Foglio informativo della
Associazione Nazionale Alfa1-AT ODV
redatto, stampato e distribuito in proprio

Numero 20 - 2019

ALFABELLO

LA VOCE DELL'ASSOCIAZIONE... LA VOSTRA VOCE

Cari tutti,

il nostro appuntamento annuale rinnova la consuetudine del ritrovarsi seguendo il filo fecondo che traccia le numerose attività svolte, quelle in essere nonché la loro naturale evoluzione futura.

Tempo di bilanci che, come ogni anno, oltre al grande impegno di tutti i membri del direttivo e di tutti i collaboratori che, a vario titolo, mantengono "viva" l'attenzione sul deficit di alfa1 antitripsina e l'associazione stessa, annovera purtroppo perdite gravissime. Con grande costernazione ma con estrema riconoscenza e gratitudine il pensiero va allo "**Zio Beppe**", lo zio di tutti, socio fondatore e consigliere anziano con il quale la nostra associazione ha mosso i primi passi e a **Damiano**, il nostro consigliere, referente per il Sud Italia e già vicepresidente per più mandati. Due persone di grande levatura, molto differenti ma accomunate da una infaticabile generosità e umanità, in grado di arrivare diritti al cuore di ogni persona che ha avuto il privilegio di conoscerli. Sebbene sia un compito arduo, Emi ci aiuterà a cogliere alcune sfumature di due persone eccezionali che sono state e continueranno ad essere tanto importanti per tutti.

È tempo di bilanci, bilanci anche molto positivi.

A un anno dall'inizio del "**Progetto per la domiciliazione della terapia sostitutiva**" con un moto di orgoglio e gratitudine è un piacere poter comunicare ai pazienti, ai medici, agli amministratori delle aziende sanitarie ospedaliere e territoriali che il progetto ha raggiunto pienamente l'obiettivo con grande soddisfazione dei pazienti, ricordiamo "pazienti fragili", dei famigliari e caregiver nonché degli operatori sanitari, gli infermieri e i medici di medicina generale, che a domicilio li seguono. Progetto quindi assolutamente declinabile, con le varianti delle specifiche realtà locali; trovate la versione integrale del protocollo e i dettagli operativi, oltre che sul nostro sito, sul portale dell' ASST Spedali Civili di Brescia Centro Malattie Rare, disponibile per ogni approfondimento e orientamento, al link http://www.territorio.asst-spedalicivili.it/contenuto/contenuti--ecm/1centro-per-le-malattie-rare.ashx

e su YouTube un utilissimo video al link:
https://youtu.be/jJnX4cPRulg *"dimostrazione rapida e semplice per diventare autosufficienti a somministrarsi alfa1 antitripsina endovena"* a cura del Dr. Levi.
Di questi giorni la splendida notizia dell'avvio di una terapia domiciliare al nostro socio Enrico di Como, dopo anni di richieste e sollecitazioni a più livelli, sulla base del protocollo bresciano.

Grazie a questo protocollo, anche per l'autosomministrazione si sconfina dal territorio bresciano alla provincia di Cremona. Il nostro Davide infatti sta ultimando il training per l'**autosomministrazione** presso il Centro di Riferimento per il Deficit di Alfa1 Antitripsina degli Spedali Civili di Brescia sotto la supervisione del Dr. Corda e della sua equipe medica e la maestria delle preziose e instancabili infermiere Cristina De Pani, Lara Piozzini e Luisa Parolari coordinate da Raffaella Zanacchi che ringraziamo di cuore, insieme al Centro Malattie Rare nella persona della Dr.ssa Annarita Fracassi e della dirigente SITRA Territoriale Dr.ssa Simonetta Di Meo che hanno interagito con l'ASST di Crema. A brevissimo Davide potrà essere autonomo e autosomministrarsi la terapia sostitutiva a casa.
Ringraziamo di vero cuore la dirigenza dell'ASST Spedali Civili di Brescia e i Servizi UCAM e ADI che fattivamente si sono adoperati in modo encomiabile per la presa in carico domiciliare dei nostri pazienti in terapia sostitutiva. Potrete leggere più avanti nelle note dei protagonisti alcune impressioni di quest'avventura in cui abbiamo da sempre creduto e per la quale da anni lottiamo.

