

# Osservando la costellazione

Una rete a maglie strette di controlli e test per diagnosticare in tempo i vari elementi della 'costellazione' di cui il DM1 è l'aspetto sintomatico.

## Gianni Bona

Direttore Clinica Pediatrica Università degli Studi del Piemonte Orientale  
"A. Avogadro" Ospedale Maggiore della Carità Novara

**P**arafrasando le prime parole del libro *Moby Dick* potremmo dire: "Chiamatemi APS". La sigla inglese che definisce la Sindrome polighiandolare autoimmune deve divenire sempre di più l'orizzonte e il contesto entro il quale operano i Centri e i Medici specialisti in questa o quella patologia, organo o sistema.

Come la balena di Melville, questa sindrome può emergere improvvisa, come nell'esordio del diabete di tipo 1, oppure può invece proseguire silente per anni e decenni, come accade per la malattia celiaca. La revisione dei concetti, dei criteri e degli approcci diagnostici e terapeutici è costante in endocrinologia e più in generale nello studio delle patologie autoimmuni. Spesso non vi è tempo per impostare grandi trial multicentrici: occorre basarsi sui dati concordanti di ricerche significative e impostare sulla base di questi nuovi protocolli e criteri diagnostici.

Pensiamo alla celiachia. Ricordo quando la si riteneva coincidere con la sprue, i 'bambini con la pancia grossa'; poi imparammo a diagnosticarla sulla base della diarrea, poi da un altrimenti inspiegabile ritardo nella crescita, dalla carenza di ferro. Oggi facciamo bene a

sospettare una celiachia dietro alterazioni anche leggere del ciclo mestruale... È come se dissepelissimo una piramide che era quasi completamente immersa nella sabbia del deserto: quella che sembrava una stele si scopre essere il vertice di una gigantesca costruzione.

Oggi sappiamo che la reazione autoimmune al glutine non solo è nella stragrande maggioranza dei casi asintomatica, ma che è responsabile di alterazioni a carico di diversi organi, non ultimo il sistema nervoso centrale. E la sua prevalenza si avvicina all'1% della popolazione (1 caso su 130 è la stima più recente).

Cosa significa questo nella pratica quotidiana della diabetologia pediatrica? Significa non dimenticare mai che il diabete di tipo 1, pur presentando una sua autonomia e sue problematiche specifiche, fa parte di una costellazione.

Dove abbiamo diagnosticato il diabete abbiamo una forte possibilità di trovare altri elementi della sindrome autoimmune. Le connessioni sia a livello eziologico che epidemiologico sono strettissime, soprattutto fra celiachia, tiroidite autoimmune e diabete di tipo 1.

All'esordio del diabete quindi, quale che sia l'età del paziente, è obbligatorio tracciare un 'bilancio dei rischi autoimmunitari'. Questo significa effettuare indagini volte a rilevare auto-anticorpi specifici della malattia celiaca 'meglio la ricerca di anticorpi anti-transglutaminasi (TGA) che anti-endomisiol' (EMA). Non sono ammissibili oggi



Pratiche  
e affidabili.



**ACCU-FINE®**  
La qualità.  
Prima di tutto.

Sicuri  
e funzionali.





Non dobbiamo dimenticare mai che dove abbiamo diagnosticato il diabete abbiamo una forte possibilità di trovare altri elementi della sindrome autoimmune. Le connessioni sia a livello eziologico che epidemiologico sono strettissime, soprattutto fra celiachia, tiroidite autoimmune e diabete di tipo 1.



nomica del sistema sanitario. Non vi è necessità di prescrivere batterie di esami quando basterebbe il risultato negativo di uno di questi a rendere inutili gli altri.

