

## Cari tutti,

mi piace ritrovarvi per lo scambio degli auguri e l'aggiornamento sulle attività e novità dell'anno che si conclude seguendo il filo conduttore del **"dono"**, in tutte le sue sfumature, come caposaldo del volontariato.

Prima di iniziare il lungo elenco delle attività che ci hanno visti coinvolti in prima persona, vorrei ricordare il **dono** che tutti noi abbiamo ricevuto durante il congresso di Roma quando abbiamo conosciuto Veronica e Mario. Entrambi generosamente si sono messi al servizio della "comunità alphas" entrando nel consiglio direttivo dell'associazione. Veronica ci ha lasciato nel 2012 e quest'anno purtroppo abbiamo perso anche il nostro vicepresidente Mario Ciuffini. Nella testimonianza di Cristina abbiamo la possibilità di conoscere Mario anche nella sfera familiare e chiediamo a voi tutti di leggere **Alfabello** pensando in particolare all'impegno **generoso** che lo ha contraddistinto cercando, nel modo che ognuno ritiene più opportuno, di continuare nel progetto che tutti ci accomuna.



"Adorazione dei Magi"  
Giotto

Per celebrare il **50° anniversario** dalla scoperta del deficit di alfa1 antitripsina, abbiamo voluto farvi **dono** di tre opuscoli **sugli stili di vita nel deficit di alfa1** a cui ora si aggiunge il quarto che spazia nel mondo delle **emozioni e della sessualità**. Ringraziamo la nostra socia assistente sanitaria dr.ssa Muriel Melzani che ne ha curato la stesura nella certezza del vostro gradimento.

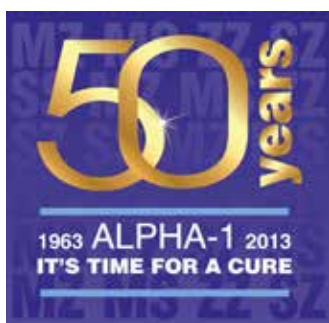
Altro grande **dono**, richiesto però con forza, è la pubblicazione sulla Gazzetta Ufficiale del 4 gennaio 2013 della variazione del **regime di dispensazione** della terapia sostitutiva **"Prolastin"** di cui si parlerà in modo più approfondito nelle pagine seguenti.

Anche l'Europa e precisamente il Parlamento Europeo ci **regala** alcune raccomandazioni che tengono alta l'attenzione sul deficit di alfa1 antitripsina; alla loro stesura avevano partecipato Mario e il prof. Maurizio Luisetti per l'Italia insieme ad un gruppo di esperti internazionali.

Allegati a questo numero trovate la Determina della Gazzetta Ufficiale e la traduzione delle Raccomandazioni Europee che possono essere facilmente staccate qualora vi sia la necessità di produrre documentazione per la richiesta di domiciliazione della terapia.

I **donatori** per eccellenza sul territorio nazionale sono i donatori di sangue e con la loro collaborazione è decollato il progetto **"AlfAvis: mappatura del territorio alla ricerca del deficit di alfa1 antitripsina e dei sintomi respiratori"** in alcune sezioni territoriali facenti capo all'Avis Provinciale di Brescia. A ciascuno di loro va il nostro più sentito ringraziamento unitamente a quello per il Presidente dell'Avis Provinciale dr. Giampietro Briola e al Direttore Sanitario dell'Avis Provinciale dr. Giovanni Moretti nonché a tutti i Presidenti e Direttori Sanitari delle sezioni territoriali coinvolte sin' ora: Sarezzo, Ghedi, Ospitaletto, Vestone, Agnosine-Bione.

Per facilità scandiamo ora i vari appuntamenti in ordine temporale.





**GENNAIO 2013**

**Bruxelles: dicembre 2012/gennaio 2013**

Come accennato sopra, il Parlamento di Bruxelles ha stilato un documento con 15 raccomandazioni che ogni stato membro dovrebbe tenere presente in materia di alfa1 antitripsina.

Saliente il punto che attesta che **“le malattie rare non devono subire tagli a causa della situazione economica”** che potremo utilizzare qualora venisse negata la terapia sostitutiva per motivi di budget aziendale. A lato la fotografia dei partecipanti al gruppo di lavoro per la stesura del documento, che ringraziamo di cuore. Sempre dall'Europa in un documento dell'EFA (Federazione Europea di Associazioni di pazienti con Malattie dell'apparato respiratorio e allergie) pubblicato pochi giorni fa, sugli standards di cura per la BPCO (*“Standards of Care for COPD patients are not equal in Europe”*: EFA reveals the state of play and releases Minimum Standards of Care to enable active patients participating in society) denuncia come in Europa vi siano discrepanze di



trattamento, ma al punto 8 specifica come per il deficit di alfa1 antitripsina vi sia la disponibilità del test per tutti i bambini e le donne in gravidanza e come la terapia sostitutiva sia disponibile in tutti gli stati europei con possibilità di rimborso.....

Ci auguriamo che sia davvero così!!! Menziona poi come la riabilitazione respiratoria in Italia non sia accessibile a tutti i pazienti seppure sia un punto cardine per mantenere il paziente con BPCO attivo e inserito socialmente.

da sinistra a destra: Giovanni Asta-organizzatore dell'evento, JacquesHutsebaut, Alan Heywood Jones, Mario Ciuffini, interprete, John Walsh, Carl Schlyter, Robert Stockley, Maurizio Luisetti.

**Roma 4 gennaio: Gazzetta Ufficiale**

Dopo aver bussato, nell'arco degli anni, a molte porte sempre rimaste chiuse, il prezioso supporto di Mario ci ha permesso di aprire quella dell'Aifa che ha stabilito la legittimità delle nostre richieste: il 4 gennaio è stata pubblicata in Gazzetta Ufficiale la determina che sancisce la variazione del regime di dispensazione del farmaco “Prolastin” passando da H/OSP a **H/RNRL (Ricetta Non Ripetibile Limitativa)**, ossia soggetto a prescrizione medica limitativa rinnovabile di volta in volta.

Tale determina permette la somministrazione del farmaco a domicilio dopo le tre prime somministrazioni da effettuare presso il centro ospedaliero di riferimento.

Il passaggio dalla determina all'attuazione pratica della stessa presenta però ancora numerosi ostacoli, che si evidenziano nella gestione differente e autonoma delle varie regioni in materia sanitaria. Uno dei problemi rappresenta infatti dapprima il recepimento della determina da parte di ogni singola regione e successivamente le modalità attuative a livello territoriale che anche nella stessa regione vedono disparità tra provincia e provincia.

L'attivazione della domiciliante attraverso le ASL e/o l'ADI (Assistenza Domiciliare Integrata) non è perseguibile in tutte le regioni perché in alcune di esse non è attivo il servizio stesso.

Alcune difficoltà sorgono anche rispetto alla gestione della somministrazione tramite il Medico di Medicina Generale che “non è tenuto” ad erogare questo tipo di servizio e non sempre è possibile avere a livello territoriale l'intervento del Medico



di Continuità Assistenziale dell'ASL.

Altro capitolo poi riguarda la gestione separata dei servizi erogati dall'ASL rispetto alla dispensazione e somministrazione del farmaco di pertinenza ospedaliera che si verifica in Regione Lombardia, unica regione con questo sistema separato, ma anche regione col maggior numero di pazienti in terapia sostitutiva.

A distanza di quasi un anno dalla pubblicazione della determina si brancola ancora nel buio e fatto salvo per la Regione Puglia e in parte per la Regione Sicilia non esistono ancora direttive certe.

Abbiamo quindi fatto richiesta formale inviando la lettera di seguito riportata ai Presidenti, ai Direttori, agli Assessori alla Salute e ai responsabili dei Tavoli Regionali e Interregionali delle Malattie Rare di ogni singola regione.



Ass. Nazionale ALFA1-AT  
deficit di alfa1-antitripsina

Pregiatissimi:

Presidenti Regioni

Direttori Generali Regioni

Assessori alla Salute Regioni

Responsabili, Tavoli Regionali  
e Interregionali Malattie Rare

Loro Sedi

Sarezzo, 11 novembre 2013

Oggetto: **recepimento determina** n. 747/2012 del 17 dicembre 2012 con pubblicazione in G.U- il 04/01/2013 per la riclassificazione, ai fini del regime di fornitura, della specialità medicinale "Prolastin" e **modalità attuative**.

Pregiatissimi tutti,

con la determina n.747/2012 del 17 dicembre 2012 pubblicata in G.U. il 4 gennaio 2013 l'AIFA ha riclassificato ai fini del regime di fornitura, la specialità medicinale "Prolastin" come farmaco domiciliare.

Per i pazienti con deficit di alfa-1 antitripsina, Prolastin è attualmente l'unico farmaco disponibile in Italia in grado di aumentare i livelli di alfa-1 antitripsina circolante, ripristinandone i valori normali. Esso è indicato nei pazienti con Broncopneumopatia Cronica Ostruttiva associata al deficit di alfa-1 antitripsina.

L'Associazione Nazionale Alfa1-At onlus, associazione che tutela i pazienti affetti dalla condizione genetica rara "deficit di alfa1 antitripsina", in qualità di portatore di interesse diffuso,

**chiede**





Ass. Nazionale ALFA1-AT  
deficit di alfa1-antitripsina

informazioni sull'avvenuto **recepimento della determina** all' oggetto attinente alla riclassificazione, ai fini del regime di fornitura, della specialità medicinale "Prolastin" e le specifiche **modalità attuative** in ogni singola Regione.

In talune Regioni sono emerse difficoltà persino per l'accesso alla terapia nel modo convenzionale pre-determina (cioè Ospedaliera) oltre che a numerosi ostacoli di ordine burocratico per l'attivazione della domiciliazione, fatte salve la Regione Puglia, prima Regione ad applicare la determina e in parte la Regione Sicilia.

La necessità di attivare quanto prima la terapia domiciliare nasce in particolare dal fatto che numerosi pazienti con deficit di alfa1 antitripsina, peraltro affetti da BPCO e grave enfisema in ossigeno terapia continuativa ad alto rischio di riacutizzazioni, hanno difficoltà a recarsi autonomamente presso la sede di somministrazione a cadenza settimanale e spesso riscontrano problemi nel farsi supportare da un care giver.

Per tale motivo si confida nella tempestiva applicazione, ove non lo fosse ancora, di quanto disposto con la determina in oggetto, si resta in attesa di un Vostro cortese e sollecito riscontro e si porgono cordiali saluti.

Il Presidente

Nuccia Gatta

Nuccia Gatta  
Presidente Associazione Nazionale Alfa1-At, onlus  
Via G.Galilei, 24  
25068 Sarezzo (BS)  
Tel. +393357867955

Via G. Galilei, 24 - Sarezzo (Brescia) - tel. 335 7867955/57 - 335 7599026 - fax 030 8907455 - Cod. Fisc. 1  
C/C postale 30986210 - Banco di Brescia - C/C n. 10001 - ABI 3500 - CAB 55220 - Uff. Reg. di Gardone V.T. (BS)  
E-mail: info@alfa1at.org - www.alfa1at.org



Le uniche risposte a tutt'oggi pervenute sono quelle della Regione Marche che ha redatto un documento di prossima pubblicazione con le direttive del caso, la Regione Val D'Aosta che attualmente non ha esigenze di domiciliazione, ma che si attiverà in tal senso qualora ve ne fosse necessità e di pochi giorni fa la risposta della Regione Lombardia che recita testualmente : "Regione Lombardia sta prevedendo, nelle Regole di Gestione del SSR anno 2014, la definizione del percorso rivolto al paziente affetto da malattia rara al fine di facilitare l'accesso alle terapie appropriate, superare un percorso "ad ostacoli" ed uniformare il processo sul territorio regionale, anche per quanto riguarda la consegna domiciliare nel rispetto della normativa vigente nazionale sui medicinali."

Rimaniamo in attesa di sviluppi concreti.



In Regione Puglia dal giugno scorso sono attive due terapie sostitutive a domicilio.

L'attivazione in prima persona del nostro vicepresidente sig. Damiano Ninivaggi ha permesso di sbloccare definitivamente la situazione, seppure con modalità diverse, nelle due Province di Bari e Foggia, anche grazie all'intervento della dr.ssa Giuseppina Annicchiarico responsabile del Tavolo Interregionale delle Malattie Rare.

Di seguito la testimonianza di Damiano con il percorso seguito.

### **Il 20.06.2013 si è attivata la “DOMICILIAZIONE” di “Prolastin”: ecco il mio percorso**

Il percorso che ho seguito per attivare la domiciliazione, seguendo le indicazioni regionali, ha seguito le seguenti fasi:

- Contatto con **ASL** di appartenenza per verificare il recepimento della determina.
- Contestuale contatto con il **Coordinamento Interregionale delle Malattie Rare**.
- Contatto con **Centro di Riferimento per il Deficit di Alfa1 antitripsina** per la certificazione della patologia e la prescrizione del **Piano Terapeutico** (con dosaggio, modo e tempo di somministrazione).
- Somministrazione di **Tre Dosi** presso il Centro di Riferimento per i nuovi mentre è sufficiente una certificazione da parte del centro dove si effettuava in precedenza la somministrazione per gli storici.
- Attivazione dell'**ADI** (Assistenza Domiciliare Integrata) da parte del **Medico di Medicina Generale**.
- Attivazione del **Medico di Medicina Generale** (qualora faccia parte di un «supergruppo» con la presenza di un infermiere nello studio associato) che, **Responsabile del Trattamento**, si farà carico della somministrazione settimanale registrandola su un registro interno. L'ASL di competenza fornisce il farmaco direttamente al paziente o al medico curante, se delegato dal paziente, attraverso la farmacia territoriale ogni 3 mesi e sempre il Distretto Sanitario corrisponde al Medico di Medicina Generale un rimborso di 15 Euro circa a somministrazione.

Sicuramente per noi pazienti, che abbiamo iniziato la somministrazione DOMICILIARE, è la fine di eventi drammatici, di spostamenti continui in ospedali, specialmente nel periodo autunnale e invernale con tutti i problemi di riacutizzazioni e di infezioni che un paziente come noi rischia, ogni volta che si deve sottoporre a questi continui spostamenti, spesso in ossigenoterapia. E' veramente una fortuna avere la SOMMINISTRAZIONE A DOMICILIO e un GRAZIE DI CUORE va a tutti coloro che con “caparbietà e coerenza” sono stati gli artefici di tutto questo.

Non possiamo dimenticarci del nostro caro MARIO CIUFFINI, che ricordo con molto affetto e stima, chiaramente un grazie di cuore va alla nostra cara Nuccia, al nostro caro dr. Luciano Corda e al nostro caro dr. Bruno Balbi.



*Damiano Ninivaggi*





Vorrei aggiungere, e non per ultimo, che un grazie di cuore va a tutti i **medici e collaboratori** che ho incontrato e con cui ho interloquito per far sì che fosse possibile dare vita alla DOMICILIAZIONE DI PROLASTIN nella Regione Puglia. Un grazie al **Coordinamento Interregionale delle Malattie Rare della Puglia** nelle persone della **dr.ssa Giuseppina Annichiarico** e alla sua collaboratrice **dr.ssa Simonetta Intini**, insieme alla Presidente di **UNIAMO sig.ra Renza Barbon Galuppi** che hanno promosso la creazione della federazione di malattie rare **AMARE Puglia (Associazioni MALattie RarE Puglia)** e reso possibile la nostra presenza stabile al tavolo di lavoro.

Un Grazie al **dr. Mauro Carone** Direttore Sanitario Fondazione Salvatore. Maugeri Cassano delle Murge quale centro riferimento regionale e un grazie alla **prof. ssa Maria Pia Foschino** Responsabile Centro Riferimento Regionale Pneumologia Universitaria A.O.U. Ospedali Riuniti D'Avanzo Foggia che ha attivato la terapia domiciliare per la nostra cara amica e socia Anna dal 18.07.2013. Grazie, grazie a tutti voi!!!

Un grande, commosso e sentito ringraziamento va al personale della struttura ospedaliera che prima della domiciliazione si prendeva l'onere e il "piacere" di eseguire il trattamento al sottoscritto. Vi posso solo dire che sia il sottoscritto sia il **dr. Sante Popolizio** Dirigente ASL U.O. Altamura reparto Terapia del Dolore e altrettanto la sua infermiera collaboratrice **sig.ra Anna Lorusso** ci siamo salutati con qualche lacrima a dimostrare la vera stima per NOI PAZIENTI.

**Ciao a tutti Damiano**

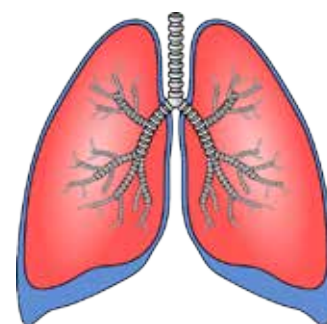
**FEBBRAIO 2013**

**Milano: Tavolo Tecnico Riabilitazione Respiratoria**

A continuazione dei lavori iniziati l'anno precedente il 4 febbraio è stato elaborato ulteriormente il documento sulla riabilitazione respiratoria e nello specifico, la parte sulle malattie rare, alfa1 antitripsina compresa, è stata presentata dal dr. Bruno Balbi.

