

## Ci rinnoviamo, ci consolidiamo e...

L'obiettivo sicuramente più ambizioso anche se molto oneroso dal punto di vista finanziario e di risorse "umane", è l'avvio del **progetto di screening genetico**, messo a punto dal Prof. Callea, presidente del Comitato Scientifico della tornata appena conclusa, che prevede di testare tutta la popolazione di due comuni campione dove si ipotizza esserci una incidenza della patologia più elevata rispetto ad altre zone. Tali ipotesi si basano sull'analisi dei dati del centro di riferimento numerosi portatori del deficit stesso, sia lievi che gravi, provengono da questi comuni dell'alta Valtrompia. Per finanziare questo progetto abbiamo richiesto fondi alla Provincia nella sezione Registri Associazionismo e Volontariato, che ha accolto favorevolmente il nostro progetto finanziando per € 10.000, sempre alla Provincia Assessorato ai Servizi che ci finanzia, a progetto concluso € 2.000, alla Comunità Montana della Valtrompia e alla Fondazione della Comunità Bresciana dalle quali attendiamo risposte. Sul prossimo numero potremo sicuramente fornire maggiori dettagli.

Un altro ormai abituale appuntamento è la **Giornata Nazionale del Respiro del 29 maggio 2004** che quest'anno ci vede presenti sul territorio dove siamo nati; scelta effettuata proprio per andare incontro alle persone, anche quelle con maggior difficoltà di spostamento, proprio nella "culla" ipotetica del deficit di alfa1-at: la Valtrompia (realità che a pare nostro non si dovrebbe comunque discostare molto dalle altre Comunità Montane del Nord Italia). Troverete di seguito il programma dettagliato.

Oltre alle altre normali attività che non specifico per problemi di spazio, il 2004 ci vede protagonisti nella prospettiva europea. Infatti:

## ... ci apriamo all'Europa: nasce "ALFAEUROPE"

preziosato per l'Italia, la Dottoressa Enrica Bertella ed il Signor Fausto Ronchi. L'idea motore di tale incontro è la costituzione di una Federazione o Alleanza Europea di associazioni di pazienti con deficit di alfa1-at. Se l'unione fa la forza, il numero di portatori di una malattia rara, proprio in quanto tale, incide considerevolmente nel

Cari soci e amici, come promesso eccoci al secondo appuntamento con Alfabello.

Solo 4 mesi ma quale fermento e attività!

Le prime parole di rendicontazione passano inevitabilmente da un sentito e doveroso ringraziamento per la cospicua partecipazione all'Assemblea Annuale dei Soci del 31.01.2004 che, tra le altre cose, ci ha chiamati al rinnovo del Consiglio Direttivo. L'assemblea ha visto la partecipazione al voto (anche tramite deleghe) di più della metà degli aventi diritto al voto ed ha permesso di apporre alcune variazioni allo Statuto che sono state depositate presso l'Ufficio Registro di Gardone V.T. Le operazioni di voto, presiedute dal Signor Gatta Giannino, con la collaborazione dei Signori Rovetta Massimiliano e Bianchi Orsolina, in qualità di assistenti di seggio, si sono svolte regolarmente, e hanno portato all'elezione dei membri del nuovo Consiglio Direttivo che troverete di seguito elencati, a cui seguirà il rinnovo del Comitato Scientifico. La mia personale riconoscenza per la fiducia accordatami, che mi vede nuovamente nelle vesti di presidente, si unisce a quella di tutti i membri del Consiglio Direttivo che hanno colto il vostro plauso. Abbiamo però bisogno della collaborazione di tutte, di nuove energie e di linfa vitale che passa dalle idee di tutti i soci per poter essere aderenti alle esigenze dei soci stessi. E' per questo motivo che vi invito a trasmetterci (via mail, posta ordinaria, telefono) le vostre esigenze, perplessità, dubbi, aspettative, idee ecc... Chi di voi possedesse un indirizzo e-mail, e volesse, è pregato di trasmetterlo anche per l'invio di Alfabello.

Nell'Assemblea dei soci, oltre alle solite procedure di approvazione dei bilanci consuntivo e preventivo, si è parlato dell'attività programmatica del quest'anno.

