

(con tutte le conseguenze che questo comporta) e hanno esplicitamente dichiarato di volerla mantenere.

Al Prof. Callea è stata riservata - com'è giusto che fosse - una Lettura (CI A-T e Fegato). Ed è stato un "godimento" ascoltarlo: quando l'eleganza intellettuale si sposa con la cultura il risultato è di quelli che ti lascia incantato.

È stato poi dato ampio spazio allo screening di Pezzare: ne hanno parlato Nuccia Gatta e Daniela Medicina (la "frecchia dorata" del nostro arco), che con abilità e sicurezza si è mossa nell'intricato e angosciato mondo della genomica. Dove stanno scritti i "come" e i "perché". Avremo una CI targata Brescia: una mutazione per la prima volta individuata al mondo.

È stata poi la volta del Polmone - l'organo che è il grande protagonista del Deficit. Ne ha parlato - con la competenza propria di chi opera nel campo - il Dr. Luciano Corda. Neanche le vie aeree sembrano indenni dal deficit: ne ha parlato - con ottimi dati sperimentali - il Dr. Mario Malerba.

Infine i vasi. I vasi hanno una tunica elastica (l'elastina può essere "digerita" dall'elastasi) e, ancorché meno frequentemente, possono essere interessati dal Deficit: con conseguenze clinicamente importanti (vasculiti, dissezione arteriosa). Ne hanno parlato con entusiasmo e competenza la D.ssa Gina Gregorini (dell'Istituto di Nefrologia) e il Dr. Alessandro Pezzini (della Clinica Neurologica).

Il Convegno si è concluso con una splendida (per completezza e rigore d'approccio) Lettura

Consiglio Direttivo uscente

Nuccia Gatta (Presidente)
Roberto Bontacchio (Vice-Presidente)
Alessandro Capretti (Segretario)
Emiliana Bonera (tesoriere)
Bruno Balbi
Enrica Bertella
Maria Vania Bertussi

Luciano Corda
Rudi Gatta
Angela Mordenti
Anna Mordenti
Giuseppe Mordenti
Fausto Ronchi
Manuela Tanghetti

Il contributo versato 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 dell'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 DPR. n. 917/86.

Per le imprese il beneficio fiscale detraibile, ai sensi dell'art. 65, del Testo Unico Imposte sui Redditi DPR. 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-AT - ONLUS di diritto

Sede legale Via Galliei, 24 - 25060 Sarezzo (BS)

Sede operativa Via Puccini, 25/a - 25060 Sarezzo (BS)

tel. 030 8901057 - 335 7867955/57 - 335 7599026 - fax 030 8907455

C/C postale 30986210 - C/C bancario n. 10001 - Banco di Brescia - ABI 3500 - CAB 5520

e-mail: info@alfa1at.org - sito internet: <http://www.alfa1at.org>

La informiamo che i Suoi dati saranno utilizzati esclusivamente per inviare il nostro foglio informativo ed eventuali informazioni sulle nostre attività. Essi saranno custoditi presso i nostri archivi informatici. Lei ha diritto ad accedere liberamente alle informazioni che La riguardano per aggiornarle, modificarle o cancellarle scrivendoci presso la nostra sede (L. 675/96 - D.lgs. 196 del 30-06-2003)

Stampa Litografia ellendotti - Sarezzo (BS)

ALFABELLO

LA VOCE DELL'ASSOCIAZIONE... LA VOSTRA VOCE

Numer 6 - dicembre 2006

Foglio informativo dell'Associazione Alfa1-AT ONLUS - redatto, stampato e distribuito in proprio

Carissimi, siamo giunti alla conclusione di un altro anno di attività dell'Associazione, ed in poche righe è difficile riassumere quanto realizzato e, soprattutto, quanto c'è in cantiere per l'anno a venire; tuttavia, cerchiamo, in sintesi, di evidenziarvi i principali appuntamenti passati e soprattutto, lo ripetiamo, futuri.

In maggio si è tenuta la **Giornata del Respiro** a Sarezzo (BS), con esami spirometrici e consulenze mediche gratuite a tutta la popolazione; sempre in maggio, al **congresso dell'American Thoracic Society**, sono stati presentati i risultati preliminari dello screening di Pezzare (BS), come raccontato, nell'articolo che pubblichiamo. A proposito di **screening**, nella primavera del 2007 il progetto proseguirà con l'indagine nel territorio del comune di Bovegno (BS).

All'inizio di giugno si è tenuto presso la Facoltà di Medicina dell'Università degli Studi di Brescia il **convegno "Alfa1-Antitripsina a Brescia"**, del quale si riporta un resoconto a firma del prof. Grassi.

Attualmente l'Associazione è impegnata per l'ottenimento, per i pazienti in trattamento con prolassina, della terapia domiciliare.