**Roma: Riunione al Centro Nazionale Trapianti**

L'8 febbraio, presso l'Istituto Nazionale dei Trapianti, il dr. Nanni Costa ha incontrato i rappresentanti dell'associazione Fibrosi Cistica, dell'associazione Fibrosi Polmonare e della nostra associazione nella persona di Mario, per cominciare a stabilire un protocollo per far fronte alle criticità emerse dalla mancanza di linee guide per la gestione dell'insufficienza d'organo in ambito respiratorio. Dopo lunghe e accese discussioni e altrettante zone oscure ci si riaggiorna ad una prossima riunione e si propone di porre la questione in Gard Italia.





## **Napoli: Telethon, funziona in laboratorio la terapia genica per una rara malattia epatica**

E' del 13 di febbraio la pubblicazione delle ricerche sul deficit di alfa1 antitripsina del Tigem di Napoli. Pubblichiamo l'articolo completo su gentile concessione di Telethon.

### **Ricercatori del Tigem di Napoli propongono un nuovo approccio terapeutico per il deficit di alfa1 antitripsina.**



Nicola Brunetti-Pierri  
Federica Benini

Dimostrata in laboratorio l'efficacia della terapia genica per una rara malattia genetica del fegato, il **deficit di alfa1 antitripsina**: a dimostrarlo è uno studio pubblicato su EMBO Molecular Medicine\* dal gruppo di **Nicola Brunetti-Pierri** dell'**Istituto Telethon di genetica e medicina di Napoli (Tigem)**.

Questa rara patologia genetica è dovuta alla carenza di un enzima prodotto dal fegato, importante per mantenere l'integrità di alcuni tessuti dell'organismo, in particolare i polmoni.

La proteina mutata rimane intrappolata nelle cellule del fegato causando di conseguenza un danno epatico. Chi ne soffre può andare incontro a insufficienza epatica già durante l'infanzia e, in età adulta, a epatite cronica e aumentato rischio di tumore del fegato. Al momento, nei pazienti con grave compromissione epatica, il trapianto di fegato è l'unica terapia disponibile. La terapia enzimatica sostitutiva, che ha una certa efficacia per le manifestazioni polmonari della malattia, non ha invece effetti sulla malattia epatica. «Abbiamo quindi provato a seguire un altro approccio, quello della terapia genica, ma non in modo tradizionale» spiega Brunetti-Pierri.

«All'interno del vettore virale, il virus "addomesticato" che usiamo come sistema di trasporto di materiale genetico all'interno delle cellule malate, abbiamo infatti inserito, non una versione corretta del gene per l'alfa1 antitripsina, che non sarebbe efficace, ma un interruttore genetico chiamato TFEB in grado di stimolare e potenziare lo smaltimento di sostanze tossiche».

**Scoperto nel 2009 proprio dal team di Andrea Ballabio**, il direttore del Tigem di Napoli, TFEB è in grado di attivare a sua volta altri geni coinvolti nella rimozione dei rifiuti cellulari, mettendo in moto una vera e propria squadra di "spazzini" chiamati autofagosomi e lisosomi.

Negli ultimi anni, quindi, i ricercatori dell'istituto Telethon partenopeo si sono concentrati nel capire come sfruttare questo gene nell'ambito di malattie di varia natura dovute all'accumulo di proteine tossiche.

«In questo lavoro» continua Brunetti-Pierri «abbiamo dimostrato nel modello animale di deficit di alfa-1 antitripsina come la terapia genica con TFEB sia in grado di ridurre l'accumulo della versione tossica della proteina, nonché la degenerazione delle cellule epatiche, tipica della malattia. Parallelamente, non si sono osservati effetti tossici, il che ci fa ben sperare in vista di una possibile applicazione futura nell'uomo, in questa e in altre patologie dovute all'accumulo di proteine tossiche. Va sottolineato che questo approccio terapeutico non ha effetto sui sintomi polmonari della malattia, che tuttavia possono essere trattati con altri approcci farmacologici».

Napoli, 13 febbraio 2013





**MARZO 2013**

### **Brescia: Leonardo Project**

Il 7 marzo una delegazione di medici lituani, romeni e bulgari, all'interno di un progetto di formazione europea **"Leonardo Project"** hanno visitato il Centro di Riferimento per il Deficit di Alfa1 antitripsina degli Spedali Civili di Brescia focalizzando l'attenzione sugli standards delle cure e sui trattamenti specifici. Insieme al prof. Tantucci, al dr. Corda, alle dott.sse Pini e Roca, al tecnico di fisiopatologia respiratoria sig. Michele Guerini e alla sottoscritta si è fatto il punto sulla situazione e si sono approfonditi anche gli aspetti del ruolo del paziente esperto e dell'associazione dei pazienti nel percorso del soggetto con deficit di alfa1 antitripsina. L'Italia è stata coinvolta in questo progetto dal Centro di Coordinamento Nazionale per il Deficit di Alfa1 antitripsina, Policlinico S. Matteo di Pavia del prof. Maurizio Luisetti.

Un progetto molto interessante e che apre le porte alla diagnosi e alla cura del deficit in territori ancora relativamente scoperti.

### **Roma: Riunione Gard Italia**

Il 21 marzo si è tenuta la riunione di Gard Italia sulla continuità assistenziale dell'Ossigenoterapia a Lungo Termine (OLT) nell'insufficienza respiratoria cronica.

Dopo varie discussioni si è deciso di produrre un documento ufficiale che comprendesse i vari aspetti, scientifici e non. Alle associazioni di pazienti presenti è stato richiesto di formulare un documento sulle criticità vissute dai pazienti in ossigenoterapia a lungo termine sia dal punto di vista della gestione pratica che burocratica nonché sul ruolo delle associazioni di pazienti all'interno del Sistema Sanitario Nazionale. Questa riunione ha visto l'ultimo atto di Mario in rappresentanza della nostra associazione, sempre combattivo e assolutamente propositivo soprattutto verso la necessità di equiparazione degli attacchi per gli stroller arenatasi a Bruxelles l'anno precedente.

Per l'equiparazione degli attacchi stroller l'associazione BPCO ha inviato una lettera all'on. Bartolozzi sulla scorta dell'interpellanza parlamentare presentata dall'on. Rinaldi. Attendiamo ancora risposte.

Il documento sulla continuità assistenziale è stato formulato dalle associazioni BPCO, ARVOR, Fibrosi Cistica e Alfa1-At e sarà all'oggetto nella prossima riunione di Gard Italia.

E' doveroso ricordare quanto tutti i partecipanti di Gard Italia siano rimasti colpiti e costernati dalla scomparsa di Mario e quanto tutti abbiano testimoniato il suo valore e la vicinanza alla famiglia.

### **Genova: II° Conferenza Internazionale sulla Riabilitazione Respiratoria**

Nei giorni 21, 22 e 23 marzo si è tenuta a Genova la II° Conferenza Internazionale sulla Riabilitazione Respiratoria. Oltre al patrocinio, visto il tema a noi caro, è stato possibile, grazie alla collaborazione della dr.ssa Mara Paneroni e del dr. Bruno Balbi, distribuire i nostri opuscoli dedicati alla riabilitazione respiratoria nel deficit di alfa1 antitripsina.



Spedali Civili di Brescia







## APRILE 2013

### *Brescia: Riunione Gruppo IDA*

Mercoledì 3 aprile si è tenuta la riunione del Gruppo IDA con la partecipazione del prof. Luisetti, dr. Corda, dr. Balbi, la sottoscritta e dei rappresentanti di Grifols Italia dr. De Giorgi, dr. Salvatici e dr. Dolfi. Tra i vari argomenti in agenda la programmazione delle attività (infoalfaday, treaters, screening, ecc), la domiciliazione di "Prolastin", la programmazione dell'evento di Barcellona con visita alla casa madre Grifols.

### *Sarezzo (BS): AlfAvis: mappatura del territorio alla ricerca del deficit di alfa1 antitripsina e dei sintomi respiratori*



La prima tappa del progetto AlfAvis si è giocata in "casa" e quale sede migliore per iniziare un progetto tanto ambizioso quanto impegnativo? Come accennato in precedenza e come approfondirà più avanti la dr.ssa Alessia Braghini, coordinatrice instancabile per la parte medica del progetto, la risposta generosa dei donatori di sangue non si è fatta attendere e, sotto l'attenta guida della nostra socia sig.ra Marzia Tanfoglio, ben 238 avisini hanno aderito al progetto. A breve saranno a disposizione i primi risultati. Grazie di cuore ad ognuno di loro e a tutto il Consiglio Direttivo dell'Avis saretina guidato dalla Presidente sig.ra Mina Taboni.

### *Barcellona: Congresso Alfa1-At nel 50° anniversario*

Il **50° anniversario** dalla scoperta del deficit di alfa1 antitripsina, ad opera dei medici dr. Carl-Bertil Laurell e dr. Sten Eriksson nel 1963 in Svezia, è stato celebrato con un Congresso Internazionale a Barcellona nei giorni 11-12-13 aprile.

Il Congresso è stato principalmente caratterizzato da approfondimenti sugli aspetti epatici relativi al deficit di cui trovate più avanti le relazioni delle nostre due epatologhe **dr.sse Federica Benini** e **Giovanna Lanzani** che insieme alla nostra tesoriere **sig.ra Emiliana Bonera**, al **dr. Bruno Balbi**, al **dr. Luciano Corda** e al **prof. Maurizio Luisetti** hanno degnamente rappresentato l'Italia e la nostra associazione nella sezione scientifica, in quella associativa ed in quella congiunta.

Troviamo nelle prossime pagine i vari approfondimenti.

Oltre al materiale divulgativo è stato presentato un poster con alcune delle attività della nostra associazione preparato per noi dalla dr.ssa Claudia Balbi che riportiamo di seguito.





## AMICI DELL'ALFA 1

### ASSOCIAZIONE NAZIONALE ALFA1-AT ONLUS DI DIRITTO

SEDE LEGALE: V. GALILEI, 24 - SAREZZO (BS)  
SEDE OPERATIVA: V. FUGGIONI, 25/A - SAREZZO (BS)

CONTATTI:  
+39 0308901057 - +39 3357867955/57  
+39 3357599026 - FAX 0308907455

✉ INFO@ALFA1AT.ORG  
WWW WWW.ALFA1AT.ORG  
ALFA1.ITALIA.GENERICO




### ASSOCIAZIONE NAZIONALE ALFA1-AT

L'ASSOCIAZIONE NAZIONALE ALFA1-AT, È UN'ASSOCIAZIONE NON PROFIT FONDATA NEL 2001 A SAREZZO, TOWN DEL NORD ITALIA, DA UNA MOBILITÀ DI PATIENTI CON SINTOMI DI ALFA1-AT PER UNO AFFLITTO ALL'ASSOCIAZIONE.

- ASSISTENZA A MALATI E FAMILIARI
- EDUCAZIONE
- SENSIBILIZZAZIONE E INFORMAZIONE DEL PUBBLICO E DEI PAZIENTI
- ADVOCACY
- FUND RAISING

CONTRIBUTORE DELLA FEDERAZIONE EUROPEA ALFA1-AT, IN NOME DELLA BOARD ALLIANCE (GLOBAL ALFA1-AT ASSOCIATION COORDINATOR) E MEMBRO CON L'ASSOCIAZIONE UKALFA1 (INTERNATIONAL PHENYLALANINE AMYLASE ENZYME DEFICIENCY SUPPORT GROUP) (DA INTERNAZIONALE DI ALFA1-AT) COORDINATORE.

THE NATIONAL ASSOCIATION ALPHA1-AT IS A NON-PROFIT ASSOCIATION ESTABLISHED IN 2001 IN SAREZZO, IN NORTHERN ITALY, AN AREA WITH A HIGH PREVALENCE OF ALPHA1-AT PATIENTS. DEFINITION: THE ASSOCIATION IS DEVOTED TO:

- ASSISTANCE TO PATIENTS AND RELATIVES
- EDUCATION
- SENSIBILIZATION AND INFORMATION TO PATIENTS AND PUBLIC
- ADVOCACY
- FUND RAISING

CONTRIBUTOR OF THE ALFA1-AT EUROPEAN FEDERATION - IS PART OF THE BOARD ALLIANCE (GLOBAL ALFA1-AT ASSOCIATION COORDINATOR) AND IS PART OF UKALFA1, THE UK/IRISH FEDERATION OF ENZYME DEFICIENCY AND IS A MEMBER OF SUPPORT GROUP (DA INTERNATIONAL OF ALFA1-AT) COORDINATOR.

### PROGETTO VALLE TOSCANA (2002) - COOPERAZIONE DELLA POPOLAZIONE DI UNA COMUNITÀ RUSTICANA DELLA VALLE ALPINA DEL NORD ITALIA (PESCARA, BERGAMO, COLLE DI VALLE) NELLA SCELTA DI IDENTIFICARE E SOSTENERE LA SENSIBILIZZAZIONE DEL SETTORE DI ALFA1-AT. L'ASSOCIAZIONE NAZIONALE ALFA1-AT COLLABORA CON LA COMUNITÀ E REALIZZA IL LORO LAVORO SOSTENENDO LA SENSIBILIZZAZIONE IN TUTTE LE SCELTE E LA COMUNICAZIONE CON SOSTENIMENTO DELLA SENSIBILIZZAZIONE. UNO SOSTEGNO IN TUTTE LE SCELTE E LA COMUNICAZIONE CON SOSTENIMENTO DELLA SENSIBILIZZAZIONE. UNO SOSTEGNO NELLA SENSIBILIZZAZIONE DELLA POPOLAZIONE DI PESCARA NELLA SCELTA DELLA SCELTA. UNO SOSTEGNO NELLA SENSIBILIZZAZIONE DELLA POPOLAZIONE DI PESCARA NELLA SCELTA DELLA SCELTA. UNO SOSTEGNO NELLA SENSIBILIZZAZIONE DELLA POPOLAZIONE DI PESCARA NELLA SCELTA DELLA SCELTA.

THE VAL TOSCANA PROJECT: THE AIM OF THIS PROJECT IS TO INVOLVE THE GENETICALLY HOMOGENEOUS POPULATION OF THREE RUSTICAN COMMUNITIES (PESCARA, BERGAMO, COLLE DI VALLE) IN THE IDENTIFICATION AND SUPPORT OF THE SENSIBILIZATION EFFORTS. COOPERATION INVOLVING PATIENTS WITH THE SENSIBILIZATION AND SUPPORT A HEALTH NETWORK. COOPERATION INVOLVING PATIENTS WITH THE SENSIBILIZATION AND SUPPORT A HEALTH NETWORK. COOPERATION INVOLVING PATIENTS WITH THE SENSIBILIZATION AND SUPPORT A HEALTH NETWORK.

#### GENETIC SCREENING



### PROGETTO ALFAVITA: DAL 2012 È IN COLLABORAZIONE CON AIFA (2012) - ASSOCIAZIONE ITALIANA FARMACI E SOSTEGNO. L'ASSOCIAZIONE NAZIONALE ALFA1-AT COLLABORA CON AIFA (2012) - ASSOCIAZIONE ITALIANA FARMACI E SOSTEGNO. L'ASSOCIAZIONE NAZIONALE ALFA1-AT COLLABORA CON AIFA (2012) - ASSOCIAZIONE ITALIANA FARMACI E SOSTEGNO.

ALFAVITA PROJECT: STARTING THIS YEAR ALFA1-AT HAS ASSOCIATED TO AIFA IN THE PROJECT OF REALIZING AN ASSOCIATION WITH AIFA (2012) - ASSOCIAZIONE ITALIANA FARMACI E SOSTEGNO. L'ASSOCIAZIONE NAZIONALE ALFA1-AT COLLABORA CON AIFA (2012) - ASSOCIAZIONE ITALIANA FARMACI E SOSTEGNO.

### ATTIVITÀ BOARD ITALIA - ASSOCIAZIONE NAZIONALE ALFA1-AT È MEMBRO DEL BOARD ITALIA (ITALIAN BOARD ALLIANCE) REALIZZATA PER IL 2012. UNO SOSTEGNO NELLA SCELTA DI IDENTIFICARE E SOSTENERE LA SENSIBILIZZAZIONE DELLA POPOLAZIONE DELLA COMUNITÀ RUSTICANA. PUBBLICAZIONE (NELL'ALFA1-AT) DELLA SCELTA DI IDENTIFICARE E SOSTENERE LA SENSIBILIZZAZIONE DELLA POPOLAZIONE DELLA COMUNITÀ RUSTICANA. PUBBLICAZIONE (NELL'ALFA1-AT) DELLA SCELTA DI IDENTIFICARE E SOSTENERE LA SENSIBILIZZAZIONE DELLA POPOLAZIONE DELLA COMUNITÀ RUSTICANA.

