

Il Trapianto di Polmone nei pazienti con deficit di alfa-1-antitripsina

La realtà Italiana

Dr. Bruno Balbi
Primario, Divisione di Pneumologia Riabilitativa,
Fondazione Mangiari, I.R.C.C.S., Grosstago (Brescia)

Dati dei Registri internazionali del trapianto Polmonare (ISHLT) indicano come il deficit di alfa-1-antitripsina (AA1) rappresenti la quarta diagnosi tra tutti i pazienti sottoposti a trapianto Polmonare (TP), assommando infatti al 9% del totale. In una casistica comprendente al giugno 2003 10.959 trapiantati, il deficit di AA1 è preceduto solamente dalla COPD, dall'IPF e dalla fibrosi cistica.

Tali dati riflettono evidentemente una realtà americana ed anglo-sassone che è certamente diversa dalla nostra. Se tuttavia si confrontano i dati di epidemiologia genetica ottenuti, seppure in maniera indiretta, anche per mezzo del Registro Nazionale Italiano del deficit di AA1, si può desumere che probabilmente il deficit è presente in Italia, quantomeno nella sua parte settentrionale, in misura paragonabile a quella di altri Paesi Europei a noi vicini, come la Francia e la Germania. Ciò che sicuramente ci differenzia rispetto agli Stati Uniti è la consapevolezza del deficit come malattia rara ma presente e suscettibile di trattamento medico fino alla indicazione chirurgica trapiantologica. Infatti fino al 1994 il deficit era praticamente sconosciuto in Italia, ed i casi diagnostici potevano essere pubblicati come *case reports* proprio perché se ne presupponeva la estrema rarità nel nostro Paese.

Anche in Italia è attivo un Registro Trapianti, comprendente una parte relativa ai Trapianti polmonari. I dati dimostrano che la indicazione più frequente in Italia al trapianto polmonare è la IPF (29%), seguita dalla COPD (23%) e dalla Fibrosi cistica (17%). Il deficit di AA1 non compare assolutamente in tali resoconti. Se tale assenza era spiegabile fino a circa la metà degli anni '90 per i motivi sopra ricordati, essa ora rappresenta sicuramente una lacuna. Da circa 10 anni, infatti, è attivo in Italia un Gruppo di studio per l'Identificazione del deficit di AA1 (Gruppo IDA). Tale Gruppo formato da 8 membri,

designati dall'Associazione Italiana Pneumologi Ospedalieri (AIPO) e dalla società Italiana di medicina Respiratoria (SIMeR) in eguale proporzione, ha lavorato per il riconoscimento del deficit come malattia presente anche in Italia ed ha ottenuto soddisfatti risultati. Sono stati identificati in questi anni circa 250 soggetti con deficit, distribuiti in tutte le regioni di Italia, ma prevalentemente localizzati al Nord. Di questi, circa 150 tra casi indice e casi non-indice sono stati "arruolati" nel Registro Nazionale del deficit di AA1. Tali pazienti sono seguiti regolarmente dai Pneumologi di loro fiducia che hanno diagnosticato il deficit e possono appoggiarsi anche ad una rete presente su tutto il territorio nazionale di Centri di Riferimento con riconosciuta capacità ed esperienza ed attrezzate idonee a seguire tali malati (ndr: vedasi elenco aggiornato pubblicato nella pagina precedente).

E' noto che i pilastri del trattamento per il deficit sono rappresentati dalla terapia sostitutiva con AA1 estratta da pool di sangue di donatori ed anche come si desume da casistiche internazionali, purtroppo, dal trapianto polmonare. In Italia la terapia sostitutiva è disponibile da qualche anno e già molti pazienti con deficit possono usufruirne. Come già ricordato invece, non vi è alcuna notizia disponibile sulla eventuale presenza di pazienti con deficit che siano stati trapiantati o che siano in lista per il trapianto di polmone.

E' necessario quindi valutare anche nel nostro paese la reale incidenza del deficit di AA1 tra i pazienti candidati o sottoposti a trapianto polmonare. In questo senso il Gruppo IDA e la Associazione Nazionale Alfa1 - AI stanno promuovendo iniziative.

Infine, bisogna anche valutare similmente la incidenza di deficit di AA1 tra i trapiantati di fegato, altro organo bersaglio della malattia genetica della quale ci occupiamo.