Diverso il discorso per la tiroidite. La positività agli anticorpi anti-tireoglobulina e anti-perossidasi richiede un rilievo ecografico della tiroide stessa. Ma attenzione: nel 10% dei casi possiamo rilevare una alterazione della tiroide pur in (apparente) assenza di auto-anticorpi. Occorre quindi procedere sempre sia alla determinazione anticorpale, sia

diagnosi ritardate di celiachia in soggetti da tempo diagnosticati DM1.

Se si rileva positività agli auto-anticorpi, si procederà a una endoscopia del digiuno e alle biopsie dell'endomiso. Se l'esame anticorpale è negativo, non è indispensabile ripeterlo annualmente: bisogna però sorvegliare con attenzione sintomi quali anemia, ritardo di crescita e cicli mestruali alterati.

La necessità di diagnosticare in tempo possibili patologie può essere tranquillamente temperata con le esigenze di una corretta gestione eco-

all'ecografia. Ed è opportuno che questa avvenga in un Centro specializzato in malattie della tiroide (meglio ancora se pediatrico, ma l'aspetto essenziale è la competenza specifica sulla patologia).

La prevalenza di tiroiditi autoimmuni (o di Hashimoto) nella popolazione DM1 è del 10%; vale quindi la pena di effettuare, non solo all'esordio ma ogni anno, sia l'uno sia l'altro esame, senza abbassare la guardia nemmeno dopo anni e anni di risultati negativi.

In compenso non è indispensabile determinare i parametri di funzionalità tiroidea a livello di screening. Infatti normalmente alterazioni del TSH o dell'FT4 si rilevano solo in presenza di un rilievo ecografico o anticorpale.

In questi casi al paziente DM1 si consiglia sempre una terapia con ormone tiroideo anche in assenza di gozzo o di alterazione della secrezione tiroidea. Questo perché l'alterata secrezione di ormone tiroideo rallenta il metabolismo e rende più difficile mantenere l'equilibrio glicemico. Altre componenti della "galassia" autoimmune sono più rare e non si giustifica economicamente uno screening periodico. Occorre però tenere presente la possibilità di una eziologia autoimmune davanti a qualunque sintomo presentato dal paziente.

Tra le patologie meno rare penso alle gastriti autoimmuni provocate da autoanticorpi che attaccano i tessuti della mucosa gastrica, o al lupus eritematoso sistemico.

## Un 'poliambulatorio' interdipartimentale per le malattie autoimmuni

La gestione del paziente che presenta anche solo uno degli aspetti di una sindrome autoimmune è organizzativamente complessa. Le strutture sanitarie si sono storicamente sviluppate "verticalmente" suddividendosi per sistema, per organo o per patologia. La sindrome polighiandolare autoimmune si fa beffe di questa suddivisione (così come della separazione fra Pediatria e Internistica).

I Medici e gli Amministratori sono così chiamati a dar prova di fantasia strutturale e organizzativa. A Novara l'impegno convinto di Regione, Asl, Università e l'appoggio di privati ha permesso di dar vita a un Centro interdipartimentale di ricerca e di cura su tutto l'insieme delle patologie autoimmuni. Il centro, chiamato IRCAD, unisce clinci, internisti, pediatri, ostetrici, neurologi e ricercatori di base in immunologia. Oltre a svolgere un'attività di studio si propone all'utenza come un

innovativo "Poliambulatorio per le malattie autoimmuni". Altre realtà hanno creato per questi pazienti corsie preferenziali, protocolli condivisi in maniera spesso assai efficace. Il quadro è però variegato.

La rete che dovrebbe imbrigliare la nostra balena bianca rischia sempre di smagliarsi e la compliance dei pazienti alla richiesta di sottoporsi ad esami periodici tende a scendere con il tempo.

Per questa ragione definirei essenziale il ruolo del Pediatra di famiglia. Questi può e deve non solo tenere presente e illustrare alla famiglie e al paziente la complessità del problema, ma ha anche il compito di verificare che i controlli del caso siano eseguiti puntualmente diventando insomma il Centro interdipartimentale auto-immunologico "personale" del suo paziente diabetico.