

nazioni ancora prive di terapia sostitutiva!

La potenza sovraumana dell'Alpha-One Foundation. Non c'è paragone: questi americani sono ricchi, mostruosamente organizzati, anni luce avanti a tutti. Per fortuna ci amano con slanci quasi orgasmici nei confronti di Nuccia (Fausto era sempre in guardia). Un episodio: una mattina nella sala della colazione mi son trovato davanti John Walsh, il mitico presidente dell'Alpha-One Foundation, non appena mi ha visto mi ha accompagnato a un tavolo provvedendo personalmente lui alla pulizia prima che mi sedessi; pensate, quell'uomo è membro di Commissioni Nazionali Americane e va spesso a Washington per parlare di persona coi politici e mi spolverava il posto dove mangiavo! L'Alpha-One Foundation ha portato in Irlanda 35 persone e gli ha organizzato per una settimana un giro turistico per tutta la nazione (e molti di loro erano in ossigeno terapia)! L'Alpha-One Foundation ci ha ospitati nell'albergo di Dublino, l'Alpha-One Foundation ha messo a punto "Alphaville" un tomo pesante 6 chili dove si può trovare scritto tutto quello che riguarda la gestione degli "alphas": dalla dieta allo stile di vita, dall'igiene ambientale più corretta alle raccomandazioni sullo screening. L'Alpha-One Foundation pubblicherà tra breve nel suo sito internet il nostro progetto di screening. L'Alpha-One Foundation è una grande lobby (in senso buono) della salute a livello mondiale: è una fortuna averla incontrata ed essere stati presentati da colui che viene considerato il "Dean" dell'Alfa1 in Italia: il mitico Maurizio (al secolo Luisetti) da Pavia.

Il Nuccia Gatta Award. Il momento più commovente, un riconoscimento per la trascinatrice ma anche per tutti quelli che si impegnano nell'Associazione. Durante la cena di gala all'improvviso il silenzio e le lacrime per la consegna a Nuccia (badate bene all'accento è così che va chiamata, all'inglese, da adesso in poi, se volete far carriera!) dell'"Award" ovvero di un premio, una targa a riconoscimento di chi ha ideato per prima di organizzare un Meeting dei pazienti "alphas". Unico problema: Nuccia si è così gasata che vuole davvero organizzare il prossimo in Italia.

La riunione degli esperti. Bertella e Corda di colpo sin son trovati - da esperti - a discutere, radunati a cerchio con dei mostri sacri della medicina mondiale: Gordon Snider (padre dei migliori studi

mondiali sull'enfisema), McElvaney (mega pneumologo irlandese), Sandy Sandhaus (direttore scientifico dell'Alpha-One Foundation), Strange (uno dei responsabili del Registro dell'Alpha-One Foundation). Bertella era la più carina del gruppo. Scherzi a parte, la discussione è stata ricca di stimoli e spunti di ricerca e di nuovo, nel nostro piccolo, ci siam resi conti di non essere così indietro... in Italia.

La parte scientifica. Niente male, anzi stimolante, niente affatto ripetitiva, ricca di stimoli e con "Speaker" di alto livello; tra tutti Lomas, il padre dei polimeri con una ricca panoramica sulla patogenesi delle patologie correlate al deficit e Sandhaus che ha fatto il punto sulle prospettive di ricerca nei vari ambiti del deficit: diagnosi mirata ("targeted detection"), eterozigoti, terapia genica.

I gruppi di studio per i pazienti. Vi ha partecipato Nuccia: utili i consigli e le esperienze per il comportamento sessuale, i trapiantati, la riabilitazione, le pratiche di rilassamento.

Conclusioni. Bilancio quindi positivo. Esperienza carica di riflessioni importanti con scambi personali, emotivi e professionali non indifferenti, utili per tutti: pazienti in primo luogo ma anche medici, familiari di pazienti, infermieri, manager del volontariato. Abbiamo la consapevolezza però di essere entrati in un meccanismo che richiederà sempre più impegno, anche se le soddisfazioni, a tutti i livelli, non mancheranno.



Nuccia con John Walsh

Allegato ad *alfabello* troverete un bollettino di conto corrente postale per il versamento della quota associativa, qualora non aveste ancora provveduto a farlo: abbiamo bisogno anche del Vostro sostegno per la nostra attività.

I contributi versati a favore dell'Associazione Nazionale Alfa1-AT ONLUS sono deducibili dalla dichiarazione dei redditi. Le persone fisiche possono detrarre dall'imposta lorda (Mod. 730 o Mod. Unico Persone Fisiche) il 19% dell'imponibile 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.