PROJECT BOARD: OUR ASSOCIATION IS MEMBER OF THE ITALIAN BOARD ALLIANCE (BOARD ALLIANCE) REALIZED WITH THE INTERMEDIATION OF THE BOARD OF ITALY. BOARD IS OPERATIVE IN THE AREA OF PATIENTS, EDUCATION, AND SUPPORT WITH PUBLICATION NATIONAL, ALLIANCE TO FIGHT AGAINST GENETIC DISORDERS. MEMBERS OF OUR ASSOCIATION COORDINATE THE OFFICIAL NETWORK. EDUCATION AND GENETIC RESEARCH. COORDINATE THE OFFICIAL NETWORK. EDUCATION AND GENETIC RESEARCH. COORDINATE THE OFFICIAL NETWORK. EDUCATION AND GENETIC RESEARCH.

#### LOBBY E ADVOCACY

### ALFAVELLO: IL PRIMO TEST DI DIAGNOSI PUBBLICA DAL 2002. UNO SOSTEGNO NELLA SCELTA DI IDENTIFICARE E SOSTENERE LA SENSIBILIZZAZIONE DELLA POPOLAZIONE DELLA COMUNITÀ RUSTICANA. PUBBLICAZIONE (NELL'ALFA1-AT) DELLA SCELTA DI IDENTIFICARE E SOSTENERE LA SENSIBILIZZAZIONE DELLA POPOLAZIONE DELLA COMUNITÀ RUSTICANA.

ALFAVELLO: IL PRIMO TEST DI DIAGNOSI PUBBLICA DAL 2002. UNO SOSTEGNO NELLA SCELTA DI IDENTIFICARE E SOSTENERE LA SENSIBILIZZAZIONE DELLA POPOLAZIONE DELLA COMUNITÀ RUSTICANA. PUBBLICAZIONE (NELL'ALFA1-AT) DELLA SCELTA DI IDENTIFICARE E SOSTENERE LA SENSIBILIZZAZIONE DELLA POPOLAZIONE DELLA COMUNITÀ RUSTICANA.

#### COMMUNICATION

### 50 years

1963 ALPHA-1 2013  
IT'S TIME FOR A CURE



Come accennato sull'alfabetto precedente, Mario e io, abbiamo attivamente partecipato all'organizzazione dell'evento. Ha commosso la commemorazione di Mario, ben conosciuto e apprezzato anche oltre oceano, e mi piace riportare il tributo che la comunità internazionale degli "Alphas" gli ha dedicato nella brochure del Congresso.



John W. Walsh

“.....  
*It's also very fitting for us to be meeting again in Barcelona, where we convened our 1st Alpha-1 International Patient Congress in 2003, and where many of us first met. Since that Congress, we have lost many of our colleagues. Most recently we lost a dear friend and visionary leader, Mario Ciuffini of Italy. Mario was very much looking forward to participating in this Congress with his wife Cristina, and his passing is a poignant reminder of why we've dedicated ourselves to cure Alpha-1 and why it's so important to work together and organize ourselves as a united global community. Together we can realize Mario's dream of being able to get diagnosed at birth; together we can realize our dream of eradicating this disease once and for all to prevent lung and liver disease from impacting generations to come.*  
.....”



Dear all,  
it is with great sadness in my heart that I announce the passing of our Vice President, AE delegate and friend Mario Ciuffini.  
Many of you have known and respected him for combativeness and commitment to our common cause.  
He died recently, leaving Cristina, his three children and all those who loved him and appreciated him are in absolute awe.  
I ask a prayer for him and his family.

**Nuccia Gatta**





### **Bari: Riunione Coordinamento Regionale Malattie Rare Regione Puglia**

Coordinata dalla dr.ssa Annicchiarico, presso l'aula dell'Assessorato alle Politiche della Salute di Bari, il 18 aprile si è tenuta una riunione su varie tematiche riguardanti le criticità e la gestione delle malattie rare in Puglia. La riunione ha visto una particolare sollecitazione alle associazioni di pazienti verso la creazione di una federazione di associazioni di malattie rare, dove l'utente partecipa attivamente alla gestione della propria condizione. Ha partecipato per noi il nostro vicepresidente sig. Damiano Ninivaggi che siederà stabilmente in questo tavolo di lavoro e nella neoformata associazione "Amare Puglia"

### **Sarezzo (BS): Assemblea ordinaria dei soci**

Il 20 aprile presso la nostra sede si è tenuta l'assemblea ordinaria dei soci.

Come tutti sapete l'assemblea rappresenta il momento saliente della vita dell'associazione, l'occasione per conoscersi, scambiare opinioni, chiarire dubbi, esporre esigenze particolari e approfondire alcuni aspetti scientifici sulla condizione genetica che ci accomuna. Un momento molto importante che anche quest'anno ha visto la partecipazione di una cinquantina di soci, alcuni provenienti anche da altre regioni.

Grazie a tutti coloro che hanno partecipato dandoci così la motivazione a continuare in questa attività molto impegnativa.

L'assemblea è iniziata con un saluto e un ringraziamento della Presidente sig.ra Nuccia Gatta rivolto ai presenti, al Consiglio Direttivo uscente, con un particolare ricordo per il nostro vicepresidente sig. Mario Ciuffini che molti avevano conosciuto proprio durante le assemblee dei soci.

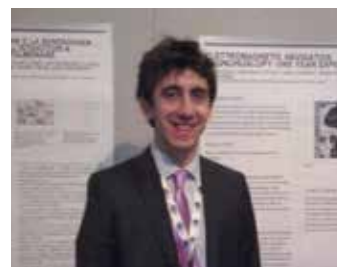
La prima parte della giornata è stata caratterizzata dagli approfondimenti scientifici e novità su **Fegato** e alfa 1 antitripsina riportateci dal Congresso di Barcellona dalle nostre socie esperte epatologhe dr.sse Federica Benini e Giovanna Lanzani.

A seguire altri aggiornamenti dal Congresso a cura del nostro Presidente del Comitato Scientifico dr. Bruno Balbi, moderatore di una sessione congiunta (medici/pazienti), e delegato alla riunione finale post-congresso di AlfaEurope. Ed infine un approfondimento sulla novità delle **Valvole Endobronchiali** come nuovo approccio terapeutico nell'enfisema polmonare da deficit di AAT a cura del dr. Mauro Novali.

A tutti loro va un ringraziamento particolare per la dedizione e la gratuità con cui accompagnano noi pazienti verso la consapevolezza e la migliore gestione della malattia. Trovate più avanti gli approfondimenti delle tematiche trattate e la testimonianza del nostro socio Francesco, il primo paziente con deficit di AAT a cui sono state posizionate le **valvole endobronchiali**.

Nella seconda parte della giornata, dopo le relazioni del Presidente e del Tesoriere sig.ra Emiliana Bonera per l'approvazione dei bilanci si è proceduto alle votazioni, in presenza e per delega, per il rinnovo delle cariche che risultano così distribuite:

Nuccia Gatta: <a href="#">presidente</a>	Fernando Marra: <a href="#">consigliere</a>
Damiano Ninivaggi: <a href="#">vicepresidente</a>	Anna Mordenti: <a href="#">consigliere</a>
Emiliana Bonera: <a href="#">tesoriere</a>	Giuseppe Mordenti: <a href="#">consigliere</a>
Giovanna Lanzani: <a href="#">segretario</a>	Cristina Paterlini: <a href="#">consigliere</a>
Federica Benini: <a href="#">consigliere</a>	Eva Oregioni: <a href="#">consigliere</a>
Gianfranco Bussu: <a href="#">consigliere</a>	Bruno Balbi: <a href="#">presidente comitato scientifico</a>



*Mauro Novali*



Claudia Balbi, Enrica Bertella, Orsolina Bianchi, Roberto Bontacchio, Alessandro Capretti, Luciano Corda, Ernestina Ghizzardi, Anna Giustino, Ilaria Ferrarotti, Massimo Foico, Maurizio Luisetti, Massimiliano Rovetta, Alessandra Marchetti, Marzia Tanfoglio: [consulenti esterni e/o membri comitato scientifico](#).

Sono seguiti interventi degli ospiti sig.ri Angelo Marchi consigliere del Centro Servizi Volontariato che da sempre supporta a vari livelli le nostre attività e a cui va un sentito ringraziamento, della dr.ssa Marisa Gentosi in rappresentanza di Grifols Italia, e del dr. Claudio Mura coadiuvato dal dr. Giovanni Farina, della ditta Moss, che hanno messo a disposizione alcuni concentratori da far provare ai pazienti. **Se qualcuno volesse provare il concentratore è pregato di contattarci ai recapiti che trovate in copertina.**

Toccanti alcune testimonianze relative alle difficoltà dei pazienti a ottenere la terapia sostitutiva; presente in sala il figlio di un paziente di 71 anni a cui è stato detto, senza mezzi termini, che non poteva usufruire della terapia sostitutiva perchè troppo costosa e la sua età troppo avanzata. Ci siamo attivati e ora il nostro socio dovrebbe aver iniziato o iniziare a breve la terapia sostitutiva, soprattutto grazie all'intervento del dr. Corda che ringraziamo di cuore.

Sono stati possibili anche colloqui in forma privata con i nostri specialisti presenti in sala.

Al termine della discussione un bel momento conviviale con un gustoso buffet e un brindisi di ringraziamento per tutti gli intervenuti.



*Assemblea Soci 2013*





Padova: Stracittadina



Il 21 aprile nelle strade di Padova, in occasione dell'annuale Maratona di Sant'Antonio, l'Istituto Barbarigo di Padova, nella persona della prof.ssa Carla Zotti, in collaborazione con la nostra associazione ha dato vita ad un evento benefico pensato per diffondere la conoscenza e sostenere la ricerca per il Deficit di Alfa1 antitripsina.

La prof.ssa Zotti, particolarmente sensibile al problema, insegnante presso il liceo Barbarigo frequentato dalla nostra socia Caterina Simonsen, ha voluto così sensibilizzare i ragazzi e la comunità intera sostenendo e facendo gruppo intorno a Caterina che con la sua grande forza di volontà ha corso, pur in ossigenoterapia, 5 Km attraverso le vie del centro. Vedere i ragazzi sfilare con le nostre magliette per le vie del centro di Padova è stato davvero bello.

Un grande esempio, tanta commozione e ammirazione.

**Bravissima Cate!** Bravi tutti gli organizzatori, **grazie prof.ssa Zotti**, grazie ragazzi per la vostra solidarietà e grazie anche a Federica, Giovanna e Giuseppe instancabili delegati dell'associazione.



Stracittadina con Caterina Simonsen



## MAGGIO 2013

**Ghedi (BS): AlfAvis: mappatura del territorio alla ricerca del deficit di alfa1 antitripsina e dei sintomi respiratori**



Alessia Braghini  
Luciano Corda

La seconda tappa del progetto AlfAvis ha coinvolto la sezione territoriale di Ghedi, in due giornate di donazione collettiva: il **12 maggio** con 164 donatori screenati e il **23 giugno** con 129 donatori screenati. La perfetta collaborazione del Direttivo di Ghedi diretta dal Presidente sig. Antonio Ferrari e l'ormai rodato "**gruppo alfa1 per avis**" ha permesso il regolare svolgersi dello screening senza intoppi di sorta.

Un grazie di cuore a tutti.

**Bari: Riunione Coordinamento Regionale Malattie Rare Regione Puglia**

Sempre nella sede dell'Assessorato alle Politiche della Salute, il 14 maggio, si è tenuta una riunione a continuazione di quella del 18 aprile, a cui ha partecipato il nostro vicepresidente sig. Damiano Ninivaggi, sviscerando in tre gruppi di lavoro alcuni punti cruciali per proposte di legge e delibere a livello regionale, riferite alle malattie rare.

## GIUGNO 2013

**Brescia: Convegno " Malattie Rare: approccio clinico e inquadramento diagnostico nell'ambulatorio del medico di medicina generale e nel pediatra di libera scelta"**

Il Servizio Malattie Rare dell'A.O. Spedali Civili di Brescia ha organizzato, il 4 giugno, presso il Centro Pastorale Paolo VI, una giornata dedicata alla diagnosi precoce di alcune malattie rare, tra le quali il deficit di alfa1 antitripsina. All'evento ha partecipato come relatore il dr. Luciano Corda con la presentazione e discussione di casi clinici a pediatri e medici di medicina generale attivi sul territorio bresciano, i primi a prendere contatto con i "malati rari" in cerca di diagnosi. La nostra tesoriera sig.ra Emiliana Bonera ha distribuito presso lo stand il nostro materiale divulgativo.

## AGOSTO 2013

**Ospitaletto (BS): AlfAvis: mappatura del territorio alla ricerca del deficit di alfa1 antitripsina e dei sintomi respiratori**

Ospitaletto è stata la terza sezione Avis che ha partecipato al progetto AlfAvis il 4 di agosto. Appena prima di partire per le vacanze, noncuranti della calura estiva, 109 avisini hanno aderito al nostro progetto. La buona riuscita dell'evento è senza dubbio merito della squisita sig.ra Mariangela Baresi a cui vanno i nostri più sentiti ringraziamenti uniti a quelli per il Consiglio Direttivo e al nostro "**super gruppo alfa1 per Avis**".

## SETTEMBRE 2013

**Vestone(BS): AlfAvis: mappatura del territorio alla ricerca del deficit di alfa1 antitripsina e dei sintomi respiratori**

Anche la sezione Avis di Vestone ci ha accolti con grande entusiasmo per il progetto AlfAvis in due giornate di donazione collettiva: Il **1 settembre** con 101 donatori screenati e l' **8 settembre** con 132 donatori screenati.

La disponibilità assoluta, anche nel preparare la documentazione, e la perfetta collaborazione del Presidente sig. Alvaro Busi e del Consiglio Direttivo di Vestone hanno permesso che tutto si svolgesse senza intoppi, considerando che all'Avis di Vestone afferiscono gli avisini dei comuni limitrofi: Caffaro, Barghe, Provaglio Val Sabbia, Casto, Mura, Capovalle, Valvestino, Anfo, Pertica Alta e Bassa, Idro. Un grazie di cuore a tutti!





## Barcellona: Congresso ERS (European Respiratory Society)

E' nuovamente Barcellona la protagonista di un grande evento che in parte ci riguarda. Il Congresso ERS (European Respiratory Society) è il più importante congresso europeo della pneumologia e anche quest'anno, dal 7 all'11 settembre, ha visto la partecipazione con comunicazioni varie del "gotha" dell'alfa1 pneumologica italiana: prof. Maurizio Luisetti, dr. Bruno Balbi, dr. Luciano Corda, dr.ssa Ilaria Ferrarotti. E' stato presentato un poster con logo del gruppo IDA sulla riabilitazione respiratoria negli AAT a cura del dr. Balbi.

La dr.ssa Fra e il dr. Ronzoni hanno presentato il progetto sulle varianti rare, di cui trovate un contributo più avanti, per il quale abbiamo erogato un piccolo finanziamento. E' inoltre stato possibile divulgare materiale informativo della nostra associazione all'interno del World Village.

Più avanti trovate un report del dr. Balbi.

## Sarezzo (BS): Manifestazione " il filo rosso della solidarietà fa rete"

Anna, Vania e Emi hanno partecipato il 15 settembre alla manifestazione "il filo rosso della solidarietà" facendo rete con le associazioni del territorio e divulgando la conoscenza del deficit e del volontariato in generale.

Purtroppo il tempo non ci è stato amico, ma la presenza, sempre generosa, è stata garantita.

## OTTOBRE 2013

### Milano: Riunione tra gruppo IDA, Aipo e Grifols

Si è tenuto un incontro organizzato dalla ditta Grifols con alcuni referenti AIPO e i nostri il dr. Balbi, il dr. Corda e prof. Luisetti per definire una campagna di screening in 15-20 divisioni di Pneumologia nell'ambito nazionale, una serie di eventi educazionali quali seminari via web, hospital meeting, e infoalfaday, quest'ultimo in collaborazione con l'associazione dei pazienti.

## NOVEMBRE 2013

### Agnosine-Bione (BS): AlfAvis: mappatura del territorio alla ricerca del deficit di alfa1 antitripsina e dei sintomi respiratori

L'ultima tappa del 2014 del progetto AlfAvis si è tenuta il 3 novembre ad Agnosine-Bione. L'entusiasmo della Presidente e Direttore Sanitario dr.ssa Annamaria Giori e la puntuale analisi delle criticità in ambito pneumologico del territorio a lei affidato come medico di base ci hanno traghettato verso lo screening di 137 donatori. Grazie di cuore alla dr.ssa Giori e a tutti gli avisini di Agnosine-Bione.



**ERS**  
EUROPEAN  
RESPIRATORY  
SOCIETY





## Firenze: Riunione Gruppo IDA e Treaters Meeting “Cura del deficit di alfa1 antitripsina in Italia”

Nella bellissima cornice dell'Hotel Baglioni di Firenze il 16 di novembre si è tenuto un importantissimo incontro per la realtà alfa1 italiana: il primo meeting “Cura del deficit di alfa1 antitripsina in Italia” rivolto ai medici che hanno in terapia sostitutiva pazienti con deficit di AAT, i cosiddetti “treaters”.

