie di diagnosi precoce, atte a proteggere i numerosi pazienti sfuggiti alla diagnosi, mediante adeguato trattamento con dieta priva di glutine, dallo sviluppo di sintomi e soprattutto a prevenire le possibili complicanze tardive, quali osteoporosi e alcune forme di cancro. Per molti anni si è ritenuto che la strategia più idonea per individuare i casi "sommersi" di celiachia fosse il cosiddetto "case-finding", cioè la ricerca dei marcatori sierologici di celiachia limitata ai soggetti a rischio per sintomi sospetti (es. diarrea protratta, dolori addominali ricorrenti, etc), ai familiari di celiaci o ai pazienti con altre comorbidità quali patologie autoimmuni, s. di Down e m. infiammatorie croniche intestinali. Negli ultimi anni tuttavia sono emersi i limiti di questa procedura, rappresentati dalla bassa specificità e sensibilità (visto che almeno il 30% dei casi sfuggono comunque alla diagnosi, come dimostrato di recente).³ Per tale motivo molti esperti ritengono attualmente che la strategia più idonea ai fini della diagnosi precoce di celiachia sia lo screening esteso a tutta la popolazione generale pediatrica eventualmente associato, come previsto dalla nuova normativa Italiana, a quello del diabete tipo 1.⁴

Bibliografia

1. Lionetti E, Pjetraj D, Gatti S, Catassi G, Bellantoni A, Boffardi M, Cananzi M, Cinquetti M, Francavilla R, Malamisura B, Montuori M, Zuccotti G, Cristofori F, Gaio P, Passaro T, Penagini F, Testa A, Trovato CM, Catassi C. Prevalence and detection rate of celiac disease in Italy: Results of a SIGENP multicenter screening in school-age children. *Dig Liver Dis* 2023; 55: 608-613.
2. Singh P, Arora A, Strand TA, Leffler DA, Catassi C, Green PH, Kelly CP, Ahuja V, Makharia GK. Global Prevalence of Celiac Disease: Systematic Review and Meta-analysis. *Clin Gastroenterol Hepatol* 2018; 16: 823-836.
3. Catassi GN, Pjetraj D, Gatti S, Lionetti E, Catassi C. Celiac Disease Detection Strategies: Poor Performance of the Case-Finding Policy. *Am J Gastroenterol* 2023; 118: 1702-1703.
4. Bosi E, Catassi C. Screening type 1 diabetes and celiac disease by law. *Lancet Diabetes Endocrinol* 2024; 12: 12-14.

From Epidemiology to Pediatric Screening

Carlo Catassi

Clinica Pediatrica dell'Università Politecnica delle Marche, Ancona

Since the 1990s, the results of screening studies for celiac disease have been available on samples of the general population, more often in pediatric age, based on the determination of serological markers of celiac disease, initially antigliadin antibodies and lately anti-transglutaminase IgA. From the beginning, a prevalence of celiac disease much higher than that represented by cases diagnosed on a clinical basis emerged, with the majority of

cases (the so-called "submerged" portion of the celiac iceberg) being paucisymptomatic or even clinically silent. A very recent study in our country, based on a large multicenter survey conducted on over 9,000 students, has highlighted a prevalence of celiac disease equal to 1.63% in the pediatric population, with a portion of "submerged" cases of approximately 65%.¹ This epidemiological picture has been confirmed not only in other European countries, but also on a global scale (America, Africa, the Middle East and Asia), although with variations in frequency between countries, mostly dependent on the variable distribution of predisposing genes and the amount of gluten consumption.² It has also recently found that the trend of increasing prevalence of celiac disease over the last few decades, for reasons that are still unclear, documented in some European countries and in the United States. For example, in Italy the overall frequency of celiac disease in pediatric age was around 0.8% in the 1990s, while today it has approximately doubled, over the last 30 years.

Beside the epidemiological value, these data have suggested the need of implementing early diagnosis strategies, aimed at protecting the many patients who have escaped diagnosis, through adequate treatment with a gluten-free diet, from the development of symptoms and above all of complications, such as osteoporosis and some forms of cancer. For several years, it has been believed that the most suitable strategy to identify the "submerged" cases of celiac disease is the "case-finding", that is, the search for serological markers of celiac disease limited to subjects at risk for symptoms (e.g. prolonged diarrhea, recurrent abdominal pain, etc.), for consanguinity or comorbidities. In recent years, however, the limitations of this procedure have emerged, represented by the low specificity and sensitivity (since at least 30% of cases still escape diagnosis, as recently demonstrated).³ For this reason, many experts currently believe that the most suitable strategy for the early diagnosis of celiac disease is screening extended to the entire general pediatric population, possibly associated, as provided for by the new Italian legislation, along type 1 diabetes.⁴