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. 335 7867955/57 - 335 7599026 - fax 030 8907455
C/C postale 30986210 - C/C bancario n. 10001 - Banco di Brescia - ABI 3500 - CAB 55220
e-mail: info@alfa1at.org - sito internet http://www.alfa1at.org
Stampa Litografia elemmoduli - Sarezzo (BS)

ALFABELLO
LA VOCE DELL'ASSOCIAZIONE... LA VOSTRA VOCE

Numero due - dicembre 2004

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

Una vittoria collettiva; grazie!

Carissimi,
mi piace ritrovarVi nel nostro consueto appuntamento di fine anno con un caloroso e sentito **GRAZIE!**

Dall'appuntamento di maggio i motivi di gioia dell'attività dell'Associazione sono più di uno; li sintetizzerò per ovvi motivi ma ognuno avrebbe bisogno di un ampio spazio esplicativo.

Il primo, in ordine cronologico, è stato il favorevole riscontro della **Giornata Nazionale del Respiro** del 29.5.2004 che, come accennato nel numero precedente, si è tenuta nel Comune di Sarezzo. La presenza di ben 5 medici volontari ha permesso l'esecuzione di oltre 120 spirometrie gratuite e altrettante valutazioni mediche. Il tutto allietato da un gradevolissimo profumo di spiedo (assolutamente confacente alla dilatazione polmonare!) che collaboratori volontari hanno gentilmente preparato e offerto. Con il contributo dell'Amministrazione Comunale, della Banca Valsabbina, del Banco di Brescia e di numerosi benefattori privati, tramite una sottoscrizione a premi è stato possibile raccogliere circa 8.000 Euro finalizzati all'avvio, speriamo imminente, del Progetto di screening sulle popolazioni della Valtrompia.

Il **progetto di screening** è attualmente al vaglio del Comitato Etico dell'ASL; una volta ottenuto parere favorevole si potrà iniziare, presumibilmente nei primissimi mesi dell'anno nuovo.

Sempre a proposito dello screening di popolazione abbiamo ottenuto l'approvazione di una generosa sovvenzione, a progetto concluso, pari a Euro 20.000 dalla Fondazione della Comunità Bresciana. Uniti ai Vostri contributi, quelli di donatori privati e istituzionali e a quelli precedentemente approvati dalla Provincia, possiamo quantomeno contare su una copertura economica per iniziare il progetto.

E' superfluo ricordarVi quanto il Vostro contributo, anche minimo, sia prezioso e vitale per le attività associative.

Infatti l'obiettivo prioritario dell'anno in corso, il finanziamento necessario per far riprendere le genotipizzazioni in 1^ Anatomia Patologica per il Centro di Riferimento Regionale per il Deficit

della 1^ Medicina, tramite la prestazione professionale della Dr.ssa Medicina, è stato ampiamente raggiunto. Sono state infatti eseguite molte genotipizzazioni, provenienti anche da altre province d'Italia. La dottoressa Medicina, a rapporto concluso, ci introdurrà, con un articolo, nel delicato e complesso mondo del DNA e ci permetterà di capire la difficoltà e la peculiarità delle indagini genetiche effettuate. Siamo anche lieti di annunciare che, una volta conclusosi questo rapporto di prestazione professionale, continuerà ad essere garantita l'effettuazione dell'esame: un importantissimo risultato!

E cosa dire della **nuova sede**? Ebbene sì, l'Amministrazione Comunale di Sarezzo ha messo a disposizione i locali per la sede dell'Associazione presso il Centro Culturale Aldo Moro in via Puccini 25/A a Sarezzo (BS). Un particolare grazie all'Amministrazione Comunale che ha sensibilmente colto la valenza della nostra Associazione e l'importanza di contestualizzarla in un'area geografica ad alta prevalenza di soggetti portatori del deficit. L'assemblea annuale dei soci del 29 gennaio 2005 si terrà nella nuova sede e avremo tutti insieme l'occasione di brindare per inaugurarla.

Un importantissimo riconoscimento è arrivato in quel di **Dublino** direttamente dall'America. Infatti, nel corso del **II Meeting Mondiale dei pazienti** con deficit di alfa1 antitripsina siamo stati premiati dall'"Alpha One Foundation" con una targa per la dedizione e l'attività associativa: un riconoscimento che incoraggia e ricompensa di tutti i sacrifici. Il Meeting, che ha visto la partecipazione di numerosissime delegazioni mondiali (dall'Australia all'Argentina, dagli Stati Uniti alla Spagna, ecc), è stato molto interessante sia dal punto di vista scientifico, con relazioni sulle ultime novità della ricerca, sia per quanto riguarda il confronto con le reali difficoltà vissute dai pazienti, con le varie necessità anche dovute alle differenti normative di accesso alla terapia e alle cure in ogni singolo Stato. Nei prossimi numeri inseriremo alcuni articoli sulle indicazioni, anche pratiche, utili ai soggetti portatori del deficit.