I lavori sono cominciati già la sera del 15 con la **riunione del Gruppo IDA** a cui hanno partecipato il prof. Maurizio Luisetti, il dr. Bruno Balbi, il dr. Luciano Corda, la sottoscritta e lo staff di Grifols al completo nelle persone del dr. Gioacchino De Giorgi, dr. Renato Salvatici, dr. Lorenzo Dolfi e dr.ssa Sara Bordinelli.



Si è deciso, visto il programma di screening ed educativo in collaborazione con AIPO di cui si è parlato sopra, di continuare gli Info Alfa Day con un target soprattutto rivolto ai pazienti e ai loro medici di base non escludendo i treaters e gli specialisti del territorio che vogliono partecipare (momento facilitatore di dialogo tra medico e paziente).

Sono in previsione almeno tre Info Alfa Day per il 2014, verosimilmente in Emilia Romagna (Parma?!), in Trentino Alto Adige (Bolzano, Bressanone o Brunico?!) e in Campania (Napoli?!); si definiranno meglio le sedi dopo un'attenta valutazione della numerosità di pazienti incrociando i dati dell'associazione con quelli del registro

nazionale e della distribuzione del farmaco a cui si uniranno i dati anche dei centri trapianto fegato, comparto ancora troppo poco coinvolto.

La riunione dei “treaters”, organizzata da Grifols e dal gruppo IDA, ha visto la partecipazione di numerosissimi medici (almeno il 60% dei medici che hanno in terapia sostitutiva noi pazienti) tutti molto interessati alle relazioni, tanto che le numerose domande hanno costretto a restringere i tempi delle comunicazioni pomeridiane per permettere il rientro ai convenuti. Tutto ciò incentiva all'organizzazione del secondo meeting in tempi brevi.

Le relazioni, tutte molto interessanti hanno spaziato dagli approfondimenti della conoscenza, agli aspetti pratici della gestione del paziente, nonché alla domiciliazione della terapia sostitutiva. La nostra associazione ha presentato la prospettiva del paziente nella terapia domiciliare. Alla presentazione delle criticità e dei risvolti positivi da parte mia è seguito il collegamento via skype con il vicepresidente sig. Damiano Ninivaggi che ha portato la sua testimonianza come primo paziente in terapia domiciliare esponendo le procedure seguite per l'attivazione (come descritte nelle prime pagine di alfabello).

Un clima veramente piacevole da dove è uscita l'immagine di un gruppo affiatato che ora sicuramente si avvarrà di nuovi collaboratori. Mi piace segnalare la conoscenza diretta del dr. Baderna ideatore del progetto ARIA, uno screening per la ricerca del deficit di alfa1 antitripsina ad Aosta di cui troviamo i dettagli nel suo articolo. Riempie il cuore vedere medici sul territorio così sensibili da attivarsi in prima persona con campagne di screening. GRAZIE di vero cuore!

Nel report curato dalla dr.ssa Sara Bordinelli possiamo trovare i dettagli delle comunicazioni.

Un sentito ringraziamento agli organizzatori, Grifols Italia e Gruppo IDA, e a tutti i convenuti che hanno dimostrato interesse vero per il mondo alfa1.







## Verona: Appello per la Riabilitazione Respiratoria

Si riporta integralmente la lettera sottoscritta anche dalla nostra associazione

### **APPELLO IN DIFESA DEL DIRITTO ALLA RIABILITAZIONE PNEUMOLOGICA SPECIALIZZATA ANCHE IN TEMPI DI CRISI.**

Le Associazioni dei Pazienti e degli Operatori Sanitari Pneumologici in difesa del diritto delle persone con disabilità polmonare ad essere curati da Pneumologi e Fisioterapisti Respiratori.

Le statistiche dell'OMS vedono le **malattie respiratorie**, ed in particolare la Broncopneumopatia Cronica Ostruttiva (BPCO) con la sua principale complicazione - la insufficienza respiratoria -, in grande crescita nei prossimi lustri. Esse provocano un grande carico di sofferenza nelle persone malate e nelle loro famiglie con notevole dispendio di risorse umane, sociali, sanitarie ed economiche. Tutto ciò assieme all'invecchiamento della popolazione Italiana, provoca la comparsa di disabilità respiratoria in un numero crescente di pazienti; si tratta di persone che non sono più in grado di condurre una vita normale: camminare, salire le scale, uscire di casa e badare a sé stessi.

Nei pazienti con BPCO (in Italia circa 2.600.000) e disabilità respiratoria, sia in fase acuta quando il paziente non è stabilizzato che in fase cronica e stabile **la Riabilitazione Pneumologica** si pone come trattamento non farmacologico in grado di diminuire i sintomi, migliorare la tolleranza allo sforzo durante le attività quotidiane e la qualità della vita, favorire il ritorno a domicilio in forma "protetta", riducendo la frequenza delle bronchiti ricorrenti e dei ricoveri ospedalieri ed in generale la spesa sanitaria correlata alla malattia. Tutto ciò è scientificamente provato.

Oggi però in Italia, rispetto al fabbisogno potenziale, sono **ben poche le strutture** in grado di fornire adeguati programmi di Riabilitazione Pneumologica (che infatti rappresenta solo il 6% delle intere giornate rimborsate per la riabilitazione) nonostante la scuola italiana degli operatori sanitari (Medici Pneumologi, Fisioterapisti Respiratori ed altre figure professionali dedicate) che lavorano nel campo abbia prodotto dati scientifici la cui validità è riconosciuta a livello internazionale e che il Ministero della Salute abbia emanato direttive che identificano gli "specialisti della riabilitazione", inclusi i Pneumologi. Inoltre l'accesso del paziente alla Riabilitazione Pneumologica è spesso ostacolato da normative locali che tendono a confondere la Riabilitazione Pneumologica con la riabilitazione neuromotoria, affidando responsabilità del percorso a figure professionali che non hanno la cultura e l'esperienza clinica necessaria.

In uno scenario di crisi economica e di risorse sanitarie limitate ci si attenderebbe maggiore attenzione a metodiche che hanno comprovata efficacia non solo per il paziente ma anche per il SSN, cioè che migliorano lo stato di salute del paziente riducendo al tempo stesso i costi. In questo senso l'Associazione Italiana Pneumologi Ospedalieri, (AIPO, [www.aiponet.it](http://www.aiponet.it)), i Fisioterapisti Respiratori ed le Associazioni dei pazienti con malattie respiratorie rivolgono un APPELLO alle Amministrazioni Sanitarie Nazionali, Regionali, Ospedaliere e Locali affinché:

- Venga garantito il diritto delle persone con malattie respiratorie all'accesso a percorsi di Riabilitazione Pneumologica.
- La Riabilitazione Pneumologica venga affidata in ogni sua fase, dalla selezione dei pazienti alla effettuazione dei protocolli riabilitativi ad Operatori Sanitari (Medici Pneumologi, Fisioterapisti Respiratori) che per formazione, cultura ed esperienza clinica siano in grado di renderli efficaci sia per il paziente che per il SSN, evitando od astenendosi dall'affidare tali responsabilità ad Operatori Sanitari con formazione ed esperienze professionali relative ad altri tipi di competenze riabilitative.
- Vengano potenziati in ogni ambito (Rianimazioni e Pneumologie Ospedaliere, Centri specializzati in Riabilitazione Pneumologica e Medicina sul territorio) programmi di Riabilitazione Pneumologica gestiti da Pneumologi e Fisioterapisti respiratori.
- Venga valorizzata l'enorme potenzialità culturale scientifica e formativa degli operatori coinvolti nella Riabilitazione Pneumologica
- Vengano messi in atto adeguati controlli per la verifica della appropriatezza delle prestazioni riabilitative erogate da ogni struttura in base ai risultati sanitari ed economici ottenuti al fine di allocare in modo adeguato le risorse disponibili.



**A I P O**  
ASSOCIAZIONE  
ITALIANA  
PNEUMOLOGI  
OSPEDALIERI

Appello sottoscritto da AIPO, ARIR (Associazione Riabilitatori Insufficienza Respiratoria), Federasma, Associazione Nazionale ALFA-1 At, Associazione Iperensione Polmonare.





## Verona: Congresso AIPO-UIP

Dal 27 al 30 novembre si è tenuto a Verona il Congresso AIPO-UIP.

Nell' "Area Village" è stato possibile divulgare informazione e distribuire il nostro materiale informativo grazie alla collaborazione delle efficientissime dr.sse Marianna Arici e Alessia Braghini che ringraziamo sentitamente per la disponibilità.

La dr.ssa Ilaria Ferrarotti ha presentato un' interessante comunicazione sul deficit di AAT.



## DICEMBRE 2013

### *Amsterdam: Riunione congiunta medici, pazienti e casa farmaceutica per innalzare il livello di cura dei pazienti con deficit di alfa1 antitripsina*

Il 9 Dicembre 2013 ad Amsterdam si è tenuta una riunione congiunta organizzata da AlfaEurope in collaborazione con la casa farmaceutica Bering CLS, per la valutazione delle necessità degli alphas e per innalzare il livello degli standards assistenziali dei pazienti con deficit AAT, anche alla luce delle raccomandazioni emanate dal Parlamento di Bruxelles.

Il prof. Maurizio Luisetti, che ha partecipato per la parte scientifica, e di cui troviamo i contributi, si è fatto interprete anche delle istanze dei pazienti italiani e tra le altre cose ha evidenziato quanto la domiciliazione della terapia sostitutiva sia uno degli obiettivi fondamentali per elevare lo standard di cura dei pazienti con deficit di alfa1 antitripsina.

### *ROMA: Workshop "Clima, qualità dell'aria e la salute respiratoria: situazione in Italia e prospettive"*

Il 16 e 17 dicembre, presso l'auditorium della sede del Ministero della salute, il nostro vicepresidente Damiano Ninivaggi, in qualità di delegato per Gard Italia, ha partecipato ai lavori "Clima, qualità dell'aria e la salute respiratoria: situazione in Italia e prospettive".



Un ricordo particolare va alla nostra cara socia e amica sig.ra Luisa Piccoli che molti di voi hanno conosciuto durante le assemblee dei soci, di persona fino a quando le forze glielo hanno permesso e telefonicamente quando la salute è precipitata. Un caro abbraccio a Vittorio che con dedizione e amore l'ha sempre sostenuta e accompagnata.

Dopo un anno così ricco di eventi i ringraziamenti sono davvero molteplici ma in prima istanza il **GRAZIE PIU' GRANDE** va a tutti i membri e consulenti esterni del Consiglio Direttivo con il Gruppo Alfa1 per Avis che hanno lavorato con una generosità e professionalità assolute.

Grazie a chi ci ha sostenuto economicamente nella gestione amministrativa dei nostri progetti: Fondazione Comunità Bresciana, Centro Servizi Volontariato, Creberg, Regione Lombardia Provincia di Brescia e a tutti i contribuenti che hanno devoluto la quota del **cinque per mille**, un contributo ormai vitale vista la situazione di crisi globale.

Grazie di cuore anche alla ditta JWT che ha voluto ricordare Mario e il suo impegno con una donazione di Euro 1000 per aiutarci a realizzare parte dei progetti in cui credeva.

Ricordando a tutti quanto sia importante rinnovare il sostegno tramite le quote associative mi unisco a tutto il Consiglio direttivo porgendoVi i miei migliori auguri di un **Buon Natale e felice anno nuovo**

**Nuccia Gatta**

## CORSO WEBINAR

*Si segnala la possibilità di partecipazione per pazienti e loro curanti al primo corso Webinar, organizzato da GRIFOLS e tenuto dal prof. Luisetti, nel pomeriggio del 28 gennaio presso il Centro di Riferimento per il Deficit di Alfa1antitripsina degli Spedali Civili di Brescia.*

*Si caldeggia la partecipazione di pazienti, medici e interessati in genere.*

**PER IL TUO 5x1000**

all' ASSOCIAZIONE **Alfa1 AT** ONLUS

indicare il codice fiscale dell' Associazione:

9 2 0 0 8 8 9 0 1 7 7



## EMY ... INVIATA SPECIALE DA BARCELLONA

*Emiliana Bonera*



*Emy, Giovanna, Bruno e Luciano.*

Salve a tutti, sono Emy e ho rappresentato l'associazione al "4 International Alpha-1 Patient Congress" a Barcellona, quale delegata italiana. Avrei dovuto essere insieme al nostro vicepresidente Mario Ciuffini ma, come sapete, purtroppo ci ha lasciato prematuramente pochi giorni prima. La mia adesione era solo di supporto a lui come seconda delegata. Sono così rimasta unica delegata per l'Italia ma per fortuna ho avuto tanti supporti validissimi, le nostre dr.sse epatologhe dr.sse Lanzani e Benini, nonché i nostri super esperti dott. Balbi e Corda.

Partenza da Brescia alle 5,30 per l'aeroporto, arrivo in mattinata a Barcellona. L'albergo vicino al mare ci ha permesso di fare per una piacevole passeggiata e una breve sosta per il pranzo in un ristorantino al porticciolo.

Giornata bellissima che ci ha fatto vivere un momento di vacanza poiché il convegno iniziava il pomeriggio per i medici. Per noi delegati gli impegni sono iniziati la sera con la cena organizzata presso la sede della Grifols, la casa farmaceutica produttrice di prolastin.

Ho approfittato delle poche ore libere per far visita a dei parenti che vivono a Barcellona e conoscere così l'ultimo nato della famiglia.

Sono stata poi accompagnata alla sede della Grifols dove ho raggiunto il gruppo per la cena. Ero al tavolo con i nostri medici e i rappresentanti italiani della casa farmaceutica,..... sarei stata all'altezza della situazione? Riconosco le posate che stavamo usando, posate fabbricate a Sarezzo, proprio dove c'è la nostra associazione, questo mi ha un po' galvanizzato, non siamo certo l'ombelico del mondo per l'Alfa1 ma almeno per l'Italia sì!

Ora l'avventura può iniziare.

Cercherò di ascoltare per noi tutti e di rappresentare al meglio la nostra associazione.

L'indomani inizia il congresso anche per i pazienti, iniziano le emozioni, viene proiettato il video "ALPHA 1 : CLOSER TO A CURE" con Sten Eriksson co-scrittore dell'Alfa1.

Segue poi la cerimonia dove viene conferita l'onorificenza all'ospite onorario prof.Eriksson; alla presenza delle autorità civili spagnole, del Presidente della casa farmaceutica sr.Victor Grifols, del Presidente dell'Alpha-1 Foundation Usa mr.John Walsh.

E' una grande emozione assistere a questo evento, vedere uno degli scrittori, un bel signore svedese che porta bene i suoi anni!

Seguono poi le relazioni dei vari congressisti fra cui spicca il nostro prof. Luisetti.

Il pomeriggio vede nelle vesti di moderatori i nostri dottori Balbi e Corda.

Al congresso sono presenti con i propri delegati 20 nazioni, sento che in America vengono trattati un gran numero di pazienti con prolastin, si parla di quanti pazienti ci sono nei vari paesi, di come fare per aiutarli, come sono organizzate le varie associazioni, gli obiettivi che si pongono, formazione, informazione, educazione, supporto con materiali educativi, informazione alla comunità medica.

Diagnosi facile, l'uso dell' Web e la sua potenzialità. Ipad, Ipod, nuovi strumenti, supporto ai pazienti on line.....

Le lobby politiche.

I registri nazionali. In Irlanda sono state scriniate 9.000 persone e ne sono state trovate 1400 con deficit.

Testare tutti i BPCO.

In Polonia fanno uno screening ai bambini appena nati, questo però non viene fatto in tutte le provincie.

I questionari.

Si è parlato anche dell'importanza dell'Alimentazione e come combattere l'infiammazione, informazioni che ritroviamo anche nel nostro opuscolo dedicato.

Come organizzare il fundraising, da industrie farmaceutiche, donazioni, contributi anche da pazienti alfa1, è emerso che in tutto il mondo la raccolta fondi è diventata più difficile.

Come vedete gli argomenti erano veramente tanti.

Il pomeriggio dell'ultimo giorno noi delegati siamo stati riuniti in un GROUP ACTIVE, per fortuna sono venute con me anche Giovanna e Federica è stato un' incontro sulle potenzialità mentali, tutto in ENGLISH! Francamente penso che si potevano usare meglio



*Sagrada Familia*



queste due ore, per me era più importante trovarsi tra noi rappresentanti delle associazioni, per confrontarsi sui problemi che si incontrano e come risolverli.

Durante i lavori congressuali e nell'area espositiva delle associazioni partecipanti, dove erano esposti i posters, ho avuto la piacevole sorpresa di poter parlare con le delegate spagnole e portoghesi, con i delegati dell' America Latina, la comune radice lessicale ha permesso il capirci. E' stato bello conoscere anche gli altri delegati, quelli del Canada, dell'Irlanda, della Svezia.....