I contributi versati a favore dell'Associazione Nazionale Alfa1-AI-ONLUS sono deducibili dalla dichiarazione dei redditi. Le persone fisiche possono detrarre dall'imposta lorda (Mod. 730 o Mod. Unico Persone Fisiche) il 1% dell'importo donato a favore delle ONLUS fino ad un massimo di 2.065,83 Euro, ai sensi dell'art. 13-bis, lettera l-bis del testo Unico Imposte sui Redditi D.P.R. n. 917/86.

Per le imprese il beneficio fiscale detraibile, ai sensi dell'art. 65, del Testo Unico Imposte sui Redditi D.P.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 ottenere le agevolazioni fiscali è necessario conservare tutte le ricevute dei bonifici effettuati, unici documenti giustificativi per la deduzione in dichiarazione.

Associazione Nazionale Alfa1-AI - ONLUS di diritto
Sede Legale: Via Galilei, 24 - 25068 Sarezzo (BS) - Sede Operativa: Via Puccini, 25/A 25068 Sarezzo (BS)
tel. 030 8901057 - 335 7867955/57 - fax 030 8907455
C/C postale 30986210 - C/C bancario n. 10001 - Banco di Brescia - ABI 3500 - CAB 55220
e-mail: info@alfa1ai.org - sito internet <http://www.alfa1ai.org>

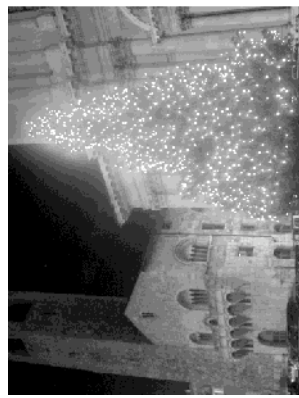
OLFABELLO

LA VOCE DELL'ASSOCIAZIONE... LA VOSTRA VOCE

Numero quattro - dicembre 2005
Foglio informativo dell'Associazione Alfa1-AI-ONLUS - redatto, stampato e distribuito in proprio

che sostengono, operativamente e/o economicamente, l'Associazione, vi porgiamo un carissimo augurio di un sereno Natale e di un felice anno nuovo.

La Redazione



Carissimi, è vicino ormai il nuovo anno, e per l'Associazione è tempo di bilanci per quello che va chiudendosi. Lo spazio è sufficiente appena ad elencare le principali iniziative promosse od alle quali abbiamo aderito. In primis, lo screening svolto, nel mese di aprile, nel Comune di Pezzaze (BS), i cui primi risultati scientifici verranno resi noti a breve; in maggio la Giornata del Respiro a Sarezzo (BS), con esami spirometrici e consulenze mediche gratuite a tutta la popolazione; in giugno, a Copenhagen, il quarto **Convegno dell'AIPO** (Alpha 1-antitrypsin International Registry); in ottobre il Congresso Nazionale AIPO - UJP a Venezia. L'Associazione partecipa da tempo ai lavori del gruppo IDA, è confederata ad UNIAMO (federazione italiana malattie rare) e ad **Alfaeurope**. Nell'immediato futuro l'impegno principale sarà per l'ottenimento, per i pazienti in trattamento con prolastina, della terapia domiciliare. Nel ringraziare di cuore tutti coloro

IN BREVE

25-28.10.2005 - A Venezia si è tenuto il 38° Congresso Nazionale dell'Associazione Italiana Pneumologi Ospedalieri (AIPO) in concomitanza con il 6° Congresso Nazionale dell'Unione Italiana per la Pneumologia (UIP); l'Associazione è stata presente con uno stand durante lo svolgimento degli appuntamenti congressuali; inoltre vanno segnalati gli interventi del Dr. Balbi (del quale pubblichiamo un estratto) e del Dr. Corda. L'Associazione, nella persona del nostro Presidente Nuccia Gatta, ha partecipato alla costituzione della Consulta delle associazioni pneumologiche, in seno alla quale ha portato a conoscenza dei partecipanti le problematiche

legate al deficit di alfa1-antitripsina evidenziando l'aspetto di malattia genetica rara.