Anche la costituzione di **Alfaeurope**, i cui componenti si sono riuniti a Dublino prima

dell'evento mondiale, sta prendendo sempre più corpo e verrà ufficialmente sancita durante il prossimo incontro dell'aprile 2005.

Mi preme sottolinearvi alcune date relative a due eventi teatrali in cui le compagnie si rendono disponibili a pubblicizzare e divulgare le finalità dell'Associazione: il 19.12.2004 alle ore 20,30, presso il teatro dell'oratorio di Zanano (BS) il GTO di Zanano sarà presente con la commedia dialettale: "Töc i maec i fa i sò àcc" e il 27.12.2004 presso il teatro di Inzino (BS) alle ore 20,30, la compagnia dei "Caici de Inzi" presenterà la rappresentazione dal titolo: "Töc i salmi i va a fini'n gloria".

È superfluo ricordare che Vi aspettiamo numerosi. Chi volesse ulteriori informazioni può rivolgersi ai recapiti dell'Associazione.

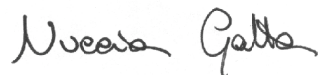
Seppur con tanta tristezza nel cuore l'ultimo ringraziamento particolare, tanto sentito quanto doloroso, va ai carissimi genitori di James

Mordenti, il nostro tesoriere e amico che ci ha tragicamente lasciati nel giugno del 2003; i genitori ricordando proprio la sua dedizione e attività per l'Associazione ci hanno donato la somma di 4.000 Euro.

Ed infine i Saluti di Natale con i più Cari e Sinceri Auguri miei personali e di tutto il Consiglio Direttivo che rivolgiamo a tutti coloro che credono nel nostro impegno e ci sostengono così calorosamente!

Nuovamente **GRAZIE, BUON NATALE, FELICE ANNO NUOVO** e appuntamento all'**ASSEMBLEA ANNUALE DEI SOCI!**

Il presidente



sabato 29 gennaio 2005

Assemblea Annuale dei Soci

prima convocazione alle ore 6.30

seconda convocazione alle ore 10.30 - Centro Culturale "Aldo Moro"

Via Puccini, 25/A - Sarezzo (BS)

Il trattamento del deficit di alfa-1 antitripsina

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

Tutti i soggetti con deficit severo di 1-AT devono essere monitorati nel tempo, poiché hanno un aumentato rischio di sviluppare patologie epatiche e polmonari, ma solo quelli che presentano quadri clinici definiti di patologia epatica o polmonare necessitano di un vero e proprio trattamento medico.

Per quanto riguarda la patologia epatica il trattamento non si discosta da quello comune a tutte le epatopatie evolutive, inclusa l'opzione del trapianto d'organo.

Il **trattamento di base** della patologia polmonare in soggetti con deficit di 1-AT non differisce da quello effettuato in soggetti pneumopatici cronici senza deficit e comprende in primis l'abolizione del fumo, la riduzione dell'esposizione agli irritanti respiratori, la terapia broncodilatatrice ed anti-infiammatoria con modalità simili a quelle impiegate in tutti i pazienti

affetti da Broncopneumopatia Cronica Ostruttiva (BPCO), il trattamento precoce delle infezioni del tratto distale dell'albero respiratorio (i bronchi più periferici) al fine di ridurre nel polmone la quantità di cellule infiammatorie potenzialmente lesive.

Il trattamento peculiare dei soggetti con deficit di 1-AT è rappresentato dalla **terapia sostitutiva** con 1-AT estratta da plasma di donatori sani effettuata per infusione endovenosa una volta alla settimana. L'approvazione di tale trattamento fu concessa dalla FDA (Food and Drug Administration, ente regolatorio statunitense per i farmaci) negli anni '80 non in base ad uno studio clinico controllato che dimostrasse l'efficacia del farmaco (in questo caso che dimostrasse il rallentamento della perdita di funzione polmonare nei soggetti con deficit di 1-AT sottoposti a trattamento con 1-AT sostitutiva rispetto ai controlli

non sottoposti a tale trattamento), bensì valutando i dati biologici accumulati, che dimostravano che l'infusione a scadenza settimanale di 1-AT era in grado di riportare la capacità di difesa del polmone contro gli enzimi (elastasi) a livello alveolare a valori superiori alla soglia minima di protezione delle strutture alveolari, ed anche sulla base di considerazioni di tipo etico ed economico.

La terapia sostitutiva va praticata di regola in ambiente ospedaliero, perlomeno in Italia, essendo il farmaco registrato in fascia H (distribuito dagli Ospedali).