In un poster c'era raffigurato Babbo Natale al capezzale del fratello ammalato.....

Ripenso a Barcellona, ora posso dire di avere un altro ricordo di quella città, non solo Gaudi, la Sagrada Famiglia, il quartiere gotico con la Cattedrale sulla cui scalinata nel periodo natalizio si vendono pezzi per l'allestimento del presepe. Il presepe, simbolo del Natale così amato in quella città, mi fa riflettere sui ruoli di ciascun di noi nella grande famiglia dell'Alfa 1. Nel presepe tutti i personaggi sono importanti, Gesù Bambino, la Madonna, San Giuseppe, i Magi, gli umili pastori con le greggi, il bue e l'asino, se manca qualcuno di loro, non è più un vero presepe.

### **Buon Natale a tutti!**



## **ALFAVIS**

*Alessia Braghini*

Nei secoli il Nord Italia è stato oggetto di numerose invasioni barbariche che ci hanno lasciato in eredità il deficit alfa1 antitripsina.

Come noto si tratta di una malattia rara, che può, in alcuni casi, indurre patologie respiratorie ed epatiche. In zone particolarmente "chiuse", come le valli Bresciane, i legami fra consanguinei hanno favorito il diffondersi del deficit di Alfa1-At. La reale prevalenza della malattia, in molte di queste aree, non è nota e ciò è dovuto al fatto che nessuno ha mai effettuato ricerche a tappeto sulla popolazione.

La nostra associazione negli anni passati ha sottoposto a screening gli abitanti di Pezzaze, S. Colombano e Bovegno diagnosticando numerosi nuovi casi.

Dall'intuizione della nostra Presidente nasce il progetto ALFAVIS: uno screening effettuato fra i donatori Avis alla ricerca di pazienti affetti da deficit di Alfa1-At.

Con la collaborazione del dr. Briola, Presidente dell' AVIS provinciale di Brescia, della dr.ssa Marini, Primario del Centro Trasfusionale degli Spedali Civili di Brescia e con il preziosissimo supporto del dr. Moretti, Direttore Sanitario dell'AVIS provinciale (Brescia), abbiamo selezionato alcuni paesi bresciani eterogeneamente dislocati sul territorio provinciale.

A partire da aprile abbiamo quindi organizzato e realizzato screening in occasione delle donazioni dell'AVIS di Sarezzo, Ghedi, Ospitaletto, Vestone, Agnosine-Bione.

Tutto ciò è stato possibile grazie alla preziosa collaborazione delle volontarie della nostra associazione, insensibili alle "alzatacce" domenicali, al terribile caldo estivo della bassa bresciana così come alla fredda pioggia montana, sempre estremamente efficienti, puntuali ed operative, ricompensate dalla consapevolezza di compiere una "cosa giusta e utile"...e da un panino col salame a fine mattinata.

Un abbraccio va quindi ad Alessandra, Arianna, Anna, Aurora, Cristina, Elda, Elisa, Emi, Enrica, Federica, Gigliola, Giovanna, Ilaria, Marianna, Marzia, Nuccia, Orsolina, Sabrina, Valeria, Chiara e Luciano, unico rappresentante del genere maschile.

Un grazie di cuore va anche ai volontari delle diverse sedi Avis, sempre immancabilmente disponibili e pronti a metterci nelle condizioni di portare a termine il nostro "compito" e a tutti gli infermieri che hanno effettuato i prelievi durante le donazioni.

Abbiamo così sottoposto a screening quasi 1000 persone.

I dati ottenuti, seppur preliminari, sono sorprendenti: l'incidenza riscontrata è notevolmente superiore alla media nazionale in gran parte dei territori analizzati.

Scoprire che un deficit ritenuto raro si presenta frequentemente nella popolazione in



*Giovanna, Luciano, Alessia*





alcune particolari aree, è un importante risultato scientifico.

A livello medico questo permette di poter sensibilizzare la popolazione e renderla maggiormente cosciente delle conseguenze di tale deficit, in modo che possano modificare il loro stile di vita al fine di ridurre il rischio di sviluppare malattie respiratorie o epatiche.

Questi risultati ci spingono ad andare avanti, a cercare nuove collaborazioni con le sedi AVIS del nostro territorio, per sottoporre a screening più persone possibile.

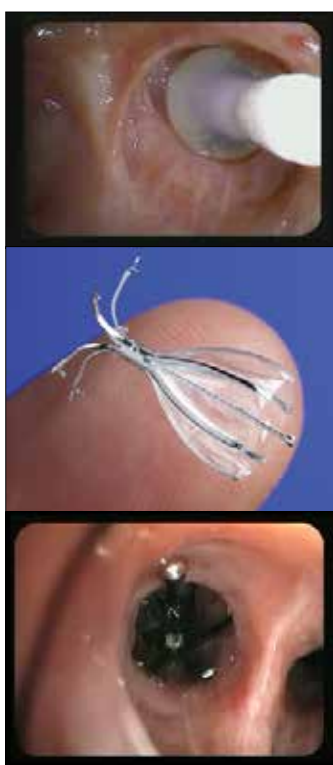
Per perseguire questo obiettivo sono necessarie molte risorse, sia finanziarie che umane.

Abbiamo bisogno anche di te, aiutaci, come puoi, a raggiungere questo traguardo!!



## VALVOLE ENDOBRONCHIALI: LA MIA ESPERIENZA

*Francesco Zanotti*



Mi chiamo Zanotti Francesco, sono nato il 21 novembre 1946 a Esine dove ancora risiedo.

La mia storia inizia il 2 aprile 2005, giorno che, per altro, coincide con la morte di papa Giovanni Paolo II. Dopo aver passato un inverno estenuante a causa di inappetenza, tosse ricorrente, febbre, e innumerevoli antibiotici che mi hanno fisicamente provato, mi sono recato presso l'ospedale di Esine dove mi ricoverarono. Dopo pochi giorni la febbre stava scemando e l'appetito stava tornando: mi stavo riprendendo. Mi dimisero con la diagnosi di una BPCO con enfisema polmonare. Considerando che l'unica volta che sono entrato in ospedale era il lontano 1974 a causa di un'appendicite, non sapevo né di cosa si trattasse, né come mi sarei dovuto comportare nei giorni a venire. Dopo aver chiesto spiegazioni alla dottoressa, appresi che avrei dovuto affrontare il freddo invernale e le correnti d'aria con prudenza, ma soprattutto avrei dovuto completamente smettere di fumare le tre sigarette quotidiane che, relativamente alle venti che avevo fumato per quarant'anni, sembravano già poche. Inoltre, mi dissero che se avessi voluto saperne di più avrei dovuto contattare il dr. Malerba degli Spedali Civili di Brescia, e così feci.

La diagnosi, dopo ulteriori approfondimenti, fu quella di un enfisema polmonare ereditario ZZ da carenza di alfa 1 antitripsina.

Cosa avrei dovuto fare?

Mi dissero che avrei dovuto integrare tramite flebo ciò che il mio fegato non produce a sufficienza e che ciò non mi avrebbe guarito, ma avrebbe ritardato il più possibile gli effetti negativi della carenza di alfa 1 antitripsina. Per circa tre anni mi curo in questo modo e utilizzo l'ausilio dell'ossigeno durante la notte fino a quando non sono costretto a ricoverarmi un'altra volta.

Il primario di pneumologia mi informa che avrei dovuto implementare l'utilizzo di ossigeno anche durante la giornata.

L'anno passato sono stato ricoverato in ospedale tre volte ed ho fatto della riabilitazione presso il centro Fondazione Maugeri.

Nel gennaio 2013 mi ricoverano d'urgenza a Esine per una grave insufficienza respiratoria e, dopo la dimissione, mi informano che all'ospedale Civile di Brescia c'è la possibilità di migliorare la respirazione tramite un intervento indolore durante il quale vengono applicate delle valvole ai polmoni. Mi metto quindi in contatto con la dr.ssa Bezzi, la quale, dopo sole tre settimane, riesce a operarmi ad un polmone.

Dopo l'intervento ho riscontrato quasi subito i benefici apportati: mi accorgo di non essere più stanco quanto lo ero prima, riesco a parlare senza problemi (cose che in passato era molto difficile), inoltre ho voglia di mangiare di gusto.

Parlando con mia moglie mi rendo conto che è un sogno stare finalmente bene dopo aver trascorso così tanto tempo nel dolore.

Mi scuso molto per la mia assenza nell'assemblea odierna, purtroppo, una lieve forma influenzale mi impedisce di esserci e portare la mia testimonianza.

Personalmente consiglio a tutti coloro che necessitano di sottoporsi a questo intervento di miglioramento di non esitare perché la qualità della mia vita e di quella di chi mi sta intorno è notevolmente migliorata.

Porgo a tutti un cordiale saluto ed un augurio vivissimo.





## LA TERAPIA BRONCOSCOPICA DELL'ENFISEMA CON VALVOLE ENDOBRONCHIALI: MITO O REALTÀ'?

*Michela Bezzi*

L'enfisema è una patologia polmonare inesorabilmente progressiva caratterizzata da un'anomala e permanente distruzione del parenchima polmonare con dilatazione degli spazi aerei distalmente ai bronchioli terminali (iperinflazione) che altera progressivamente la dinamica respiratoria. Ne conseguono clinicamente una dispnea ingravescente, una riduzione della tolleranza allo sforzo, un progressivo peggioramento della qualità della vita ed un incremento della mortalità.

Il trattamento medico standard prevede la cessazione del fumo di sigaretta, la somministrazione di broncodilatatori e steroidi inalatori, programmi di riabilitazione generale e respiratoria e, in caso di insufficienza respiratoria, la prescrizione di ossigenoterapia con lo scopo di migliorare la capacità d'esercizio e la qualità della vita.

Esistono anche opzioni terapeutiche chirurgiche quali il trapianto polmonare, mono o bilaterale, la bullectomia e la riduzione di volume chirurgica (LVRS – Lung volume reduction surgery).

La LVRS si è dimostrata efficace nel miglioramento della funzionalità respiratoria, della qualità della vita e della mortalità in pazienti selezionati, con enfisema polmonare avanzato.

Tuttavia i pazienti più severamente compromessi non possono essere sottoposti alla chirurgia in quanto gravata da elevati rischi (fino al 18% di mortalità perioperatoria).

Recenti studi hanno dimostrato come sia possibile ottenere gli stessi risultati funzionali della terapia chirurgica con un approccio meno invasivo, broncoscopico, basato sul principio della LVRS, ma con rischi nettamente inferiori rispetto all'intervento chirurgico, semplicemente escludendo dalla ventilazione le zone di parenchima polmonare distrutte dall'enfisema attraverso il posizionamento di valvole endobronchiali unidirezionali che, in pazienti ben selezionati, possono portare ad un miglioramento della capacità di esercizio (test del cammino) e della funzione polmonare (FEV1) attraverso la riduzione dell'iperinflazione (Volume Residuo).

La riduzione di volume broncoscopica (BLVR – Bronchoscopic lung volume reduction) si è quindi proposta come tecnica meno invasiva, alternativa alla resezione chirurgica, non gravata dalle complicazioni legate alla chirurgia. Essa consiste nel posizionamento di valvole endobronchiali unidirezionali ("Zephyr EBV" o Spiration IBV) che escludono selettivamente le aree di polmone severamente compromesse dall'enfisema. Le valvole sono ideate in modo tale da impedire all'aria di raggiungere i territori polmonari a valle del bronco in cui sono posizionate e, allo stesso tempo, permettono la fuoriuscita di aria ed eventuali secrezioni riducendo il rischio infettivo. In questo modo è possibile escludere dalla ventilazione, in maniera temporanea o definitiva, alcune aree di polmone particolarmente danneggiate, non funzionanti, in modo da favorirne altre meglio conservate, con possibile miglioramento della sintomatologia dispnoica.

La procedura in sé è piuttosto semplice, minimamente invasiva, sebbene venga effettuata, per una serie di motivi di sicurezza per il paziente, in sedazione profonda o in anestesia generale.

Non prevede tagli o interventi di chirurgia maggiore, si tratta di una broncoscopia attraverso la quale vengono impiantate le valvole (Zephyr EBV oppure Olympus IBV) direttamente nei bronchi.

Il trattamento richiede circa un'ora ed è, in genere, ben tollerato. La degenza complessiva è di 3-4 giorni.

I risultati valutati da 1 a 12 mesi dopo la procedura permettono spesso di rilevare



Michela Bezzi



un miglioramento significativo dei parametri funzionali, degli indici di dispnea e della qualità di vita.

Il trattamento è in genere monolaterale interessando le aree particolarmente danneggiate dall'enfisema.

Inoltre la tecnica ha il vantaggio della sua reversibilità: le valvole endobronchiali, infatti, dopo giorni, mesi o anche anni possono essere rimosse facilmente, sempre per via endoscopica, e senza danno per la capacità polmonare del paziente. Ciò, insieme alla ridotta invasività, rende anche più sereno l'approccio dei pazienti al trattamento.

Questi trattamenti sono comunque ancora da considerarsi sperimentali e sono da prendere in considerazione solo quando la terapia standard per la BPCO e l'enfisema (broncodilatatori ed antinfiammatori inalatori, ossigenoterapia e riabilitazione respiratoria) non siano sufficienti a garantire una qualità di vita sufficiente secondo le aspettative del paziente.

Dopo averne verificato la sicurezza in primis e naturalmente l'efficacia (in pazienti ben selezionati) ora il nostro obiettivo è quello di diffonderne il più possibile la conoscenza affinché quei pazienti (pochi) che veramente ne possono trarre vantaggio vi si possano avvicinare.

Il paziente candidato ideale alla procedura deve essere naturalmente affetto da enfisema grave, sintomatico con prove funzionali respiratorie e TAC torace che rispondano a precisi criteri di selezione ( riquadro Criteri di inclusione)

**Da circa un anno la terapia broncoscopia con valvole endobronchiali viene offerta anche ai pazienti affetti da enfisema secondario a deficit di alfa1 anti-tripsina**, in precedenza sempre esclusi dagli studi clinici. Presso il nostro Centro (Endoscopia Respiratoria, Spedali Civili di Brescia - diretto dal dr Piefranco Foccoli) sono stati ad oggi trattati 3 pazienti affetti da enfisema associato a deficit di alfa1 antitripsina con risultati discreti.

Il dr. Mauro Novali, medico del Centro, è intervenuto all' assemblea dei soci lo scorso aprile per commentare il contributo inviato dal primo paziente Italiano affetto da deficit di alfa1 antitripsina sottoposto al trattamento presso il nostro Centro nel luglio 2013.

Il messaggio che il dr. Novali ha saputo ben trasmettere voleva evitare troppo facili entusiasmi, pur sottolineando come questa nuova terapia possa migliorare la qualità della vita in pazienti ben selezionati.

E' naturalmente molto importante valutare il singolo paziente personalmente prima di prendere qualunque decisione.

Per la prima valutazione sono necessari una **spirometria completa di volumi polmonari misurati con tecnica pletismografica ed una TAC TORACE eventualmente effettuata negli ultimi due anni.**

Questi esami possono essere effettuati presso lo pneumologo di fiducia che saprà anche consigliare il paziente circa l'opportunità di rivolgersi al nostro Centro per la terapia.

Lo pneumologo di fiducia potrà anche consigliare di effettuare i test di screening rivolgendosi nostro ospedale:

- presso la Medicina Respiratoria, 3° piano scala 6, tel. 030 3995238 o presso la Fisiopatologia Respiratoria, 5 piano scala 11, tel 030 3995596 per effettuare la spirometria completa SENZA SOSPENDERE LA TERAPIA INALATORIA (impegnativa per SPIROMETRIA GLOBALE CON REVERSIBILITA', DLCO, EGA IN ARIA, TEST DEL CAMMINO DI 6 MINUTI);

- presso la II Radiologia, piano terra scala 9, tel 030 224466, è possibile effettuare una TAC TORACE SENZA MEZZO DI CONTRASTO con ricostruzioni multiplanari del parenchima polmonare in coronale e sagittale (con relativa impegnativa).

Ad esami completati sarà possibile essere valutati presso l'Endoscopia Respiratoria fissando un appuntamento per visita Pneumologica allo 030 3995593 (in genere tutti gli esami e la visita sono effettuati lo stesso giorno, di lunedì o mercoledì).



#### **Criteri di inclusione:**

**PAZIENTE AFFETTO DA ENFISEMA GRAVE SINTOMATICO** (mMRC>2)

**SPIROMETRIA:** FEV1<50%, TLC>100%, VR>180%, DLCO compresa tra il 20 ed il 60%

**TAC:** enfisema evoluto disomogeneo

**ECOCARDIOGRAMMA:** non ipertensione arteriosa polmonare (PAPs<45 mmHg)

**EMOGASANALISI:** non ipercapnia (pCO2< 60mmHg)

#### **Il Chartis**

Sarà effettuato un pre-test col sistema Chartis per predire la possibilità di successo del trattamento. Se lo studio Chartis evidenzierà la presenza di comunicazioni tra il lobo da trattare ed il/i lobo/i adiacente/i NON si procederà al posizionamento delle valvole. Se il sistema Chartis documenterà l'assenza di ventilazione collaterale potranno essere posizionate le valvole.