Il 23 e 24 aprile scorsi a Copenhagen, da un'idea maturata a Barcellona nel 2003, si è tenuto un incontro tra alcuni rappresentanti, pazienti e medici, delle associazioni di pazienti con deficit di alfa1 antitripsina presenti in Europa. Le Nazioni rappresentate erano: Danimarca, Olanda, Svezia, Spagna ed Italia; oltre alla sottoscritta, hanno

del farmaco, la natura della malattia, dell'esistenza di una lista d'attesa. Nessuno però sembra poter aiutare la signora Liliana a risolvere il suo problema.

Arriviamo però al 12 dicembre 2003: il signor Bruno invia un telegramma alla nostra Associazione ed al Dr. Luisetti, con il quale mette al corrente dei destinatari la situazione in cui si trova la moglie. Chiede l'intervento della nostra Associazione allegando la copia del telegramma inviato all'On. Girolamo Sirchia dal quale attende ancora una risposta (8-7-2003) e lamentando anche la latitanza dell'Assessore al Diritto alla Salute e Politiche della Solidarietà della Regione Toscana.

Il Direttivo dell'Associazione prende a cuore il caso della signora Liliana iniziando a telefonare a dirigenti delle Aziende sanitarie, a responsabili di case farmaceutiche e a chiunque possa in qualche modo tutelare la salute della signora. Nel giro di qualche giorno la situazione si sblocca: l'Azienda Ospedaliera di Careggi (FI) acquisterà il farmaco dalla Bayer e seguirà la terapia della paziente, mentre l'Asl locale rimborserà i costi.

Per dovere di cronaca è giusto anche segnalare che in questi giorni il signor Bruno ci ha fatto sapere che tutto procede nei migliori dei modi e che la moglie è tuttora in terapia, ringraziando l'Associazione e autorizzandola a rendere pubblica la sua storia.

Tutto è bene quel che finisce bene ma è doveroso chiedersi il perché di tante lungaggini, dove sono gli intoppi? Dove scivola il nostro Sistema Sanitario? Quali sono le strategie da utilizzare per i poveri comuni mortali?

A parte le battute questa testimonianza vuole essere solo l'inizio di una condivisione di problemi e soluzioni per chi si ritrova protetto in questo mondo oscuro di malattia genetica rara, con intoppi burocratici poco chiari. Crediamo sia un'opportunità per non sentirsi soli, trovare aiuti e risposte anche alle domande che possono sembrare banali ma spesso chiarificatrici. Abbiamo a disposizione i nostri esperti che con piacere si sono resi disponibili: non perdiamo l'opportunità! Alla prossima!!

## CENTRO DI COORDINAMENTO NAZIONALE PROGRAMMA IDA

Dott. Maurizio Luisetti - Laboratorio di Biochimica & Genetica  
Clinica di Malattie dell'Apparato Respiratorio - IRCCS Policlinico S. Matteo  
Università degli Studi di Pavia - Via Iramelli, 5 - 27100 PV  
Tel. 0382/501004-423131 - Fax. 0382/502269 - E-mail: mluisetti@smatteo.pvc.it

Allegato ad *Alfabello*, troverete un bollettino di conto corrente postale per il versamento della quota associativa, qualora non aveste ancora provveduto a farlo, abbiamo bisogno anche del Vostro sostegno per la nostra attività. I contributi versati a favore dell'Associazione Nazionale Alfa1-AT ONLUS sono deducibili dalla dichiarazione dei redditi. Le persone fisiche possono detrarre, dall'imposta lorda (Mod. 730 o Mod. Unico Persone Fisiche) il 19% dell'importo donato a favore delle ONLUS fino ad un massimo di 2.065,83 Euro, ai sensi dell'art. 13-bis, lettera i-bis del Testo Unico Imposte sui Redditi D.L.R. n. 917/86. Per le imprese il beneficio fiscale detraibile, ai sensi dell'art. 65, del Testo Unico Imposte sui Redditi D.L.R. n. 917/86, è pari ad un importo non superiore a 2.065,83 Euro o, se superiore, al 2% del reddito di impresa dichiarato. Per le agevolazioni fiscali è necessario conservare tutte le ricevute dei bonifici effettuati, unici documenti giustificativi per la deduzione in dichiarazione.