GRAZIE a tutti coloro che hanno reso possibile questa innovativa risposta assistenziale, esempio di come la collaborazione sinergica di più realtà socio-sanitarie-assistenziali porti a risultati eccellenti per i pazienti.
Riprendendo il filo delle attività associative il primo pensiero di gratitudine va al Consiglio Direttivo che durante l'assemblea dei soci dell'11 maggio si è rinnovato per il triennio 2019/21. Un grazie infinito per tutto il lavoro svolto dai consiglieri del mandato precedente e un grazie ai nuovi membri che si sono lasciati intrigare da questa avventura associativa per il bene comune degli "Alphas".
Nel verbale dell'Assemblea Ordinaria dei Soci trovate i nominativi dei componenti del nuovo Consiglio Direttivo a cui auguriamo un Buon Lavoro!
In quell'occasione i soci sono stati convocati anche in Assemblea Straordinaria necessaria per le variazioni Statutarie e approvazione del nuovo Statuto in ottemperanza alla riforma del Terzo Settore che ci vede ora denominati **ODV** Organizzazione Di Volontariato. Tutto ciò ha comportato uno sforzo non indifferente ma ce l'abbiamo fatta con un tempismo perfetto, anzi, in anticipo viste le

deroghe che il provvedimento ha avuto. Ora però gli adempimenti burocratici che questa riforma comporta richiederanno uno sforzo ulteriore e continuativo e molte associazioni sono purtroppo a rischio. **Chiediamo pertanto la collaborazione di tutti nel darci comunicazione sia della volontà di rimanere iscritti all'associazione, rinnovando la quota associativa e trasmettendoci i dati anagrafici, sia della volontà di continuare a ricevere le comunicazioni dall'associazione compreso Alfabello. Trovate la modulistica nella pagina centrale della rivista insieme al bollettino per rinnovare la iscrizione.**

Come ogni anno i nostri soci, specialisti, Gruppo IDA e collaboratori, sia del mandato precedente che attuale, hanno partecipato a vari eventi dedicati, sia in ambito nazionale che internazionale, quali InfoAlfaDay, Hospital Meeting, Convegni, Expert Panel, Tavoli di Lavoro come la Consulta Pneumologica, Gard Italia, Uniamo, Ern, ePag, Earco, Global Alliance, ecc. approfondendo tematiche in ambito sanitario, sociale e aggregativo, nonché rilevando peculiarità e criticità locali come ad esempio in Campania e in Sardegna. Un **grazie** particolare a ciascuno di loro e alle due case farmaceutiche presenti sul territorio Italiano per il costante supporto: **Grifols Italia e CSL Behring**

Tempo di bilanci preventivi o programmatici e oltre a tutti gli appuntamenti continuativi, di cui sopra, che vede sempre più pressante la necessità di una sensibilizzazione capillare.

Da tempo si sta lavorando ad un progetto di consapevolezza e divulgazione mediatica sul deficit di alfa1 antitripsina di cui la nostra socia e consigliera Cristina Barbiero, delegata per i rapporti internazionali, è capofila e che ringraziamo di cuore per questo grande impegno. Un progetto molto ambizioso e importante che potrebbe fare da apripista per una campagna mediatica globale. L'impegno economico, oltre che quello operativo, è molto importante; abbiamo presentato richieste di finanziamento alle principali case farmaceutiche e ad altri sponsor ma potremo partire solo quando avremo la certezza di una copertura adeguata. Speriamo di poter presentare il lancio di questo progetto durante la prossima assemblea dei soci alla quale vi attendiamo numerosi.

Ricordando a tutti l'importanza del sostegno all'associazione anche attraverso la devoluzione del **5x1000** vi ringraziamo augurando una buona continuazione 2020 e Buona Lettura.

Nuccia, Emi, Giovanna, Giancarlo, Rosa

GRIFOLS
CSL Behring

COMUNICATO DEL GRUPPO IDA SU INDICAZIONI A TERAPIA SOSTITUTIVA NEI PAZIENTI ETEROZIGOTI

Bruno Balbi

Negli ultimi mesi si sono succedute notizie riguardanti la terapia sostitutiva iniziata a pazienti con BPCO/Enfisema eterozigoti, cioè persone con un allele normale ed uno portatore del deficit (ad esempio gli MZ).

Riteniamo che da un lato si tratti di un aspetto potenzialmente interessante dello sviluppo scientifico nel campo del deficit di alfa1, ma dall'altro che al momento non vi siano prove scientifiche di una efficacia di tale terapia negli eterozigoti come prima definiti.