#### **La procedura**

Nel giorno fissato per il trattamento il paziente assume, prima della procedura endoscopica, gli abituali farmaci per l'enfisema.

L'anestesista dà informazioni circa l'anestesia che sarà effettuata.

Una volta che il paziente è addormentato, il medico che esegue la procedura inserisce un broncoscopio rigido attraverso la bocca e lo farà scendere, guidandolo, fino alla trachea. Attraverso il broncoscopio rigido sarà inserito un broncoscopio flessibile, un tubo lungo e flessibile con una piccola telecamera e una luce all'estremità che guiderà il dispositivo da impiantare fino alle parti più danneggiate del polmone selezionate sulla base della TAC del torace e della scintigrafia polmonare.

Al termine del trattamento il paziente è sorvegliato dal personale medico ed infermieristico nella sala endoscopica fino al risveglio, quindi è ritrasferito in reparto.

#### **Le visite di controllo dopo la dimissione**

Alla dimissione vengono programmate visite di controllo ad un mese, tre, sei e dodici mesi nel corso delle quali il paziente dovrà sottoporsi ad una serie di esami ed accertamenti per verificare i risultati del trattamento.

Tali esami e accertamenti fanno parte della normale valutazione dell'enfisema e sono normalmente prescritti dallo pneumologo di fiducia anche nei pazienti affetti da enfisema che non si sottopongono ad alcun trattamento endoscopico.

Ad ogni visita di controllo il medico visita il paziente, chiederà informazioni sulla sua salute e gli eventuali nuovi farmaci che assume e valuterà il bisogno di ossigeno a riposo, in attività e durante il sonno. Sono normalmente effettuati:

- Radiografia o TAC del torace
- Emogasanalisi arteriosa
- Prove di funzionalità respiratoria
- Test del cammino di 6 minuti

#### **Quali sono i rischi o disagi?**

Nel 15-20% dei casi trattati con valvole endobronchiali in pazienti in cui il Chartis ha dimostrato l'assenza di ventilazione collaterale si è sviluppato uno pneumotorace, ovvero il collasso di una parte o di tutto il polmone trattato per la presenza di aria tra il polmone e la parete toracica. Nella metà dei casi è stato necessario posizionare un drenaggio toracico per consentire la fuoriuscita dell'aria dal cavo pleurico permettendo la riespansione del polmone. Il drenaggio è mantenuto per un minimo di due giorni fino ad un massimo di 10 giorni. In alcuni casi è stato necessario rimuovere almeno una delle valvole posizionate.



Chartis



### Quali sono i possibili benefici?

Sottoporsi al trattamento endoscopico dell'enfisema per Lei selezionato potrebbe migliorare il Suo stato di salute migliorando la Sua funzione polmonare e la Sua qualità di vita. E' anche possibile che si riduca il Suo bisogno di ossigeno.

Endoscopia e Laserterapia dell'Apparato Respiratorio Spedali Civili di Brescia  
Tel. 030 3995593-5540

[michela.bezzi@spedalicivili.brescia.it](mailto:michela.bezzi@spedalicivili.brescia.it) - [endoscopia.respiratoria@spedalicivili.brescia.it](mailto:endoscopia.respiratoria@spedalicivili.brescia.it)



## NOVITA' ALL' ORIZZONTE PER LA CURA DELLA MALATTIA EPATICA

*Federica Benini, Giovanna Lanzani*

L'unica terapia ad oggi approvata per la malattia epatica secondaria al deficit di alfa1 antitripsina (AAT) è rappresentata dal trapianto di fegato, che deve essere riservato alle persone che presentano una malattia di fegato in fase avanzata.

Fortunatamente la ricerca medica negli ultimi anni ci sta offrendo speranze concrete di nuove cure, che potrebbero essere somministrate anche nelle fasi precoci della malattia per ritardare/evitare l'evoluzione negli stadi più avanzati. In questo contesto, al congresso tenutosi a Barcellona sono state comunicate importanti novità.

La prima novità in ambito di ricerca per la malattia epatica è stata comunicata dal dr. Nicola Brunetti-Pierrì dell'Istituto Telethon di genetica e medicina di Napoli. Il gruppo di lavoro guidato dal dr. Brunetti-Pierrì ha identificato e sperimentato un modello in base al quale un vettore virale è in grado di inserire all'interno della cellula epatica un fattore trascrizionale (denominato TFEB) che a sua volta è in grado di attivare una serie di meccanismi cellulari che portano alla degradazione ed allo smaltimento dei polimeri alterati di AAT (articolo pubblicato a pag 7).

Questo dal punto di vista terapeutico è molto importante, in quanto il meccanismo principale di tossicità epatica nel deficit di AAT è legato proprio alla formazione dei polimeri tossici all'interno dell'epatocita.

Un altro studio molto interessante e che porta speranze per il futuro della terapia della malattia epatica è quello elaborato dal gruppo del prof. Lomas di Cambridge, in base al quale linee cellulari epatocitarie derivate dai fibroblasti umani sono in grado di differenziarsi in epatociti normofunzionanti. Questi ultimi, dopo essere stati veicolati tramite il circolo ematico al fegato, si integrano nel lobulo epatico, dove svolgono le normali funzioni sintetiche dell'epatocita, ivi compresa la produzione di molecole di AAT non patologiche.

Il gruppo di lavoro guidato dal prof. Lomas ha inoltre elaborato un altro modello terapeutico, in base al quale un anticorpo monoclonale è in grado di riconoscere in maniera specifica la conformazione tridimensionale della molecola di AAT. Ciò in linea teorica potrebbe permettere di inibire la polimerizzazione delle molecole di AAT a livello epatico, bloccando in questo modo l'evento patogenetico alla base del danno epatico AAT indotto.

Altri studi molto interessanti effettuati hanno evidenziato che l'acido ursodesossicolico (**UDCA**), un farmaco utilizzato da molti anni nella pratica clinica per svariate malattie gastroenterologiche (come la dissoluzione dei calcoli colecistici, la cirrosi biliare primitiva, etc...) ha effetti anti-apoptotici nei casi di danno epatico AAT-correlato, cioè ha l'effetto di inibire la morte cellulare programmata causata dai polimeri patologici di AAT.



*Giovanna Lanzani*



*Federica Benini*





Gli studi tuttavia hanno avuto la limitazione di avere valutato l'andamento clinico solo in base al valore delle transaminasi, e di non avere indagato l'effetto dell'UDCA sul tessuto epatico tramite l'analisi istologica delle biopsie epatiche. Anche per l'UDCA quindi non si possono ad oggi trarre conclusioni definitive, ma sono sicuramente necessari ulteriori studi prima di pensare ad una applicazione clinica terapeutica.

In conclusione, all'orizzonte sembrano profilarsi nuove speranze di cura per la malattia epatica secondaria al deficit di AAT. Siamo confidenti che con la collaborazione di tutti, ricercatori e pazienti, il futuro ci porterà ulteriori buone notizie.



## IO e MARIO

*Cristina Barbiero*

Quando ci pensi a distanza ci sono dei momenti che ti si stampano dentro e sai che sono i punti di svolta della tua vita. Io rivedo ogni giorno il momento in cui Mario ha iniziato a morire. Era l'8 marzo di quest'anno.

Sia ben chiaro, a Mario la diagnosi fu fatta 18 anni fa. Ricordo che era appena nata Costanza, la nostra seconda figlia, e Mario era reduce da un anno di continue polmoniti con febbroni altissimi. Per 15 giorni aveva dormito, o tentato di dormire, seduto sul divano perchè non riusciva a mettersi giù a causa della tosse. I colpi erano così forti che aveva perfino incrinato una costola creando un sovraosso che ci aveva terrorizzato dalle lastre. Io avevo una piccolina di pochi mesi in braccio, un altro bimbo di due anni e mezzo che si affacciava appena alla vita e Mario in clinica, dove mi dissero che l'avevano "riaccuffato per i capelli" (battuta triste per chi conosce Mario), ma in pratica mi stavano dicendo che non si sarebbe mai più potuto permettere di trascurarsi fino a quel livello.

Fu allora che dopo giorni e giorni di esami per capire "perchè" ci fecero la diagnosi. Mario aveva una carenza di alfa1 antitripsina, era zetanull, ci dissero, in lui i geni malati di entrambi i genitori si erano concentrati, a differenza delle sue sorelle.

Gli dettero 10 anni di vita. Fu uno shock, per lui pesantemente, e per me di conseguenza. Avevo sposato un uomo grande, forte, invincibile, che mi avrebbe protetto e sorretta tutta la vita e ora la vita mi presentava un film diverso. Volevamo tanti bambini, ma chi vuole mettere al mondo dei bimbi da far crescere senza un padre?

Pietro, il nostro terzo figlio, è il bimbo della Prolastina. Tanto era l'entusiasmo quando Mario entrò in quello che allora era ancora un gruppo semi-sperimentale di Bayer per questo nuovo farmaco sostitutivo, che decidemmo che potevamo proseguire nel nostro progetto di vita e di famiglia. Ma la prolastina non ferma la malattia. Forse la rallenta, in fondo mi ha regalato 8 anni in più rispetto alla previsione iniziale, ma la degenerazione delle funzionalità e della qualità di vita sono costanti. Negli ultimi mesi l'ossigeno era una presenza sempre più assidua, la sua mobilità era molto diminuita.

Non potevamo pianificare un viaggio o una vacanza, che non fosse in Italia, a casa di parenti e amici e con la nostra bombola dell'ossigeno. La nostra ultima vacanza insieme è stato il capodanno a S. Quirico, con altre 3 coppie di amici.

E' tutto successo così in fretta e così inaspettato che spesso mi ritrovo a pensare



*Cristina Barbiero  
Mario Ciuffini*



alle “ultime volte”. L’ultima cena che abbiamo fatto insieme. Cosa abbiamo mangiato, c’erano i ragazzi a casa, abbiamo litigato? L’ultima volta che mi ha baciata, l’ultima volta che abbiamo fatto l’amore. Le sue ultime parole in quell’ultima ora di visite mentre stava in rianimazione. E poi, più in là, l’ultimo film che abbiamo visto insieme al cinema, l’ultima volta che abbiamo nuotato insieme, che abbiamo sciato insieme. Le ultime volte non hanno nulla di speciale quando non sai che sono le ultime. E’ per quello che fatichi a ricordarle.

Mario era l’uomo più pieno di vita, energia ed entusiasmo che io abbia mai conosciuto. Mi sono innamorata di quell’uomo. Ho preteso che rimanesse così vitale ed energetico nonostante la malattia, e so quanto forte fosse la tentazione di annullarsi nella depressione. Ma Mario aveva fame di vita, sapeva di avere poco tempo e voleva fare tutto, sperimentare tutto, vivere emotivamente sempre ad un livello altissimo.

Aveva da due anni intrapreso la sua terza fase di vita. Fino ai trent’anni aveva fatto il medico, sin da quando giovane e brillante studente di medicina alla Sapienza era stato spedito a Philadelphia ad imparare dall’inventore dell’ecografia in persona tutti i segreti della nuova disciplina. Così, una volta tornato, non aveva più tempo per studiare e finire di laurearsi e aveva subito iniziato a praticare. Spesso mi dico che sarebbe stato un grande medico. Forse gli è mancato un genitore un po’ direttivo che lo obbligasse a finire quello che aveva iniziato. Perché Mario era molto impaziente. E’ come se da sempre avesse saputo di avere poco tempo, e la vita andava vissuta a pieno, provando tutto e facendo soprattutto quello che ti fa star bene. Così a trent’anni ha ricominciato tutto, ed è arrivato a Milano a lavorare come producer di film pubblicitari. E’ lì che ci siamo conosciuti. L’otto luglio del 1989. Giovani, belli, brillanti e con tutta la vita di promesse davanti.



Dodici anni dopo la malattia lo aveva costretto a smettere di fare quel lavoro. Troppo stress, troppi aerei, troppa vita sregolata. E’ duro convincere un uomo di 45 anni a smettere di lavorare. A farsi mantenere dalla moglie. Si scombinano tutti i rapporti interni alla coppia, non siamo ancora così culturalmente emancipati per accettare senza conseguenze emotive che uno vale l’altro, basta far mangiare i figli. Anche questo è stato uno scoglio difficile da superare nel nostro rapporto. Non sono sempre stata brava. Spesso ho pensato che avrei voluto anch’io avere un uomo che portava le valigie, che poteva venire con me a fare una passeggiata in salita, che mi sorprendevo con i biglietti per un viaggio. “Mi hai dato una fregatura” gli ho urlato una volta in un momento di esasperazione. E so che gli ha fatto malissimo. Perché la vita in realtà la fregatura l’aveva data a lui e lui ne ha sofferto tantissimo, ma per non perdermi e non farcelo pesare, con la sua straordinaria forza d’animo ci faceva spesso dimenticare di essere malato. Faceva tutto “come se..” e spesso le persone che lo incontravano non immaginavano che fosse così grave. Gli stessi medici che lo visitavano dicevano sempre che il suo aspetto non tradiva minimamente la gravità del suo stato fisico. Questo lo inorgoglia, ci inorgoglia, e ci dava la sensazione di poter dominare la malattia e di essere invincibili.

E poi, dopo l’ecografia e la pubblicità, aveva iniziato il suo percorso nel Counseling.

Tre anni di scuola ed un master. Aveva già iniziato a seguire un paio di clienti da circa un mese, quando se ne è andato. Domenica 15 dicembre la scuola che Mario frequentava consegnerà ai miei figli il suo Diploma di Specializzazione, perché anche loro sono rimasti orfani della sua energia, della sua voglia di vivere e di aiutare.

Sono arrivata in fondo a questa lettera, con molto dolore e non poche lacrime. Sono arrivata a quell’otto marzo 2013, il giorno della festa delle donne. Mario era reduce da una brutta influenza, come sempre in quel periodo negli ultimi anni. Sapevamo di non poterla sottovalutare per questo era seguito passo passo sia in ospedale dove faceva le infusioni, che da un medico privato, che da sempre lo aveva direzionato nel



suo decorso negli anni. Proprio lui gli fece fare una tac, che risultò pulita, e una terapia antibiotica con un paio di farmaci per evenienza. Quel giorno ci disse però che a suo parere Mario si sarebbe dovuto ricoverare. Non c'erano evidenze d'infezione da analisi o test, Mario era stato a letto per due settimane e aveva voglia di ricominciare ad uscire e a vivere. C'era la scuola, c'erano le nuove clienti di questa sua professione di counselor, c'era la politica (si stava candidando per le elezioni amministrative, per il nostro Municipio), c'era l'associazione Alfa1 e il Congresso di Barcellona (di cui avevamo già i biglietti). Non aveva la possibilità di perdere un'altra settimana almeno, ricoverato in ospedale. E così ha perso tutta la vita.

Ogni giorno mi chiedo dove saremmo ora se quel giorno avessimo fatto una scelta diversa, se avessimo accettato di fermarci un po', di volerci un po' più bene, se avessimo accettato di essere malati. Forse Mario sarebbe ancora qui. Ma poi mi dico che ognuno di noi ha la vita che ha voluto per sé, e lui senza dubbio ha vissuto fino all'ultimo secondo una vita da SANO, con una testa e una progettualità da sano, con una fame di emozioni e di piacere intatte fino all'ultimo respiro.

Addio amore mio, rimani un grande esempio per tutti noi. Avevi una visione grande per questa associazione, nella speranza di riuscire ad aiutare tante altre persone, perchè nessuno dovesse soffrire quello che tu avevi sofferto e imparato a superare. Io sono qui per provare a realizzare il tuo sogno, te lo dobbiamo tutti.



## **DA BARCELONA A... BARCELONA!**

*Bruno Balbi*

Eh sì è stato un anno alla catalana! Aprile: Congresso mondiale del deficit di alfa1 antitripsina, Settembre: Congresso dell'European Respiratory Society. Come dire dalla Sagrada Familia alle Ramblas, da Santa Maria del Mar a Plaza Catalunya.

Abbiamo trascorso diversi giorni in terra catalana e molti di questi sono stati dedicati al deficit di alfa1 antitripsina!

Andiamo con ordine. Come certamente saprete il 2013 è stato l'anno del 50enario della scoperta del deficit. In Svezia a Malmö i dr. Laurell e Eriksson notavano che alcuni giovani pazienti con enfisema polmonare avevano una anomalia all'elettroforesi delle proteine seriche: mancava quasi del tutto la "banda" delle alfa1 globuline.