Associazione Nazionale Alfa1-AT - ONLUS di diritto  
Via Galilei, 24 - 25060 Sarezzo (BS)  
Tel. 335 7867955/57 - 335 7599026 - fax 030 8907455  
C/C postale 30986210 - C/C bancario n. 109001 - Banco di Brescia - ABI 3500 - CAB 55220  
e-mail: mluisetti@alfa1at.org - sito internet <http://www.alfa1at.org>  
Stampa Litografia elemmodul - Sarezzo (BS)

Gli specialisti stessi resero nota la possibilità di una cura per via endovenosa con Alfa-1 Antitripsina proveniente dal sangue estratto ad alcuni donatori idonei.

La signora Liliana, per mano del marito Bruno, inizia così a cercare l'eventuale disponibilità del farmaco, salvo scoprire poi che lo stesso (PROL-ASTINA) è prodotto dalla Bayer (anche Baxter e Grifolds lo producono ma il loro prodotto non è registrato in Italia) e poi importato nel nostro Paese con dei costi non indifferenti. Il farmaco è molto costoso in quanto per la sicurezza del ricevente il sangue estratto deve subire controlli rigorosi, lavorazioni e purificazioni molto sofisticate.

La paziente viene così inserita nella lista di attesa, esattamente al ventesimo e ultimo posto. Al signor Bruno però non piace la lunga attesa: inizia così un lungo calvario di telegrammi, raccomandate, richieste d'aiuto, arrivando persino a scrivere a dei quotidiani locali.

Ecco una piccolissima parte delle stesse: **25 febbraio 2003:** raccomandata rr inviata alla Clinica medica III Ospedaliera di Careggi (FI), all'Azienda Sanitaria di Firenze, al Ministero della Salute con la quale mette al corrente i destinatari di aver trovato il farmaco (PROL-ASTINA) presso la Bayer di Milano e che per averlo è sufficiente che il medico curante o l'Azienda Sanitaria competente facciano un sollecito. A quel punto chiede la disponibilità sanitaria necessaria per la terapia che richiede l'esborso di circa € 250.000 per ogni somministrazione settimanale endovenosa. Nessuna risposta.

**8 luglio 2003:** telegramma inviato all'On. Girolamo Sirchia ed all'azienda Bayer con il quale denuncia che non sempre le strutture sanitarie nazionali offrono adeguata assistenza ai malati e alle loro famiglie. Infatti dopo aver scritto all'Azienda Sanitaria di Firenze, all'Azienda Ospedaliera di Careggi (FI), al Ministero della Salute, a distanza di quasi un anno non ha mai ricevuto risposta.

Le uniche risposte che riceve da parte degli enti interpellati sono solo di tipo esplicativo, lettere che spiegano per l'ennesima volta la disponibilità

costituire massa critica, nella spinta sulle attività legislative e socio-sanitarie, nella sensibilizzazione ed incentivo della ricerca a livello delle case farmaceutiche e degli organi preposti. Uno dei primi obiettivi è ottenere in Europa un'uguaglianza di trattamento, ad ogni livello. Non in tutti i paesi Europei esiste la possibilità della terapia sostitutiva: solo Spagna, Francia, Belgio, Germania e Italia possono usufruire della terapia mentre in Danimarca e Olanda il farmaco non è ancora registrato ed è ancora nella fase di studio comparativo, su 46 pazienti alla metà quali viene somministrato il farmaco e all'altra metà un placebo (sostanza che non contiene principi farmacologici). In Svezia, luogo di scoperta della patologia, più di 1.100 persone sono state diagnosticate come gravi (omozigoti o doppi eterozigoti) ma la terapia è somministrata solamente a 10 persone su iniziativa autonoma. Non abbiamo dati precisi sulle modalità e quantità utilizzate in Francia e Belgio. Da questa prime ed eclatanti diversità il paradosso maggiore è che in alcuni paesi, nonostante la presenza di un considerevole numero di pazienti, non si siano costituite associazioni di pazienti, ad esempio Svezia, Francia e Belgio.

