

## **DDL 727 Mulè-Cavandoli - Disposizioni concernenti la definizione di un programma diagnostico per l'individuazione del diabete di tipo 1 e della celiachia nella popolazione pediatrica**

### **Presupposti scientifici**

Obiettivo generale del Disegno di Legge è quello di costruire un programma di salute pubblica destinato alla popolazione generale in età infantile e adolescenziale (1-17 anni) e finalizzato alla identificazione di soggetti a rischio per lo sviluppo di diabete di tipo 1 e/o celiachia. Obiettivo specifico è quello di ridurre le complicanze, anche mortali, associate ad una diagnosi tardiva di queste malattie.

Il diabete di tipo 1 consegue alla distruzione delle cellule  $\beta$  che all'interno delle isole pancreatiche producono l'insulina. La malattia si manifesta clinicamente con iperglicemia e talvolta chetoacidosi, una complicanza potenzialmente mortale se non trattata tempestivamente. La terapia del diabete di tipo 1 è la somministrazione a vita di insulina per via iniettiva. La causa della malattia è sconosciuta, ma il meccanismo all'origine della distruzione delle cellule  $\beta$  è autoimmune. Uno degli avanzamenti più importanti della ricerca sul diabete di tipo 1 è stata la scoperta che esiste un lungo periodo di incubazione della malattia, che decorre in modo totalmente asintomatico, ma che può essere riconosciuto attraverso il riscontro nel sangue di autoanticorpi diretti contro le cellule  $\beta$ . La misurazione di questi autoanticorpi, applicabile come test di screening anche a partire da campioni di sangue capillare, rappresenta lo strumento più efficace per la identificazione di soggetti a rischio per lo sviluppo del diabete di tipo 1. Nelle persone così identificate è possibile realizzare un monitoraggio per la diagnosi precoce e la prevenzione della chetoacidosi come manifestazione di esordio ed al tempo stesso considerare interventi mirati alla prevenzione, di cui oggi si può intravedere la possibilità nel medio/lungo termine.

La celiachia è un'inflammatione cronica dell'intestino tenue, che riconosce una predisposizione genetica ed un meccanismo autoimmune, precipitato dalla assunzione di glutine con la dieta. La terapia è la rimozione a vita del glutine dalla dieta. Una importante proporzione (fino al 50%) di persone affette da celiachia non è diagnosticata, a causa della sintomatologia lieve o atipica, che pertanto passa inosservata. Il test diagnostico per la celiachia è rappresentato dalla presenza nel sangue di autoanticorpi anti-transglutaminasi, dotati di elevata sensibilità, specificità e valore predittivo. Pertanto, lo screening condotto con questi anticorpi è in grado di identificare persone affette da celiachia, sia sintomatiche, sia asintomatiche, con mesi o anni di anticipo sulla eventuale e non scontata diagnosi clinica successiva. La mancata o ritardata diagnosi di celiachia comporta, oltre ai classici disturbi gastro-intestinali, anche altre complicanze legate al malassorbimento, come una possibile compromissione della crescita staturale e della mineralizzazione ossea. Lo screening di popolazione è pertanto l'unico strumento capace di identificare tutti i casi di celiachia.

Sulla base delle considerazioni sopra riportate, uno screening combinato per l'identificazione precoce di persone in età infantile e adolescenziale nella fase pre-sintomatica del diabete di tipo 1 o con celiachia silente, rappresenta un intervento di salute pubblica di primaria importanza,

ambizioso ma realistico, capace di ridurre a livello di popolazione generale il peso conseguente alla diagnosi mancata o tardiva delle due malattie croniche più frequenti in quella fascia di età.

### **Ricadute della Legge**

Una volta approvata, questa Legge rappresenterà una svolta epocale per le strategie di Salute Pubblica riguardanti diabete di tipo 1 e celiachia, non soltanto in Italia, ma presso l'intera Comunità dei Paesi avanzati. La possibilità di potere predire con accuratezza il futuro sviluppo del diabete di tipo 1 attraverso la misurazione degli autoanticorpi ha infatti promosso in tutto il mondo programmi di screening di massa, rivolti in primo luogo alla prevenzione della chetoacidosi diabetica all'esordio della malattia, ma al tempo stesso finalizzati a creare i presupposti per la futura prevenzione della stessa malattia.

Un esempio concreto ne è il progetto EDENT1FI, già approvato ed in fase di definizione nell'ambito dei Programmi IHI (Innovative Health Initiative) della UE, il cui scopo principale è la conduzione di screening di popolazione in diversi Paesi (Germania, Polonia, Repubblica Ceca, Portogallo, Gran Bretagna e Italia) con metodologie standardizzate e condivise. In un futuro, che si auspica prossimo, questi stessi programmi potrebbero tradursi in altrettanti interventi di prevenzione del diabete di tipo 1.

Questa Legge, ancora in fase di DDL, viene frequentemente citata presso la Comunità scientifica internazionale come esempio virtuoso di programma di salute pubblica, che, in quanto Legge dello Stato, sopravanza qualsiasi altro programma multicentrico o regionale, potendo rappresentare, una volta approvata, un esempio da imitare da parte di altri Paesi.

Emanuele Bosi

Professore Ordinario di Medicina Interna, Università Vita Salute San Raffaele, Milano

Primario, Medicina e Diabetologia, Ospedale San Raffaele, Milano