Da quella osservazione che metteva acutamente in relazione due fenomeni biologici apparentemente non correlati è nata la storia del deficit. Da allora in 50 anni il deficit è stato caratterizzato e studiato da quasi tutti i punti di vista: biologico, enzimatico, genetico, epidemiologico, clinico, laboratoristico, radiologico e, ultimo ma non meno importante, terapeutico, con lo sviluppo della terapia sostitutiva. A questo va aggiunto un altro "miracolo" che il deficit ha compiuto: aver favorito la creazione di un associazionismo tra pazienti con qualità e attitudini molto particolari, quasi uniche direi.

Per prima cosa diciamo cosa NON è l'associazionismo tra pazienti con il deficit.

Non è un associazionismo pietistico, rivendicativo, interessato, furente, prono e sensibile alle correnti politiche, rissoso, esasperato. E' invece un associazionismo moderno, laico, partecipativo con volontà di affiancare le altre componenti del nostro mondo (i ricercatori, i medici, i servizi sanitari, le aziende) portandoli e guidandoli in direzione della soluzione dei problemi, senza tentazioni di carriera personale, senza prestare orecchio alle sirene politiche, in una parola indipendente.

Ecco, il Congresso del 50enario mi ha rinforzato in questa convinzione, quella di far parte di un mondo "bello", dove ognuno sta al suo posto e fa la sua parte con il massimo impegno e con la voglia di migliorarsi e di migliorare le condizioni dei pazienti.

Certo ci sono differenze tra di noi, gli USA sono molto avanti, AlfaEurope sta attra-



*Bruno Balbi*



versando un periodo di crisi, ma ci sono anche grandi affinità. Vedere i colleghi americani sfogliare i nostri opuscoli sui vari aspetti del deficit e trovarli molto simili (forse più belli?) ai loro è stata una bella soddisfazione. Emi e tutti noi parlando con i membri degli altri stati abbiamo avuto modo di scambiare idee, esperienze e progetti ed ancora abbiamo trovato persone che sinceramente si interessavano al nostro percorso che chiedevano e davano consigli e suggerimenti, che partecipavano al mondo alfa1 con passione e raziocinio.



*Gruppo Barcellona 2013*

La seconda Barcellona è stata come al solito una carovana del circo: più di 20mila partecipanti al Congresso di Pneumologia più importante al mondo.

Ma Barcellona è anche la casa madre dell'industria Grifols, quella che attualmente è la produttrice e distributrice della terapia (il Prolastin) in Italia.

Quale migliore occasione quindi, sia nella prima che nella seconda Barcellona di venire in contatto con questa realtà.

Una visita al Museo della Grifols, conoscere le procedure utilizzate nella produzione di emoderivati (esempio albumina) ed anche el Senor Grifols, l'attuale proprietario di questa che è tra le più grandi aziende di emoderivati al mondo.

Fino ad ora non vi ho parlato dei contenuti scientifici dei due Congressi.

Per quanto riguarda il primo la notizia che più mi ha colpito favorevolmente è stato l'annuncio dei risultati di uno studio

clinico di confronto tra chi ha fatto e chi non ha fatto la terapia sostitutiva. Anche in questo caso l'Autore principale ha spiegato come gli effetti positivi della terapia fossero evidenti sotto molti punti di vista.

Per il Congresso ERS, non vi sono grandi novità scientifiche sull'alfa1.

Vi è stato invece, sempre in occasione del 50enario, il rafforzarsi di una comunità scientifica che studia l'alfa1 e che anche attraverso il bando per borse di studio per giovani ricercatori, favorisce l'interscambio tra i veri centri e la collaborazione a tutti i livelli. Come sapete noi Italiani, tra i tanti difetti che abbiamo, abbiamo però il pregio di avere un grande ingegno e giovani di valore e così anche quest'anno i nostri giovani ricercatori sono stati parte di questa ricorrenza con un ruolo attivo e partecipe da ricercatori di livello internazionale.

Da ultimo vi racconto la mia esperienza sulla riabilitazione respiratoria nel deficit.

Ho raccolto i dati dei pazienti con deficit che hanno avuto accesso ai Centri della Fondazione Maugeri per svolgere riabilitazione respiratoria. Negli ultimi 15 anni 30 pazienti con deficit grave sono stati seguiti in Fondazione Maugeri, e se considerate che ad oggi i pazienti con deficit e malattia respiratoria sono meno di 300 mi pare sia una buona percentuale.

Al termine della riabilitazione vi è stato un miglioramento della funzionalità respiratori, ma solo in un terzo dei pazienti vi era un miglioramento significativo della resistenza allo sforzo fisico, misurata con il test del cammino. Questi dati sono stati presentati al Congresso dell'ERS di Barcellona suscitando un certo interesse e dandomi spunti per continuare in questo lavoro. Invito quindi i pazienti ad informarsi sulla possibilità di praticare la riabilitazione respiratoria ove questa sia disponibile nella ASL o Ospedale a loro vicini.







Maurizio Luisetti

## **VERSO UNO STANDARD EUROPEO DI GESTIONE DEL DEFICIT CONGENITO DI ALFA1 ANTITRIPSINA**

*Maurizio Luisetti*

Un passo importante verso questo traguardo è stato compiuto ad Amsterdam il 9 Dicembre 2013, in occasione della riunione promossa da Alpha Europe Federation, con il contributo organizzativo di CSL Behring e quello mediatico di Munro & Foster Communications. Questa tappa ha radici nella direttiva dell'UE "Cross-Border Healthcare" 2011/24/EU del 9 Marzo 2011 sull'applicazione dei diritti dei malati all'assistenza transnazionale (la direttiva sancisce il diritto dei malati di ricevere negli Stati Membri dell'EU uno standard assistenziale sovrapponibile a quello del loro paese di residenza) e nella successiva udienza di esperti tenutasi presso il Parlamento Europeo il 4 Ottobre 2011 alla quale partecipò, fra gli altri, anche il compianto vicepresidente dell'associazione italiana Mario Ciuffini. Il documento che scaturì da questa riunione conteneva una lunga serie di raccomandazioni agli Stati Membri nei confronti del deficit congenito di alfa1 antitripsina (DAAT), fra le quali trovavano posto prioritario l'invito all'applicazione della direttiva dell'EU per la gestione e la cura del DAAT e allo sviluppo di standard assistenziali uniformi fra i vari Stati Membri.

La riunione di Amsterdam ha rappresentato l'occasione per una prima discussione su una bozza di "Quality Statements", punti salienti che costituiranno il documento condiviso transnazionale per la diagnosi e la gestione medica e chirurgica della patologia associate al DAAT. Il formato del gruppo di lavoro e del risultante documento ricalca quelli di NICE (National Institute for Health and Care Excellence), cioè il coinvolgimento di differenti portatori di interesse nell'ambito sanitario (pazienti, medici, industria farmaceutica, agenti specializzati nella comunicazione, funzionari pubblici e privati che agiscono nell'ambito della sanità) per produrre una dichiarazione di punti prioritari che possano portare ad un miglioramento quantificabile nell'assistenza sanitaria.

La vivace e costruttiva discussione è stata guidata da Alan Heywood-Jones, Presidente di Alpha Europe Federation, con la partecipazione dei rappresentanti delle organizzazioni nazionali di Gran Bretagna, Norvegia, Spagna, Portogallo, Svezia e Danimarca (assente giustificata Nuccia, ma più volte evocata per il successo nella ri-classificazione del trattamento sostitutivo ottenuto in Italia), oltre alla rappresentante della COPD coalition Europea ad a quella di Alpha One Foundation, ed al sottoscritto, per la prospettiva clinica.

Resta ancora molto lavoro per la completa definizione della dichiarazione, la cui bozza verrà ovviamente vagliata da tutti i partecipanti all'iniziativa, ma il primo passo (che di solito è il più importante ed il più difficile) è fatto.



## **CURA DEL DEFICIT DI ALFA1 ANTITRIPSINA IN ITALIA TREATERS' MEETING - Firenze, 16 Novembre 2013**

*Sara Bendinelli*

Si è svolto a Firenze il primo meeting che ha visto riuniti i medici italiani impegnati nella diagnosi e cura del deficit di Alfa1 antitripsina (DAAT).

Nel suo benvenuto, il prof. Pistolesi, Direttore della Pneumologia e Fisiopatologia Respiratoria A.O.U Careggi di Firenze, ha ricordato come la definizione di BPCO "nascosta" al suo interno molte altre malattie, come ad esempio il DAAT.

La prima sessione, moderata dal prof. Luisetti, Direttore del S.C. Pneumologia Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia e del laboratorio di diagnosi del DAAT,



ha fatto il punto sui dati epidemiologici emergenti dall'Italia e da altri paesi europei.

In questa sessione, la dr.ssa Ilaria Ferrarotti, ha illustrato l'esperienza e le eccellenze in Italia in ambito di diagnosi del deficit di AAT, raccontando il suo lavoro presso il laboratorio di Pavia, che ha attivato dal 1996 un programma di screening mirato che ha identificato e caratterizzato geneticamente diverse centinaia di pazienti con deficit.

Tuttavia, il DAAT è ancora oggi largamente sottodiagnosticato ed i pazienti con deficit severo identificati sono solo il 10% del numero atteso. I pazienti individuati mediante lo screening confluiscono nel registro italiano del DAAT, che conta ad oggi 405 pazienti.

Di questi, circa il 20% presenta una variante rara, contrariamente a quanto si riscontra negli altri paesi europei in cui l'incidenza di queste forme è molto minore.

Alla luce di queste considerazioni, possono essere individuate alcune importanti prospettive:

- implementare lo screening mirato anche al fine di ridurre il ritardo diagnostico, che ad oggi è in media di 5-8 anni,
- colmare il divario tra pazienti affetti da DAAT identificati e quelli arruolati nel registro,
- sensibilizzare la raccolta regolare dei dati di follow up.

A seguire, nel suo intervento la dr.ssa Sara Bendinelli, Medical Affairs Manager di Grifols Italia, ha confrontato i dati emergenti di altri paesi europei e degli Stati Uniti sull'epidemiologia del deficit di AAT, discutendo le linee guida ATS/ERS e la raccomandazione dell'OMS secondo cui "tutti i pazienti con BPCO, gli adulti e gli adolescenti asmatici devono essere sottoposti almeno una volta nella vita al dosaggio di AAT". Infatti, si stima che almeno l'1% dei pazienti affetti da BPCO possano essere affetti da DAAT.

In quest'ottica, il dr. Lorenzo Dolfi Agostini, Product Manager in Pneumologia di Grifols Italia, ha illustrato la campagna di sensibilizzazione sul DAAT che Grifols sta promuovendo in collaborazione con AIPO.

Nella seconda sessione, il dr. Luciano Corda, dirigente medico della Prima Medicina Interna degli Spedali Civili di Brescia, ha moderato il simposio sulla terapia domiciliare dal punto di vista del medico e del paziente. Nel suo intervento il dr. Corda, ha fatto il punto sulla terapia, evidenziando come numerosi studi dimostrino che la terapia sostitutiva cronica sia in grado di rallentare il declino del FEV1 e ridurre la frequenza delle esacerbazioni. Considerato che livelli sierici  $<50$  mg/dL sono associati ad alto rischio di enfisema ed osservato che livelli  $>80$  mg/dL sono protettivi, è ragionevole assumere che la terapia sostitutiva cronica dovrebbe assicurare livelli  $>80$  mg/dL a lungo termine, per ristabilire un'adeguata protezione a livello alveolare. Da un punto di vista clinico, il dr. Corda ha evidenziato come tale approccio abbia il fine di ridurre il declino della funzione respiratoria, ridurre il numero di riacutizzazioni e migliorare la qualità della vita.

Infatti, in accordo con le linee guida ATS/ERS la terapia sostitutiva per il DAAT dovrebbe essere effettuata in caso di: FEV1 compreso fra 30 % e 65 % del predetto; pazienti con un rapido declino della funzionalità polmonare ( $\Delta$ FEV1  $> 120$  ml/anno), indipendentemente dal FEV1 basale.

In questa sessione, è stato particolarmente significativo l'intervento della sig.ra Nuccia Gatta, Presidente dell'Associazione Alfa 1-At. Infatti, l'Associazione Nazionale Alfa 1-At si è fatta promotrice presso AIFA della richiesta di domiciliazione della terapia sostitutiva cronica, che è stata riconosciuta dall'Agenzia Italiana nel Gennaio 2013. La Presidente ha ricordato i principali vantaggi della domiciliazione quali, ad esempio, l'accesso alla terapia da parte di persone che non ne usufruiscono per difficoltà logistiche e un maggior coinvolgimento del paziente insieme ai familiari nella gestione della terapia.

La domiciliazione è stata recentemente attivata in Puglia, grazie all'interessamen-



Sara Bendinelli





to attivo di pazienti e medici. A tal proposito, le testimonianze del sig. Ninivaggi (vice presidente Associazione Nazionale Alfa 1-At), del dr. Gerardo Rago (A.O.U Ospedali Riuniti-D'Avanzo di Foggia) e del dr. Vincenzo Salvatore Digilio (U.O. di Pneumologia Riabilitativa, IRCCS Fondazione Maugeri, Bari) hanno confermato come l'esperienza della domiciliazione abbia portato degli indubbi vantaggi per il paziente.

Relativamente al tema della domiciliazione, il dr. Massimo Morfini, Presidente dell'Associazione Italiana Centri Emofilia (A.I.C.E), ha illustrato nella sua Lettura Magistrale i progressi determinati dalla terapia domiciliare in un ambito simile al DAAT: quello dell'emofilia.

La domiciliazione ha consentito che la terapia sostitutiva possa essere effettuata in modo mirato e precoce: il principio base del trattamento nell'emofilia è quello di trattare il prima possibile, anche in caso di dubbio. Inoltre ha facilitato la profilassi primaria che ha diminuito l'incidenza di complicanze terribili quali l'artropatia progressiva, riducendo il quantitativo complessivo di farmaco da somministrare con un risparmio anche in termini economici. Tale approccio risulta fondamentale nel trattamento dell'emofilia, infatti il 54% dei pazienti con emofilia grave in Italia si sottopone ad un trattamento di profilassi.

In quest'ottica, ormai da molti anni, leggi regionali presenti su tutto il territorio italiano consentono l'autoinfusione del farmaco da parte del paziente presso il proprio domicilio. Queste prevedono corsi di addestramento all'autoinfusione e alcuni doveri per il paziente (comunicazione dell'avvenuta infusione al medico, controlli periodici etc), offrendo al medico e al suo assistito un utile ausilio per il trattamento di questa patologia.

Il meeting è stato completato da una sessione incentrata sulla pratica clinica moderata dal dr. Bruno Balbi, primario della Divisione di Pneumologia Riabilitativa, Fondazione Salvatore Maugeri, IRCCS di Veruno.

In questa sessione, la dr.ssa Rossana Della Porta ha presentato un caso clinico, di come la corretta diagnosi, l'adeguamento dello stile di vita e il trattamento con il concentrato hanno stabilizzato la condizione respiratoria di una donna arrivata alla sua osservazione con una diagnosi di asma, ad oggi da undici anni in trattamento.

A seguire, il dr. Corda ha illustrato il tema degli schemi di trattamento e della loro possibile ottimizzazione. Secondo Corda infatti, l'efficacia della terapia cronica sostitutiva è strettamente legata ad una accurata selezione dei pazienti e al rispetto della frequenza delle somministrazioni, nonché all'adattamento del dosaggio in base a peso e genotipo del paziente e alla fase clinica in cui si trova. Inoltre, la pratica medica prevede che, alla terapia sostitutiva cronica, il medico associ la terapia tradizionale (es. broncodilatatori e corticosteroidi inalatori), nonché alcune misure atte a prevenire le infezioni e un'igiene di vita adeguata.

In merito all'efficacia biochimica della terapia sostitutiva, dice Corda, non vi è dubbio che ad oggi sia stata dimostrata. Accanto a questo, dati provenienti da studi osservazionali e randomizzati riportano promettenti risultati sull'impatto della terapia sulla densità polmonare determinata mediante TC ad alta risoluzione. Tra le novità in terapia sono state discusse la possibilità di aumento del dosaggio in corso di riacutizzazioni e la personalizzazione della terapia. Inoltre, l'individuazione di marcatori d'efficacia clinica più precoci e precisi può offrire un utile strumento nella valutazione dell'efficacia della terapia.

Il tema della riabilitazione respiratoria nel paziente con deficit di Alfa1 antitripsina è stato invece affrontato dal dr. Balbi. Nel suo intervento, il dr. Balbi ha sottolineato come la progressiva riduzione del livello di attività fisica sia una caratteristica dei pazienti con malattie polmonari croniche. Linee guida sulla riabilitazione respiratoria di ATS ed ERS descrivono la riabilitazione respiratoria (RR) come un intervento multidisciplinare e globale il cui impiego nei pazienti con malattie respiratorie croniche sintomatiche è basato su evidenze scientifiche. La RR dovrebbe essere integrata nel trattamento individualizzato, allo scopo di ridurre i sintomi, ottimizzare lo stato funzionale, aumentare la







partecipazione e ridurre i costi sanitari alleviando la sintomatologia.