Francamente non nascondo che i timori per questo meeting erano più di uno e non solo per il problema della lingua ma, è con un pizzico di sano orgoglio, che vi posso dire che la nostra associazione italiana è quella meglio strutturata, l'unica regolarmente registrata, dotata di uno Statuto e di un Comitato Scientifico e con un ottimo programma di screening. Come al solito noi italiani focalizziamo l'attenzione sui lati negativi, ci sottovalutiamo o guardiamo agli altri con un fare di sudditanza, ma vi assicuro che, a parte i problemi linguistici, almeno in questa situazione possiamo essere fieri del nostro operato. Infatti **ALFAEUROPE** ormai costituita a Copenaghen si strutturerà sul modello italiano. Ora si sta lavorando allo Statuto, al sito, al logo, alle infrastrutture e probabilmente a ottobre vi sarà un incontro a Dublino, in concomitanza di un convegno organizzato dall'Alpha One Foundation americana, ove si ufficializzerà la nascita dell'Alleanza Europea.

Un grande Goal grazie anche a tutti voi!!!

#### Il presidente



Nuccio Gatta (Presidente)  
Roberto Boniacchio (Vice-Presidente)  
Alessandro Capretti (Segretario)  
Emiliana Bonera (tesoriere)  
Bruno Balbi  
Enrica Bertella  
Maria Vania Beruasi  
Luciano Corda

Rudi Gatta  
Angela Morcetti  
Anna Morcetti  
Giuseppe Morcetti  
Paolo Offer  
Fausto Ronchi  
Manuela Tanghetti

### Composizione Consiglio Direttivo eletto in data 31-01-2004

VITA DELL'ASSOCIAZIONE

## La storia, le storie e il futuro del vulcano

Come esordisce spesso il Professor Callea nei suoi interventi sul deficit di alfa1-antitripsina, nei primi anni '60 un medico svedese dal cognome abbastanza banale per quei posti (Eriksson) osservò un crescente numero di pazienti con enfisema polmonare (che durante il rigido inverno scandinavo si ricoveravano spesso nel suo ospedale per le riacutizzazioni di tosse e affanno), tra di loro parenti o con cognomi uguali, simili o ricorrenti. In questi pazienti egli osservò che

all'elettroforesi (un esame che serve a contare e caratterizzare le proteine circolanti nel sangue) una porzione particolare di proteine (la porzione o "banda" alfa1, per l'appunto) risultava sempre piuttosto ridotta o addirittura assente. Di questa banda o porzione la principale proteina, e quindi quella molto carente, era proprio l'alfa1-antitripsina.

Da allora molti medici del mondo, in base a ciò che Eriksson segnalava nelle sue pubblicazioni

scientifiche, riconobbero sempre più pazienti affetti da enfisema polmonare e contemporaneamente affetti dal deficit. Più avanti fu anche caratterizzato il disordine del fegato caratterizzato da anomalo accumulo di alfa1-antitripsina al suo interno, la pannicolite (la malattia delle pelle) e la malattia del fegato neonatale causata dal deficit e furono meglio definite le varie forme cliniche polmonari: ad esso collegate (le bronchiectasie, la bronchite cronica ostruttiva, l'enfisema, l'asma bronchiale).

L'osservazione di Eriksson è forse una delle ultime scoperte scientifiche "romantiche" in ambito medico. Derivanti cioè solo dall'osservazione, dall' intuito, dall' applicazione del medico singolo che si industria nel capire fino in fondo e risolvere, se possibile, i problemi dei suoi pazienti. La famosa rivoluzionaria scoperta da parte di Alexander Fleming della penicillina, il primo antibiotico, è ugualmente romantica: si accorse che delle muffe casualmente crescite su delle piastre di crescita per coltivare i batteri ne imbibivano l'espansione delle colonie, e da quelle muffe riuscì ad isolare la penicillina, appunto, che sconvolse il panorama medico dei decenni successivi guarendo malati affetti da patologie che prima erano spesso mortali.