Strategie di screening per la malattia celiaca

Riccardo Troncone

Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali e Centro Interateneo "Laboratorio Europeo per lo Studio delle Malattie Indotte da Alimenti (ELFID)", Università Federico II, Napoli

La malattia celiaca è presente in circa l'1% della popolazione generale e dati recenti suggeriscono un trend in aumento della prevalenza. È un disordine che dura tutta la vita ed è associato ad una minore qualità della vita e ad un eccesso di comorbidità, tra l'altro dovuto al fatto che una significativa quota di casi resta non diagnosticata. Ciò pone il problema della opportunità di una ricerca attiva dei casi attraverso strategie di screening. La

strategia del “case finding”, ricerca di casi nell’ambito dei gruppi a maggior rischio, seppure generalmente accettata, ha mostrato limiti significativi. La malattia celiaca in realtà presenta molte caratteristiche che la rendono candidata a screening di massa. Innanzitutto l’elevata prevalenza cui si è già fatto cenno, la disponibilità di semplici test di laboratorio, la disponibilità di un trattamento efficace, il beneficio ottenibile dal trattamento dietetico, anche a lungo termine, attraverso la prevenzione di complicazioni. In realtà molti di questi aspetti hanno ancora bisogno di approfondimenti, in particolare il valore predittivo positivo dei test anticorpali quando applicati alla popolazione generale, la gestione del possibile deficit di IgA, la gestione dei casi con valori borderline e di quelli che sieronegativizzano con il tempo, il reale rischio di complicazioni cui sono esposti soggetti asintomatici non diagnosticati, nel complesso il rapporto benefici/costi. Mancano studi approfonditi su quest’ultimo aspetto, ma quelli disponibili sono in favore dello screening.

Anche alcuni aspetti delle strategie di screening restano aperti alla discussione. Tra questi l’età alla quale praticare la ricerca degli anticorpi specifici. La storia naturale di coorti a rischio sembra suggerire che la maggioranza delle diagnosi può essere già posta nei primi 5 anni di vita (); allo stesso tempo studi su coorti longitudinali mostrano la possibilità di sieroconversione sebbene rare anche dopo i 15 anni. Resta quindi aperta la questione se necessario ripetere lo screening ad una età più avanzata. La possibilità di restringere lo screening alla sola popolazione geneticamente suscettibile perché portatrice degli alleli HLA di rischio è stata suggerita e valutata da studi recenti. Lo studio CIPIS offre evidenze in favore di questi approcci dimostrando che nessuno dei soggetti HLA negativi risulta positivo allo screening anche dopo i 15 anni. Resta da valutare ancora una volta il rapporto beneficio/costi.

In conclusione, i dati finora disponibili indicano la necessità di una ricerca attiva dei casi di celiachia, i limiti della politica del “case finding”, ma allo stesso tempo sottolineano la necessità di ulteriori studi ed esperienze che aiutino a rispondere a quesiti importanti relativi allo screening nella popolazione generale che restano tuttora aperti.

Screening Strategies for Celiac Disease

Riccardo Troncone

Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali e Centro Interateneo “Laboratorio Europeo per lo Studio delle Malattie Indotte da Alimenti (ELFID)”, Università Federico II, Napoli

Celiac disease is present in approximately 1% of the general population and recent data suggest an increasing trend of its prevalence. Celiac disease is a lifelong disorder associated with a low quality of life and an excess of comorbidity, due among others factors, to a significant proportion of undiagnosed cases. The proportion diagnosed / undiagnosed celiac patients raises the question on the appropriateness of active case finding versus screening. The “case finding” strategy, searching for cases within the groups at high risk,

although generally accepted, has shown significant limitations. Celiac disease presents many features that make it a suitable disease for mass screening. First of all, the high prevalence already mentioned, the availability of a serological markers the benefit obtainable from dietary treatment, even in the long term, and finally the prevention of complications. However, several of these aspects still need further investigation, in particular the positive predictive value of serological tests when applied to the general population, the IgA deficiency that can occurs in CD patients, the management of cases with borderline values and those that become seronegative over the time, the actual risk of complications for undiagnosed asymptomatic subjects are exposed, and the overall the benefit/cost ratio. In-depth studies on this last aspect are lacking, but those available are in favor of screening.