18.11.2005 - L'Associazione ha partecipato a Roma al Meeting internazionale "Rare diseases and Orphan Drugs - Malattie rare e Farmaci Orfani" organizzato all'Istituto Superiore di Sanità. In particolare un nostro rappresentante ha preso parte alla Tavola Rotonda "Incontro fra le Istituzioni e le Associazioni di Pazienti - Rete Nazionale Malattie Rare: a che punto siamo?", che ha visto il coinvolgimento dei Rappresentanti delle Associazioni di Pazienti, del Ministero della Salute, dell'Istituto Superiore di Sanità e delle Regioni.

sabato 11 febbraio 2006
prima convocazione alle ore 6.30
Assemblea Annuale dei Soci
seconda convocazione alle ore 10.30 - Centro Culturale "Aldo Moro"
Via Puccini, 25/a - Sarezzo (BS)

Non solo screening, anche un'epopea

Dr. Luciano Corda
*Dirigente Medico, Prima Divisione di Medicina
Interni, Spedali Civili - Brescia
Centro di Riferimento Defetti Alfa 1-antitripsina*

Arduo il compito del sottoscritto: ricreare in due fogli una magica atmosfera e farla vivere a chi non ha partecipato, farla ricordare a chi l'ha creata. Lo sforzo è quasi impossibile e mi chiedo: ma chi me l'ha fatto fare? Risposta: me stesso (e mi mando a quel paese) e il famoso Vulcano (tutto intento a eruttare, non mi ascolta nemmeno). Finito coi riferimenti personali: raramente ho vissuto così intensamente un'esperienza collettiva come quella dei giorni dello screening di Pezzaze; pur rischiando la retorica ricordo il silenzioso sforzo comune senza volti arrabbiati o senza sentore di umore alterato: tutti eravamo allegri e ben disposti verso la gente a sua volta impegnati senza fretta o maleducazione a sottoporsi al prelievo e al questionario. Riguardando le foto che ci siamo scattati, vi rivedo tutti più belli del solito mentre ci impegniamo alla riuscita dell'iniziativa. Ricordo anche il lavoro della sala colazioni dove c'era qualcuno dispoico per l'enfesima ma allegro... ricordo una mattina che siamo arrivati e abbiamo trovato la neve appena caduta qualche metro più in alto di noi, in un'aria freschissima!

Si è proprio trattato di un'epopea, se per epopea si intende qualcosa di molto simile a un insieme di gesti e fatti indimenticabili che ben resteranno impressi nella memoria di chi li ha compiuti o di chi ne ha beneficiato. Epopea sarà a maggior ragione se chi ne ha il preciso dovere sarà in grado di valorizzarne i risultati e gli effetti.

La premessa fu particolarmente incoraggiante: la sera della presentazione del progetto alla popolazione - svoltasi nella sala comunale di Pezzaze di fronte a centinaia di persone, inclusi Sindaco, Assessori, Medici di Famiglia, Parroco e rappresentanti della Comunità Montana - riscontrò un certo successo e noi, all'inizio molto emozionati, ne uscimmo soddisfatti e rinfanciati.

Ottocentotove (809) prelievi, 809 questionari, 809 registrazioni anagrafiche, 809 colazioni, 2427 provette, letture, sedie, poltrone, tavolini e tavoloni, decine di faldoni, decine di scatoloni, centinaia di brocche e capuccini, decine di salami e prosciutti preparati in otto giorni: questo è un tentativo di approssimato bilancio crudamente numerico. Ma se in principio ci credeva una sola persona - la Nuccia - alla fine ci hanno creduto tutti, intensamente. E ci hanno creduto i Pezzazesi che alle 7 di mattina già trovavano in coda ansiosi di sottoporsi allo screening. Grazie a tutti, insomma! (Evviva l'Associazione Alfa1-AT1)

In questo momento il gruppo di "cervelloni" fumanti, formato da Dr Balbi - un dottore dalla laringe debole, visto che a Pezzaze si è annalata -, dalla Drssa Medicina - molto calata nella parte -, dalla Drssa Bertella - alla fin fine orgogliosa della

sua razza triumplina - e dal redattore, valuta i risultati dello screening e mette a punto le strategie di analisi e di comunicazione dei risultati. Tutti e quattro sono ansiosissimi riguardo alla Nuccia, capace di scotennarmi se qualcosa "non le scoffinfiera" (toscanismo che significa "non le garba") in fatto di tempistica e gestione dei dati.