Dopo la dimostrazione della semplice associazione tra deficit e malattie ai polmoni, al fegato o alla pelle, sono apparse nelle riviste scientifiche dimostrazioni dei meccanismi mediante i quali la mancanza di alfa1-antitripsina permette lo sviluppo di enfisema polmonare o la produzione di una alfa1-antitripsina da parte del fegato che lo danneggia perché non esce come normalmente dovrebbe avvenire dalle sue cellule e vi si accumula in modo anomalo, intossicandole. Negli anni successivi i notevoli progressi nell'ambito delle genetica e degli esami di laboratorio permisero di confermare che il deficit è una alterazione genetica (e quindi ereditaria) e che di forme alterate di alfa1-antitripsina ce ne sono parecchie e non solo una. Infine l'arrivo della terapia ricavata dai donatori: più di 10 anni fa divenne possibile, infatti, purificare dal sangue dei soggetti normali la proteina e quindi preparare dei flaconi che la contenessero in alta concentrazione e permettersero di infonderla endovena senza particolari

rischi ai pazienti che ne avevano bisogno (ad esempio i deficiari con enfisema).

Ma l'alfa1-antitripsina possiede altre, differenti storie, italiane, degne di menzione e anch'esse utili per capire da dove siamo partiti, dove siamo arrivati e che futuro ci si può prospettare. La storia del Gruppo IDA (Identificazione Deficit alfa1-antitripsina) promosso dai professori Luigi Allegra, Mario De Palma e Vittorio Grassi, magistratamente coordinato da Maurizio Lunetti, animato da Bruno Balbi e Patrizia Guaracci che in poco più di un decennio ha creato nel mondo degli specialisti in Medicina Respiratoria italiani una cultura nuova e aggiornata sulle malattie genetiche e sui deficit di alfa1-antitripsina, permettendo l'introduzione del farmaco endovena nella nostra nazione; da non trascurare il ruolo della Bayer, che pur attenta anche ai propri interessi, ha finanziato tutto questo tipo di attività con intelligenza e lungimiranza con investimenti - di tipo umano, soprattutto - indirizzati anche al mondo dei pazienti.

Un'altra storia è quella del Professor Vittorio Grassi e della sua idea di promuovere le riunioni dei pazienti bresciani. Il dottor Corda e la dottoressa Pini (dopo è venuta la dottoressa Bertella) a incollare buste e indirizzi, il professor Grassi ad accogliere come un "papà" i deficiari. In queste occasioni ci siamo reciprocamente scambiati idee, impressioni, ci siamo conosciuti: **I medici e i pazienti hanno imparato a parlarsi in modo più franco. In una di queste riunioni, un giorno su una caravella è arrivato un medico genovese (Bruno Balbi, a cui è già dedicata, una via di Genova che va dalla Stazione di Piazza Principe e via del Campo, quella di De-Andre) e la grande scoperta si è palesata: l'Associazione dei pazienti.**

Alla fine l'ultima storia: quella del vulcano, un vulcano di tipo esplosivo uguale al Vesuvio: questo per decenni o secoli ma capace di eruzioni mostruose, inarrestabili. E' un vulcano localizzato a Sarezzo (Val Trompia, Nord Italia) dalla lava bollente, inarrestabile, tumultuosa, impetuosa, scoppiettante e abbagliante. E' il nostro futuro, non c'è dubbio: ci farà troitare tutti e non ci annoieremo, questo è sicuro. Un vulcano trascorato, insomma, propositivo, un po' rompic scatole ma in espansione infinita.

VITA DELL'ASSOCIAZIONE

## Storia di ordinaria burocrazia (del tutto normale d'altronde)...

Roberto Boniacchio

del dott. Porterà si è sottoposta ad una serie di analisi ematiche.

L'esito delle analisi risultò agli specialisti della "cittadella" alquanto strano; fu così che spedirono i campioni ad una clinica specializzata di Pavia.

La risposta non si è fatta attendere a lungo: la paziente soffriva di una malattia polmonare ereditaria rara, riconosciuta poi come carenza della proteina Alfa-1 Antitripsina.

Approfittiamo dell'uscita di alfabello per segnalare quanto accaduto ad una paziente toscana che ha scoperto di essere carente di alfa-1 Antitripsina.

Circa 3 anni fa lo strano disturbo asmatico della quale ha sempre sofferto la signora Liliana inizia ad aggravarsi in modo preoccupante; dopo numerose visite specialistiche si è rivolta alla clinica medica di Careggi (FI) dove, su consiglio