Uno studio condotto presso l'Istituto Maugeri di Veruno ha dimostrato come nei pazienti affetti da DAAT ed enfisema, la riabilitazione polmonare possa migliorare i volumi respiratori e, in una parte dei pazienti, la capacità di esercizio. Evidenziando quindi, come la sintomatologia della BPCO dovuta al deficit di AAT possa migliorare con la riabilitazione respiratoria.



## IL PROGETTO ARIA IN VALLE D'AOSTA

*Paolo Baderna*

Nel 2012 nasce in Valle d'Aosta il progetto ARIA.

Molti volontari, raccogliendo l'eredità spirituale di Claudio Erisi (primo presidente dell'Associazione Fibrosi Cistica della Valle d'Aosta, morto per Fibrosi Cistica nel 2009), hanno dato vita a questo progetto volto alla diagnosi di Fibrosi Cistica (FC).

Nell'ultimo trentennio del secolo appena terminato si è osservata in Valle d'Aosta un'incidenza di FC ben al di sotto della media nazionale; dal 2000, anno in cui in Valle viene eseguito lo screening neonatale, l'incidenza è risultata uguale al resto della Penisola.

Inoltre si è cercato di rendere questo progetto ancora più ambizioso puntando i riflettori anche sull'Enfisema Congenito da carenza di alfa1 antitripsina (AAT); prima dell'inizio del progetto ARIA in Valle d'Aosta era noto un solo caso e due soggetti portatori.

Il progetto si propone di evidenziare alterazioni ostruttive alla spirometria e riduzioni del valore ematico di alfa1 antitripsina, possibili espressioni di malattia (omozigosi) o di condizione di portatori di malattia (eterozigoti). In tale ottica abbiamo eseguito, nel 2012 e 2013, una spirometria, un prelievo venoso e distribuito un questionario (relativo a sintomi respiratori) ai ragazzi dell'ultimo anno del Liceo Scientifico e Linguistico "E. Berard" e del Liceo Classico "XXI Febbraio" della città di Aosta; inoltre lo scorso anno abbiamo esteso lo screening anche ai poliziotti della città di Aosta.

Su 326 dosaggi di alfa1 antitripsina, da soggetti volontari maggiorenni, sono state evidenziate due nuove diagnosi di deficit congenito di AAT e 17 eterozigoti, confermate dalla genetica, inoltre abbiamo riscontrato alcune spirometrie patologiche. I risultati in nostro possesso appaiono incoraggianti e ci inducono a continuare negli anni a venire.

In malattie quali la FC ed il deficit di AAT una diagnosi precoce ed un corretto approccio terapeutico sono in grado di rallentare l'evoluzione e la progressione del danno funzionale polmonare e degli altri organi colpiti, migliorando così la qualità di vita, riducendo il numero delle riacutizzazioni bronchitiche ed i ricoveri ospedalieri dei soggetti che ne sono affetti.

Infine le nuove diagnosi di malattie genetiche sono in grado di evidenziare i portatori sani (eterozigoti), potendo così ridurre la diffusione delle malattie stesse con ricadute rilevanti sulla salute pubblica.



*Paolo Baderna*



## Notizie dal Centro di Coordinamento Nazionale per la diagnosi del Deficit Ereditario di Alfa1-At del Policlinico San Matteo di Pavia

### IL DEFICIT ALFA-1 ANTITRIPSINA NELLA POPOLAZIONE

*Ilaria Ferrarotti*

E' noto come l'identificazione dei soggetti con Deficit Severo e Intermedio di Alfa1 Antitripsina (AAT) sia insoddisfacente, con gravi ritardi tra l'insorgenza dei sintomi e la diagnosi della malattia. L'elettroforesi sieroproteica (SPE) è un test indicato per la ricerca delle componenti monoclonali in pazienti con sospetto di malattie linfoproliferative, come il mieloma multiplo o la macroglobulinemia di Waldenstrom. D'altro canto, la SPE viene utilizzata nella routine come test di valutazione complessiva del paziente anche in caso di



*Ilaria Ferrarotti*



epatopatie croniche e malattie del collagene. Sebbene questi soggetti sottoposti a SPE non siano considerati un gruppo con un rischio aumentato di AATD o con una maggiore prevalenza di alleli deficitari per AAT, l'ampio utilizzo della SPE potrebbe fornire l'opportunità di individuare una parte della popolazione a rischio di deficit di AAT. A riguardo esistono pochi dati e solo di recente è apparso un lavoro<sup>1</sup> dove è stato calcolato che ogni 31 campioni con una concentrazione di alfa1 globuline minore di 0.21 g/dL si presenterebbe un soggetto con fenotipo ZZ; nello stesso lavoro si suggerisce l'uso di cut-off adeguati circa la concentrazione delle alfa 1 globuline per segnalare un possibile deficit di AAT.

La proficua collaborazione tra la dr.ssa Maria Teresa Trevisan del Laboratorio di Biochimica Clinica dell'Ospedale "G. Fracastoro", ULSS 20, di Verona e il Centro di riferimento per la Diagnosi dell'AATD di Pavia ha permesso di valutare come la SPE diventi un valido ausilio per identificare pazienti con deficit grave o intermedio di alfa 1 antitripsina che potrebbero avvalersi precocemente di misure terapeutiche e preventive e per i quali risulta indicato effettuare il monitoraggio della funzionalità respiratoria ed epatica.

Per avviare lo studio è stato analizzato il database del Laboratorio dell'Ospedale G. Fracastoro dell'ULSS 20 di Verona per il periodo compreso tra 01/01/2002 e il 31/08 2011.

In questo laboratorio, il dosaggio plasmatico dell'AAT viene eseguito ogniqualvolta all'elettroforesi sierica il valore delle alfa1 globuline risulta essere < del 2,8% delle proteine totali. L'esame viene aggiunto di routine, poiché al momento del prelievo il paziente viene informato che il personale medico del laboratorio provvederà ad eseguire test di approfondimento relativi agli esami richiesti.

Nel periodo analizzato, sono state eseguite 214.894 elettroforesi; di queste 601 mostravano valori di alfa 1 globuline  $\leq$  al 2,8 % delle proteine totali. Lo studio è cominciato nel gennaio 2011, attualmente sono stati reclutati 29 pazienti tra coloro che mostravano valori di AAT più bassi, per essere sottoposti ad una diagnosi completa (genotipizzazione, fenotipizzazione, eventuale sequenziamento) per valutare la presenza o meno di Deficit di AAT.

Questo sistema ha permesso di identificare finora 8 soggetti con Deficit severo di AAT, e 9 con Deficit Intermedio, dimostrando l'efficacia dell'approccio unito a costi relativamente bassi.



## Notizie dal Dipartimento di Medicina Molecolare e Traslazionale dell' Università degli Studi di Brescia

### Riccardo Ronzoni



Riccardo Ronzoni

All'inizio di settembre si è tenuto a Barcellona il congresso annuale della European Respiratory Society, evento che raccoglie i più importanti medici e ricercatori, europei e non, nell'ambito delle patologie polmonari.

In questa sede il dr. Riccardo Ronzoni è stato invitato a partecipare al simposio dedicato ai 50 anni della scoperta del deficit di alfa1 antitripsina, intitolato "Alpha-1-antitrypsin: honoring the past and embracing the future". Durante il convegno, alla presenza di nomi illustri nel campo dell'alpha-1 antitripsina, il dr. Ronzoni ha presentato interessanti risultati riguardo al comportamento molecolare di alcune varianti deficitarie rare. Riccardo è uno studente iscritto al 4° anno del dottorato in "Biotecnologie cellulari e molecolari applicate al settore biomedico" e lavora presso il laboratorio della dott.ssa Annamaria Fra nel dipartimento di Medicina Molecolare e Traslazionale dell'Università degli Studi di Brescia.

Per le sue ricerche, Riccardo è risultato vincitore dell'ALTA 2012, premio istituito da Grifols e riservato a giovani ricercatori europei coinvolti nello studio del deficit di AAT.



## Romina Berardelli

L'Associazione Nazionale Alfa1-At ha dato un contributo per sostenere l'attività di ricerca della dott.ssa Romina Berardelli presso il laboratorio della dott.ssa Annamaria Fra (Dipartimento di Medicina Molecolare e Traslazionale dell'Università degli Studi di Brescia).

La dott.ssa Berardelli si è laureata nel 2011 in Tecniche di Laboratorio Biomedico con una tesi sperimentale intitolata "Studio della variante rara "I" associata a Deficit di Alfa1 antitripsina". In questa tesi è stata messa a punto una nuova metodologia per lo studio dell'eterozigosi nel deficit di alfa1-antitripsina ed è stata dimostrata la formazione di complessi misti tra le varianti Z ed I in un modello cellulare.

Il contributo dell'Associazione permetterà alla dott.ssa Berardelli di proseguire il progetto di ricerca intrapreso e di estenderlo ad altre varianti (S, Mmalton, Mwurzburg) espresse in associazione alla variante deficitaria Z, al fine di poter comprendere meglio la patogenesi del deficit di Alfa1 antitripsina in pazienti eterozigoti composti.



Romina Berardelli



## E' TEMPO DI BILANCI, VENT'ANNI SON PASSATI

Luciano Corda

Qualcuno da venti, altri da almeno 16 o 17 anni: questi è il lasso di tempo in cui molti di noi si sono dedicati al deficit e continuano a farlo con passione e, talvolta, con qualche sofferenza fisica o organizzativa. L'impressione è che sia giunto anche il tempo dei bilanci.

Il sottoscritto, scortato dal Prof. Vittorio Grassi e dal dr. Mario Malerba, si avvicinò nei primi mesi del 1996 al Deficit di alfa1 antitripsina in occasione di una riunione organizzata per lanciare il gruppo IDA (Identificazione Deficit Alfa1 antitripsina) che si svolse in un Motel sulla tangenziale di Milano. Gestiva tutto la Bayer nella persona di Patrizia Guarraci, la quale con stile, passione e concretezza ospitò a lungo e vivacizzò in successive riunioni per diversi anni il Gruppo IDA. In quella riunione, in quel Motel, era presente anche il prof. Guido Massi che all'inizio gestiva le diagnosi di deficit con la fenotipizzazione nel sangue periferico.

Comparve contestualmente il Prolastin, s'iniziò un protocollo sperimentale di terapia sostitutiva, fu definito il Registro Nazionale con sede a Pavia, gestito da Maurizio Luisetti. Non si riuscì a dimostrare che l'escrezione di desmosina urinaria – correlata alla distruzione del tessuto elastico polmonare – si riducesse col farmaco ma, nonostante questo, la lista d'attesa per il trattamento si allungò (sempre nuovi soggetti o pazienti con deficit omozigote o eterozigote composto venivano identificati) e per un certo periodo il farmaco disponibile in Italia non bastò per tutti quelli che tramite il curante ne facevano richiesta.

Successivamente a Pavia fu creato da Maurizio Luisetti e Ilaria Ferrarotti un laboratorio di diagnosi genetica del deficit di livello europeo.

In una valle neanche troppo desolata, grazie anche all'impegno di una giovane specializzanda, Laura Pini, cominciarono a essere identificati numerosissimi soggetti portatori di deficit e tra essi comparve una ragazza sulla sedia a rotelle, per giunta incinta, capofila di una stirpe di deficitari non ancora conclusasi. Non ci si dilungherà in questo articolo sulle proprietà genetiche e non della razza triumplina. Il concetto, ormai riconosciuto anche da economisti anglosassoni, è che, per comprendere come mai miracoli economici e industriali prosperassero in valli così impervie e prive di materie prime, il merito era soltanto degli "attributi" (non in senso volgare) dei triumplini e dei valligiani bresciani in generale. Esempio di quello che siano in grado di compiere in un anno è presente nella lista del 2013 di questo fascicolo. Un triumplino è capace, con i suoi deliri e le sue visioni, di raggiungere ogni obiettivo, nulla gli è precluso.



Luciano Corda



L'associazione ha stravolto e sublimato dal 2001 il mondo italiano dell'alfa1, grazie anche alle idee di riunire i pazienti bresciani del prof. Grassi e gli stimoli "anglosassoni" di Bruno Balbi. Ma, ricordiamoci, che non tutte le associazioni dei pazienti sono uguali, spesso hanno certi vizi quali quelli di contrattare economicamente il trattamento direttamente colle case farmaceutiche, in altri casi dirottano la casistica solo verso alcuni centri di cura con cui hanno rapporti "preferenziali" e lo rinfacciano ai medici, altre volte i pazienti credono di entrare in "lobby" privilegiate nei rapporti con Ospedali e case farmaceutiche annusando anche l'odore dei soldi...

Con l'Associazione Alfa1-At tutto quanto appena descritto non si è minimamente verificato, nell'Associazione Europea degli Alfa1 qualche dubbio interpretativo al proposito è rimasto insoluto.

Consideriamo una grande fortuna avere, da medici, una controparte di pazienti, se così si può dire, trasparente e onesta.

In vent'anni dalla Bayer dei primi dieci anni si passò alla Talecris-Kedrion con cui, grazie alla dolcezza di rapporti di Alberto Mancin, Francesco Da Prato e Mauro Morbidelli, s'instaurò subito dapprima una relazione di assoluta correttezza e poi, in pratica, un'amicizia, che persiste tutt'oggi. Con la Kedrion sono stati anni di risorse progressivamente insufficienti ma, nonostante questo, molto è stato concretizzato, e l'Associazione si è sentita fortemente supportata, non solo materialmente.

E la Kedrion era solo una distributrice... Gli info-alpha days son il fiore all'occhiello della collaborazione tra Gruppo IDA, Kedrion e l'Associazione dei pazienti: tra tutti, quelli organizzati a Cagliari e a Pollenzo riuscirono ottimamente! A Cagliari emersero l'entusiasmo dei pazienti, la corposa partecipazione di numerosi esperti anche sardi e la cena sotto gli inquietanti e cupi rumori dei jets militari che partivano per bombardare la Libia; a Pollenzo l'ordine e la regola piemontese, l'intesa medici-pazienti e l'ambientazione nell'Università del Gusto dettarono una iniziativa (tra le prime) indovinatissima e partecipata.

Oggiogiorno - in piena era Grifols - l'impressione è che i mezzi non manchino, la fase di studio tra il vecchio gruppo IDA e l'Associazione da una parte e i "catalani" dall'altra sia ben avviata e i progetti piuttosto ambiziosi.

In futuro altre ditte farmaceutiche s'inseriranno nel mondo dell'alfa1 e probabilmente il rapporto con una singola ditta farmaceutica resterà ricordo (e rimpianto?) del passato.

Anche i rapporti umani tra medici, in tante occasioni drogati da individualismi, invidie e maldicenze, nel gruppo alfa1 sono stati sempre all'insegna della correttezza e della cooperazione nel rispetto dei ruoli: in futuro è certo che il gruppo di studio italiano si farà valere compatto in Europa e nel mondo senza protagonismi di nessuno. Non dimentichiamo il valore dei vari gruppi di ricerca italiani sparsi in varie città, Università e Ospedali italiani con diverse pubblicazioni e ricerche di livello internazionale pubblicate e citate frequentemente. Non è un gruppo di "parrucconi" protervi e non è chiuso ai contributi di nuovi colleghi e quindi mai diverrà un carrozzone esclusivo di pochi sedicenti luminari: a Firenze, recentemente, se n'è avuta dimostrazione grazie all'entusiasta partecipazione dei cosiddetti "treaters" e gli interventi, tra gli altri, di nuovi adepti come Baderna, Rago, Digilio e Della Porta. Chissà se prima o poi saranno i medici italiani, uniti tutti insieme, a dimostrare l'efficacia definitiva del Prolastin?

Il patrimonio da non disperdere e, anzi, da raccogliere accuratamente, è rappresentato dal livello articolato di assistenza di qualità in differenti ambiti, la totale confidenza e collaborazione tra medici e pazienti e la loro associazione e, infine, il rapporto sincero e lineare con le ditte farmaceutiche, come si è sempre verificato nei vent'anni precedenti.





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.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.

**Per la devoluzione del 5 per mille indicare il codice fiscale dell'Associazione: 92008890177**



### **Associazione Nazionale Alfa1-AT - 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 – 335 7599026 – fax 030 8907455

Banco di Brescia - IBAN IT 69 Z 03500 55220 000000010001

Credito Bergamasco - IBAN: IT 88 O 03336 55220 000000002101

C/C postale 30986210

<http://www.alfa1at.org> – [info@alfa1at.org](mailto:info@alfa1at.org)

Skype: alfa1.italia.generico

Si richiede inoltre di inviare all'indirizzo sopra i Vostri indirizzi e-mail ai quali spediremo eventuali comunicazioni e l'Alfabello in formato elettronico.



*Dal consiglio direttivo  
dell'Associazione Nazionale Alfa 1 At  
i più sentiti auguri per un sereno Natale  
e un felice 2014*

La informiamo che i Suoi dati saranno utilizzati esclusivamente per inviarLe 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)