Nel corso di quest'anno l'Associazione ha partecipato, in maggio a Berlino ed in ottobre a Colonia, ai **meeting di Alfa Europe**, la neonata federazione delle associazioni europee di pazienti di Deficit di Alfa1-Antitripsina; come riconoscimento del ruolo e dell'attività della nostra Associazione, la carica di Vice-Presidente è stata assegnata al nostro carissimo Presidente, Nuccia Gatta. Rimanendo nel contesto internazionale, siamo lieti di annunciarvi che la nostra Associazione, in collaborazione con Alfa Europe, ospiterà il **3° Congresso Mondiale dei pazienti** che si terrà a Roma dal 28 al 30 settembre 2007:

è un appuntamento pensato e voluto per voi, pertanto, segnatevi fin d'ora su agende e calendari questa data!

Concludiamo invitandovi alla **Assemblea Annuale dei Soci**, che si terrà il giorno 24 febbraio 2007, in occasione della quale di terranno le elezioni per il rinnovo del Consiglio Direttivo. In ultima pagina troverete l'elenco dei membri del Consiglio Direttivo uscente; per la nomina dei futuri Consiglieri desidereremo che persone dalle varie province italiane fossero disposte a partecipare ed a collaborare, al fine di costituire, sull'intero territorio nazionale, delle sedi staccate dell'Associazione; chiunque di voi sia disponibile a darci una mano è pregato di comunicarcelo al più presto. Le candidature per le elezioni dei Consiglieri che resteranno in carica per il prossimo triennio dovranno pervenire via e-mail, fax o lettera entro il prossimo 31 gennaio 2007.

Nel ringraziare tutti coloro che hanno collaborato con l'Associazione nel corso di quest'anno cogliamo l'occasione per porgervi i più cordiali auguri di un sereno Natale e di un felice Anno Nuovo.

La Redazione



sabato 24 febbraio 2007

Assemblea Annuale dei Soci Elezioni Consiglio Direttivo

prima convocazione alle ore 6.30

seconda convocazione alle ore 10.00 - Centro Culturale "Aldo Moro"
Via Puccini, 25/a - Sarezzo (BS)

Congresso dell'American Thoracic Society San Diego, California 19-23 maggio 2006

Dr. Bruno Balbi - Presidente Comitato Scientifico Associazione Nazionale All'AI-AT
Primario, Divisione di Pneumologia Riabilitativa, Fondazione Maugeri, I.R.C.C.S., Veruno (NO)

Nel nostro mondo (quello di chi si occupa di malattie dell'apparato respiratorio) vi sono 2 Congressi importanti all'anno: quello dell'European Respiratory Society (ERS) che si tiene ogni settembre in varie capitali e città europee e quello dell'American Thoracic Society (ATS) che si svolge a maggio in città del nord America (USA e Canada). Quest'anno sono tornato all'ATS. Dico tornato perché erano 4 anni che non partecipavo ad un ATS mentre vado regolarmente all'ERS dall'anno della sua fondazione, cioè dal 1990. Un po' perché sono... Europeo un po' perché con la crescita culturale dell'ERS non vi è molta differenza, come invece c'era una volta, tra i due Congressi in quanto a livello scientifico e relatori importanti. La ragione per la quale sono andato all'ATS è stata quella della presentazione dei dati sullo screening di Pezzate. Abbiamo infatti inviato (era Novembre del 2005) alla segreteria del Congresso i nostri dati in forma di riassunto e quindi "dovevamo" andare a presentarli, seppure accettati in forma di "Poster". Dico dovevamo perché è considerata maleducazione inviare il proprio contributo ed una volta accettato dalla Segreteria... non presentarsi.

Ma oltre al dovere c'è anche il piacere. È infatti fonte di soddisfazione per chi è appassionato all'argomento poter partecipare con lavori propri a tali Congressi. E questa forse una delle parti più gratificanti del nostro lavoro, rappresenta il coronamento di un iter assai lungo: dall'idea dello studio alla messa in atto di tutti i passaggi necessari per la sua realizzazione, all'analisi dei dati ottenuti fino alla presentazione dei dati stessi. Quale migliore palcoscenico che un Congresso tra i più quotati al mondo?

La parte... turistica è senza dubbio importante anch'essa! San Diego è una splendida cittadina (sì, non è molto grande come altre città USA) sulle rive del Pacifico con un clima molto simile al nostro mediterraneo, mite, ventilato e soleggiato. Purtroppo il viaggio è un po' lungo (24 ore circa...) e le 9 ore di fuso orario non sono una bazzecola da assorbire sia all'andata che al ritorno (sarà l'età che avanza?). Il Congresso Overall (in inglese "in generale") il Congresso ATS è andato bene per il sottoscritto e penso sia

La storia comincia oltre 20 anni fa, con il Prof. Francesco Callea (anatomopatologo, con manifesta predilezione per la patologia epatica) che, incuriosito da alcune "inclusioni" epatiche, si mette a studiare - con competenza e passione - il "damno epatico" in pazienti portatori del deficit.