Le indicazioni alla terapia sostitutiva sono le seguenti:

- tutti i sottotipi (fenotipi e genotipi) che si associano a livelli serici di 1-AT < 11 mM od 80 mg/dL;
- età superiore ai 18 anni;
- funzionalità respiratoria compromessa, anche se non è possibile stabilire un limite inferiore di funzionalità respiratoria al di sotto del quale non somministrare la terapia sostitutiva;
- accettabile adesione al trattamento da parte del paziente.

Non appare invece indicata la terapia sostitutiva nei pazienti con enfisema polmonare con fenotipo eterozigote (PiMZ o PiMS etc) che abbiano livelli serici di 1-AT superiori a 80 mg/dL e nei soggetti

con fenotipo patologico affetti solo da malattia epatica. La somministrazione di 1-AT sostitutiva non determina un *miglioramento* clinico ma dovrebbe rallentare la perdita di funzione respiratoria. Sebbene ormai la terapia sostitutiva sia disponibile in molti paesi del mondo, ancora oggi vi è un ampio dibattito nella comunità scientifica sull'opportunità di dimostrare con studi clinici controllati l'efficacia della terapia sostitutiva, anche considerando il notevole dispendio di risorse che tale terapia comporta.

Sebbene non esistano al momento segnalazioni di trasmissione di malattie infettive contratte con la somministrazione di 1-AT sostitutiva, bisogna ricordare che questo farmaco è un derivato plasmatico ed è quindi necessario sottoporre i pazienti, prima dell'inizio della terapia, a tests per escludere la presenza di infezioni trasmissibili col sangue (HIV, epatite virale) e a vaccinazione contro l'Epatite B.

In ultima analisi vanno considerati interventi terapeutici di tipo invasivo, come la **riduzione volumetrica polmonare** (peraltro controversa) e il **trapianto polmonare** dato che il deficit può causare Insufficienza Respiratoria Cronica anche in età più precoce di quanto avvenga per i pazienti che non hanno il deficit.

L'aria frizzante di Dublino

rapporto riservatissimo sul 2° Congresso Internazionale degli "alphas"

Dr. Luciano Corda
Dirigente Medico, Prima Divisione di Medicina Interna,
Spedali Civili - Brescia

Profonde e indimenticabili sono state le sensazioni provate nella capitale irlandese. Innanzitutto eccovi la composizione della nostra delegazione: la presidentessa, accompagnata dal Fausto Principe consorte, la D^{ssa} Bertella (innamorata di tutto quello che è irlandese) e il sottoscritto (traduttore simultaneo e diplomatico all'occorrenza...); ebbene dopo la massiccia pattuglia americana (35 delegati) quella italiana era la più numerosa! Immediata l'immersione nell'ambiente: appena sbarcati abbiamo cominciato a bere una pinta di Guinness, cosa spesso ripetuta nei 4 giorni a Dublino e fino a 2 ore prima della partenza quando, al Museo della medesima Guinness, ci siamo scolati per l'appunto una ultima bella pinta. Ma andiamo per argomenti, non facciamo confusione, anche se ci sarebbe da scrivere un romanzo.

Riunione delle delegazioni europee. Eravamo forse illusi dal precedente incontro - tenutosi alcuni mesi prima a Copenhagen - che la buona organizzazione italiana venisse particolarmente premiata. In realtà viene riconosciuta soltanto la giusta impostazione del nostro Statuto, preso a modello per la "Alleanza

Europea" ma per il resto alcune nostre istanze non vengono del tutto recepite; in particolare viene nominato coordinatore del gruppo europeo Larry Warren, bravo organizzatore di meeting e associazioni di pazienti irlandesi, che però non è un paziente e non rappresenta una nazione con la terapia disponibile. Se ne riparerà al prossimo Meeting dove cercheremo di farci trovare "politicamente" più astuti e con un inglese più "fluent": Nuccia per allora dovrebbe aver preso un po' di lezioni di conversazione perché è già pronta per spiegarsi e arrabbiarsi alla perfezione. A questa riunione erano presenti spagnoli, tedeschi, irlandesi, danesi, olandesi, italiani, svizzeri e austriaci.

Il meeting Internazionale. Il sottoscritto, nel suo anglo-buzzurro, ha presentato, con Nuccia al suo fianco, tutto quello di buono che abbiamo fatto e facciamo. Il confronto anche con altre realtà nazionali, in questo caso non solo europee perché il meeting era mondiale, di nuovo ci ha rinforzati riguardo alla convinzione che la situazione assistenziale italiana sia di buon livello. **Quanti i pazienti in aula con la bombola d'ossigeno, in massima parte americani! Quante le**