Some aspects of screening are still open to debate. Among these, the age when to perform the search for celiac specific antibodies. The natural history of at-risk cohorts seems to suggest that the majority of diagnoses can already be made in the first 5 years of life; at the same time, studies on longitudinal cohorts show the possibility of seroconversion, although rare, even after 15 years of age. The question therefore remains open as to whether it is necessary to repeat screening later in the life course. The possibility of restricting screening to only the genetically susceptible population has been suggested and evaluated by recent studies. The CIPIS study provides evidence in favor of this approach, demonstrating that none of the HLA-negative subjects developed antibody up to after 15 years of age. The benefit/cost ratio remains to be evaluated once again.

In conclusion, the data available so far indicate the need for active search of CD cases, the limits of the so-called “case finding” strategy, but at the same time the necessity of further studies address the unsolved issues related to screening in the general population.

La malattia celiaca (MC) non diagnosticata.

Gino Roberto Corazza, Alice Silvia Brera, Marco Vincenzo Lenti

Clinica medica, IRCCS Policlinico San Matteo, Università di Pavia

Per le sue caratteristiche la MC rappresenta una condizione ideale per una strategia di screening allargata alla popolazione generale. Si tratta di una malattia a decorso cronico, ad elevata prevalenza, ancora molto sottodiagnosticata e caratterizzata da alta comorbidità ed elevata mortalità. I test sierologici comunemente impiegati per il suo screening sono, inoltre, non invasivi e provvisti di un’ottima accuratezza globale. Accanto a questi argomenti, certamente a supporto di una strategia di screening, ve ne sono altri ancora poco chiari. Al momento, non disponiamo di alcuna garanzia che le caratteristiche cliniche della MC che conosciamo, in quanto diagnosticata, siano le stesse della MC ancora da diagnosticare. È singolare, inoltre, che le nostre informazioni circa la storia naturale della

MC non diagnosticata siano carenti soprattutto in età pediatrica, che da sempre rappresenta il target prioritario dello screening. Per ciò che riguarda la forma dell'adulto, gli studi di follow-up sono più protratti e numerosi ed hanno finora portato a conclusioni fin troppo rassicuranti, potenzialmente ascrivibili alla frequente negatività anticorpale proprio in quei pazienti maggiormente suscettibili di complicanze. In conclusione, lo screening di massa della MC è certamente auspicabile per l'identificazione di pazienti non altrimenti riconoscibili sul piano clinico, ma ulteriori informazioni sono necessarie circa le conseguenze a lungo termine della mancata diagnosi, sia in età pediatrica che adulta.

Undiagnosed celiac disease (CD).

Gino Roberto Corazza, Alice Silvia Brera, Marco Vincenzo Lenti

Clinica medica, IRCCS Policlinico San Matteo, Università di Pavia

Due to its features, CD represents an ideal condition for a screening strategy of the general population. It is a chronic disease, with a high prevalence, still very underdiagnosed and characterized by high comorbidity and high mortality. The serological tests commonly used for its screening are, moreover, non-invasive and have excellent overall accuracy. However, some other aspects of celiac screening are still unclear. At the moment, we have no evidence that the clinical features of diagnosed CD are similar to those of asymptomatic CD. We do not have evidence about the natural history of CD, especially in pediatric age, which is the target of the screening. Follow-up studies describe mostly the adult celiac patients and they showed results far from supporting the screening as diagnostic strategy of CD. In conclusion, mass screening for CD is certainly desirable for the identification of patients who are not otherwise clinically detectable, but further information is needed regarding the long-term consequences of missed diagnosis, both in pediatric and adult age.

I Primi Risultati del Progetto Propedeutico sullo Screening Pediatrico del Diabete Tipo 1 e Celiachia

Marco Silano¹, Olimpia Vincentini², Flavia Pricci¹, Umberto Agrimi²

¹Dipartimento Malattie Cardiovascolari, Endocrino-Metaboliche ed Invecchiamento, e ²Dipartimento Sicurezza Alimentare, Nutrizione e Sanità Pubblica Veterinaria, Istituto Superiore di Sanità, Roma

La legge 130/2023 ha istituito un programma di screening per il diabete di tipo 1 (DT1) e per la celiachia (MC) che ha lo scopo di identificare, nella popolazione generale pediatrica, coloro che sono a rischio di sviluppare una o entrambe queste malattie. Lo scopo di questo screening è prevenire la comparsa della chetoacidosi quale modalità di presentazione del diabete tipo 1 presintomatico, e l'identificazione della celiachia silente nei soggetti predisposti.