Produrrà alcuni eccellenti lavori, avvierà - all'interno dell'Ospedale Civile - alcune produttive collaborazioni ma, soprattutto, getterà il "seme": acquisire coscienza che anche nella zona di Brescia il deficit di α_1 -Antitripsina esiste e che i portatori possono avere conseguenze clinicamente rilevanti.

Una decina d'anni dopo (metà anni '90) arriveranno i "respirologi" della 1ª Medicina. Coinvolti in una Commissione Nazionale con scopi di studio e di programmazione finalizzati alla costituzione di un Registro Nazionale del Deficit, l'ingresso dei Respirologi risulterà immediatamente importante. Non solo perché il principale organo bersaglio del Deficit è, notoriamente, il polmone, ma anche perché con vorace curiosità si mettono a cercare (appoggiandosi ai vari Laboratori di zona), nella Regione tra i due Laghi (Garda e Iseo). E, cercando, trovano.

Il Deficit di questa glico-proteina protettiva per i polmoni è più frequente di quanto sospettato. Il trovare moltiplica l'interesse. In 1ª Medicina esiste un ben attrezzato Laboratorio di Fisiopatologia Respiratoria e questo aiuta. Aiuta e dà consistenza alla loro attività: consente di acquisire informazioni dalla attività che svolgono. A fine anni '90, una prima tappa può dirsi raggiunta a Brescia: si è sviluppata coscienza e sensibilità (e competenza d'indagine) nei confronti dei due aspetti - clinicamente rilevanti - che il Deficit di questa proteina comporta.

Due aspetti perché le conseguenze cliniche non sono solo "da deficit" (enfisema polmonare da "digestione" del parenchima ad opera delle elasi, in mancanza dell'azione protettiva dell' α_1), ma anche "da accumulo". L' α_1 strutturalmente alterata nella sua architettura non riesce più a fuoriuscire dal fegato (entrare nel torrente ematico) e ivi si accumula. Provocando "danno" (fibrosi, epatopatia cronica fino alla cirrosi).

Brescia, dunque, poteva ritenersi soddisfatta dei risultati raggiunti. La storia sembrava destinata a fermarsi qui. Invece... invece è qui che comincia la seconda parte.

Irrompe sulla scena Nuccia Gatta (ci "puntava"

cd-AntiTripsina a Brescia. Una lunga storia

Prof. Vittorio Grassi
Direttore della Clinica Medica dell'Università degli Studi di Brescia

da tempo? Gli siamo "piaciuti" ai primi nostri incontri con i parenti e i loro familiari? Non lo so. Fatto sta che ci investe con la forza di uno tsunami.

Not a questo punto avevamo due alternative: o soccombere o andarle dietro. Si è verificata la seconda ipotesi e con Lei siamo cresciuti: trascinati dal suo entusiasmo e in qualche modo "affascinati" dalla sua irresistibile "voglia di fare" - recuperata la Dr.ssa Medicina (biologa dell'Anatomia Patologica) che stava trasferendosi in altra sede - abbiamo fatto il salto qualitativo che ci mancava: essere in grado di fare la <genotipizzazione> della proteina (che significa: studiare l'alterata architettura e la mutazione del gene che la produce).

Avendo gli "strumenti" (mezzi per studiare ma anche persone per capire) bisognava utilizzarli. È nata così la straordinaria "avventura" di Pezzate.

Avventura umana, professionale e anche scientifica.

Eh sì! Perché a Pezzate sono state trovate cose sorprendenti e imprevedibili. Dita durante il convegno il Prof. Callea incredulo: «la composizione genetica di quella popolazione non è di tipo mediterraneo (come ci si potrebbe aspettare) ma di tipo nordico: artico addirittura».

Ora, esattamente un anno dopo, possiamo tranquillamente affermare che la tenace volontà di conseguire un risultato, sfociata in positiva sinergia tra Enti, la capacità di coinvolgere l'intera comunità, presentando con semplicità e chiarezza un tema delicato come quello che attiene alla salute personale, l'ottima organizzazione delle varie fasi del progetto sono stati gli ingredienti che hanno consentito di raggiungere in modo brillante il duplice obiettivo di effettuare la diagnosi precoce e la diagnosi estesa nella nostra comunità.

Il Convegno di Brescia del 9 giugno (esplicitamente chiamato **cd-AntiTripsina a Brescia**; per sottolineare il lavoro fatto in questa sede) - fortemente voluto dallo scrivente - ha avuto il significato di rendere omaggio a questo lavoro, ai protagonisti come pure ai simpatizzanti-sostenitori. Così è stata data voce agli Spedali Civili di Brescia (nella persona del suo Direttore Sanitario Prof. Castellani).

Nei confronti della α_1 A-T gli Spedali Civili hanno sempre mostrato una particolare attenzione