Alcune citazioni personali, imprevedibili. Abbiamo acquistato due autentici campioni come Marzio Maffina e Gigliola Cortali. Il loro impegno e la loro serietà è stata di esempio per tutti e i loro suggerimenti particolarmente preziosi. Nessuno ha dei dubbi sul fatto che per il futuro non potremo fare a meno di loro e della loro cultura organizzativa. Non dimenticheremo lo stile di Francesco Moretti, primario del Laboratorio di Analisi di Gardone Val Trompia, e delle sue collaboratrici che accoglievano col sorriso in bocca le nostre centinaia di provette anche la domenica mattina verso mezzogiorno. Moretti non ha mai chiesto niente per sé o per i suoi collaboratori, a causa della nostra distrazione qualche volta in sedi pubbliche o sui giornali ci siamo dimenticati di ricordarlo ma non ha mai alzato il telefono per protestare.

Dopo lo screening la nostra associazione non sarà né potrà essere la stessa di prima. Siamo cresciuti e di molto. L'esempio di organizzazione è stato magistrale: la macchina ha funzionato perfettamente, oliata a puntino, e le famose squadre (ciascuna composta da prelevatore, medico, addetto alla segreteria e ristorante) hanno vinto la loro personale Coppa dei Campioni. Siamo facendo scuola - almeno a livello locale - in campo di screening: ci hanno già chiesto il modello del consenso informato per altri screening e membri universitari del Comitato Etico dell'ASL ci trattano con un certo rispetto, Bovegno chiede a gran voce quando lo screening sarà esteso sul suo territorio e tra la sua popolazione. Qualcuno chiede cosa ne faremo del DNA di Pezzaze (di cui, ovviamente, siamo molto gelosi e di fronte al quale abbiamo messo di guardia due mastini feroci).

L'Associazione è ormai nota in campo internazionale anche per lo screening. Mai nessuno al mondo ha eseguito uno screening dei deficit di Alfa1-antitripsina così esteso con la genotipizzazione e alcuni ci invidiano. I dati scientifici che ne venano fuori potrebbero essere anche clamorosi, ma, soprattutto, avrà una importanza preminente l'attenzione alla salute dei pezzazesi.

Due degli obiettivi principali dell'Associazione - diagnosi precoce e diagnosi estesa - sono stati brillantemente raggiunti grazie al serio e approfondito impegno di tutti i membri, ciascuno in proporzione alle sue capacità, al suo tempo a disposizione e al suo entusiasmo.

CENTRO DI DIAGNOSI - COORDINAMENTO NAZIONALE PROGRAMMA IDA

Laboratorio di Biochimica & Genetica

Clinica di Malattie dell'Apparato Respiratorio - IRCCS Policlinico S. Matteo
Università degli Studi di Pavia - via Iramelli 5 - 27100 Pavia
Dr. Maurizio Luisetti - tel. 0382 501004-3, 0382 423131, fax 0382 502269 - e-mail: m.luisetti@smatteo.pv.it

CENTRI REGIONALI DI RIFERIMENTO PROGRAMMA IDA

ADRIATICA

U.O.C. di Pneumologia - Ospedale S. Camillo de Lellis, via C. Forlanini 50 - 66100 Chieti - tel./fax 0871 358641
Responsabile: Prof. Fernando De Benedetto, e-mail: debened@unich.it
Referente: Dr. Stefano Marinari, e-mail: marinari.stefano@tin.it

EMILIA

Clinica Malattie Apparato Respiratorio - Azienda Policlinico di Modena, Modena - tel. 059/422198
Responsabile: Prof. Leonardo Fabbi, e-mail: fabbi.leonardo@unimo.it
Referente: Dr.ssa Elisabetta Rowatti, e-mail: rowatti.e@policlinico.mo.it

LAZIO

Divisione Clinizzata di Malattie Respiratorie - Istituto Nazionale per le Malattie Respiratorie L. Spallanzani, via Pontense 292 - 00149 Roma - tel. 06 55170461, fax 06 55170413 - e-mail: Saltini@Med.uniroma2.it
Responsabile: Prof. Cesare Saltini