Il Ministero della Salute e l'Istituto Superiore di Sanità hanno siglato una convenzione per la realizzazione di un progetto propedeutico al programma di screening (D1Ce Screen) per valutare la sostenibilità, le potenzialità, le criticità organizzative e i costi-benefici del programma.

Il programma prevede l'arruolamento di 5363 bambini da parte dei pediatri di libera scelta (PLS) di 4 regioni (Lombardia, Marche, Campania, Sardegna), bambini stratificati per 3 fasce di età, 2 anni, 5, anni e 10 anni. I genitori dei bambini che aderiscono allo studio firmano il consenso informato e dell'informativa privacy.

Un questionario di reclutamento per la raccolta di dati anagrafici e auxologici del bambino e dell'anamnesi familiare relativa a diagnosi di diabete e celiachia è somministrato ai partecipanti dello studio.

Il PLS effettua un prelievo capillare per la determinazione degli autoanticorpi specifici per DT1 (anti-GAD; anti-IA2; anti-ZnT8; anti-IA) e celiachia (anti-transglutaminasi-IgA e IgG, TGA) e di DQ2/DQ8.

Sono coinvolti i centri specialistici pediatrici regionali per il diabete tipo 1 e la celiachia per il follow-up dei soggetti con risultati dubbi o positività.

I dati sono gestiti in una piattaforma on line progettata specificamente.

Lo studio propedeutico D1Ce Screen per lo screening pediatrico previsto dalla legge 130/2023 costituisce un modello per valutare l'accettabilità dello screening da parte delle famiglie e la fattibilità del monitoraggio e del follow-up di DT1 e celiachia nei bambini. Il protocollo presenta un innovativo disegno dello studio che coinvolge sia i PLS che i centri clinici specialistici nella individuazione precoce e gestione delle due malattie croniche più frequenti nell'età evolutiva. Inoltre, sarà prodotto il database nazionale dello screening a disposizione dei decisori politici.

In questa presentazione saranno discussi i risultati preliminari del progetto D1ce screen.

Preliminary Results of the Pilot Project on Pediatric Screening for Type 1 Diabetes and Celiac Disease

Marco Silano¹, Olimpia Vincentini², Flavia Pricci¹, Umberto Agrimi²

¹Dipartimento Malattie Cardiovascolari, Endocrino-Metaboliche ed Invecchiamento, e ²Dipartimento Sicurezza Alimentare, Nutrizione e Sanità Pubblica Veterinaria, Istituto Superiore di Sanità, Roma

The Italian Law 130/2023 ratifies a screening programme for type 1 diabetes (T1D) and celiac disease (CD) that aims to identify, in the general pediatric population in Italy, those who are at risk of developing one or both of these condition. The aim of this screening is to prevent the onset of ketoacidosis as a presentation of presymptomatic type 1 diabetes, and to identify celiac disease in asymptomatic children.

The Ministry of Health and the Italian National Institute of Health (Istituto Superiore di Sanità) have signed an agreement for the implementation of a pilot project of the screening pro-

gramme (D1Ce Screen) to evaluate the sustainability, potential, organizational criticalities and cost-benefits of the programme.

The programme involves the enrollment of 5,363 children by pediatricians (PLS) of 4 Italian Regions (Lombardy, Marche, Campania, Sardinia), children stratified by 3 age groups, 2 years, 5 years and 10 years. The parents of the children who join the study sign the informed consent and privacy information.

A questionnaire for the collection of personal and auxological data of the child and the family history relating to the diagnosis of diabetes and celiac disease is administered to the study participants.

The PLS performs a small blood sampling by a thin needle for the determination of specific autoantibodies for T1D (anti-GAD; anti-IA2; anti-ZnT8; anti-IA) and celiac disease (anti-transglutaminase-IgA and IgG, TGA) and DQ2/DQ8.

The regional pediatric specialist centers for type 1 diabetes and celiac disease are involved for the follow-up of subjects with doubtful or positive results.

The data are managed in a specifically designed online platform.

The D1Ce Screen preparatory study for pediatric screening represents a model for evaluating the acceptability of screening by families and the feasibility of monitoring and follow-up of T1D and celiac disease in children. The protocol presents an innovative study design that involves both the PLS and the specialized clinical centers in the early identification and management of the two most frequent chronic diseases in developmental age.

In this presentation, the preliminary results of the D1ce screen project will be presented.

Importanza e ricadute del programma di screening pediatrico per il diabete di tipo 1

Emanuele Bosi

Significance and implications of the pediatric screening programme for type 1 diabetes

Emanuele Bosi