LOMBARDIA

Medicina Respiratoria - Divisione Medicina I. Spedali Civili, Brescia (Prof. C. Tantiuci)
Direttore: Prof. Vittorio Grassi, tel. 030 3995257-238 - Referente: Dr. Luciano Corda, e-mail: medicinarespiratoria@libero.it
tel. 030 3995257, 030 3702552, fax 030 398069, 030 396011

Clinica Malattie Apparato Respiratorio - Padiglione Litta, Policlinico, Milano - tel. 02 551881224
Direttore: Prof. Luigi Allegra, e-mail: luigi.allegra@unimi.it - Referente: Prof. Francesco Biasi, Istituto Malattie Respiratorie
Pad. Litta, IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, via ESforza 35 - 20122 Milano - tel. 02 50320628
e-mail: francesco.biasi@unimi.it

Fondazione Mangeri - Divisione di Pneumologia Riabilitativa, Gussago (BS) - tel. 030 252824
Primario: Dr. Bruno Balbi, e-mail: bbalbi@ism.it

PIEMONTE

Clinica Malattie Apparato Respiratorio - Ospedale L. Gonzaga, Orbassano (TO) - tel. 011 9026416
Direttore: Prof. Virginia De Rose, e-mail: virginia.derose@unito.it

PUGLIA

Fondazione S. Maugeri - Divisione di Pneumologia Riabilitativa, Cassano delle Murghe (BA) - tel. 080 7814228
Primario: Dr. Antonio Spasavello, e-mail: spasavello@ism.it - Referente: Dr. Stefano Durante

SARDEGNA

Servizio di Fisiopatologia Respiratoria - Ospedale C. Zonchello, Piazza Sardegna, 3 - 08100 Nuoro
tel./fax 0784 240552 - e-mail: Respiratoria@niscali.net - Primario: Dr. Graziano Pintus

SICILIA

Istituto di Malattie Apparato Respiratorio - Ospedale Tommaselli, via Passo Gravian 187 - 95125 Catania
tel. 095 330762 - Responsabile: Prof. Giuseppe Di Maria, e-mail: gdimaria@quibisof.it
Divisione di Pneumologia - Ospedale, Milazzo (ME) - tel. 090 9290438
Primario: Prof. Vincenzo Fogliani, e-mail: vfoigliani@quibisof.it

TOSCANA

UO di Fisiopatologia Respiratoria e Pneumologia - Dipartimento Cardiotoracico, Ospedale di Cisanello, via Paradisa 2 - 56124 Pisa - Referente: Prof. Antonio Palla, tel. 050 995363, fax 050 577239
e-mail: a.palla@imed.unipi.it
Istituto di Malattie Apparato Respiratorio - Policlinico Le Scotte, viale Bracci - 53100 Siena
tel. 0577 58671, fax 0577 280744 - Direttore: Drssa Paola Rottoli, e-mail: rottoli@unisi.it

TRIVENETO

UO Broncopneumologia - Ospedale S. Chiara, Lago Medaglie d'Oro 1 - 38100 Trento - tel. 0461 904436
Primario: Dr. Dino Sella, e-mail: dino.sella@zappss.tn.it
Servizio di Fisiopatologia Respiratoria - Divisione di Pneumologia ULS22, Ospedale Orlandi, via Ospedale 2
37012 Bussolengo (VR) - Primario: Dr. Roberto Dal Negro, e-mail rdalnego@uls22.ven.it
tel. 045 6769193, fax 045 6769544

Struttura Complessa Pneumologia - Ospedale di Catinara, Strada per Fiume 447 - 34100 Trieste
Primario: Dr. Roberto Confalonieri - tel. 040 3994665, fax 040 3994668 - e-mail: marco.confalonieri@aots.sanita.fvg.it

TRENTINO ALTO-ADIGE

Ospedale Generale di Bolzano - Reparto di Pneumologia - Primario: Dr. Giuliano Donazzan
Referenti: Dr. Luciano Bonazza e Dr. Christine Seebacher - Servizio Fisiopatologia Respiratoria
tel. 0471 908340, fax 0471 909093 - e-mail: luicio.bonazza@asb.zt.it e christine.seebacher@asb.zt.it