In altre parole non vi è una dimostrazione che i pazienti MZ (o MS, etc.) anche se affetti da BPCO/ Enfisema traggano giovamento dalla terapia sostitutiva.

Proprio per questo motivo le recenti ed ultime raccomandazioni delle due Società scientifiche Internazionali di medicina respiratoria (American Thoracic Society e European Respiratory Society) hanno escluso che tale terapia sia indicata negli eterozigoti. Ricordiamo invece che per quanto riguarda i pazienti con BPCO/Enfisema associato a grave deficit di alfa1 antitripsina (es. ZZ omozigoti e simili) sono stati fatti trial clinici randomizzati e/o controllati sull'efficacia della terapia sostitutiva. Questi studi hanno dimostrato l'efficacia biologica e clinica della terapia sostitutiva nel proteggere il polmone e nel rallentare la perdita di tessuto polmonare. Di conseguenza in questi pazienti la terapia sostitutiva trova indicazione clinica su base scientifica. Per quanto riguarda gli eterozigoti con BPCO/Enfisema sono necessari simili studi biologici e clinici che dimostrino gli effetti della terapia sostitutiva prima di poter giungere alle medesime conclusioni tratte per gli omozigoti.

Il gruppo IDA è composto dal Dr. Bruno Balbi (coordinatore), Dr.ssa Federica Benini, Dr. Luciano Corda, Prof. Angelo Corsico, Dr.ssa Ilaria Ferrarotti, Sig.ra Nuccia Gatta.

I membri del Gruppo IDA Ferrarotti, Corda, Corsico Benini, Balbi, Gatta.

AUTOSOMMINISTRAZIONE E TERAPIA DOMICILIARE: UN ANNO DOPO

Nello scorso numero di Alfabello avevamo dato la "buona novella" dell'inizio del Progetto per la domiciliazione della terapia sostitutiva nel paziente con deficit di alfa1 antitripsina. Sapevamo già dall'inizio che era una grande opportunità anche se non priva di ostacoli.

A distanza di un anno cerchiamo di fare un primo bilancio proponendo alcuni contributi dalla viva voce dei protagonisti di quest'avventura: pazienti, familiari, infermieri, istituzioni che ringraziamo di vero cuore.

LA VOCE DEI PAZIENTI

DUE ESPERIENZE POSITIVE

Angela

Angela

La prima parola che mi viene in mente è GRAZIE, GRAZIE e ancora GRAZIE! Grazie al Dr. Corda, grazie al mio medico di base, grazie all'associazione, grazie a tutti coloro che hanno reso possibile curarsi a casa in sicurezza e senza interruzioni. Grazie in special modo a Silvia e Monia che in quest'anno sono state il mio sostegno, gli angeli che sul mio divano si sono presi cura di me, talvolta accompagnate da Fabio, Paolo e Gianni, infermieri dell'ADI, (Assistenza Domiciliare Integrata) che settimanalmente mi hanno somministrato la terapia.

Chi non prova non può immaginare cosa voglia dire essere senza fiato, dover trascinare il carrellino con lo stroller per l'ossigeno (lo zainetto è troppo pesante e freddo) e reggermi al braccio di mio fratello prima, e quando per lui era diventato troppo gravoso, a quello di mio marito, attraversare il corridoio dell'ospedale per raggiungere, sbuffando e con tante soste, il reparto dove viene somministrata la terapia. Una fatica immane che si affronta sapendo quanto è importante avere una terapia che protegga i nostri polmoni così delicati, ma pur sempre una fatica inimmaginabile. Da tempo io e mio fratello Beppe, con cui ho condiviso il percorso di questa malattia, aspettavamo con ansia la possibilità di ricevere la terapia a casa nostra, senza tutte le volte avere l'incognita di sapere se ce l'avremmo fatta a raggiungere l'ospedale. Purtroppo Beppe ha solo firmato il consenso per l'inizio della terapia a casa...ci ha lasciati prima..ma era felicissimo di questa conquista per tutti noi Alfa1.

Voglio ringraziare anche a nome suo tutto il personale del Day Hospital dell'Ospedale di Gardone Valtrompia che per anni ci ha sempre supportato e seguito con cortesia e dedizione.

Renato

Armando

Sono il fratello di un portatore di deficit severo ZZ di Alfa1 antitripsina, vorrei raccontare la nostra esperienza con la terapia domiciliare.
Da quando mio fratello ha avuto la possibilità di ricevere la terapia a casa, la malattia viene affrontata con meno stress e preoccupazione. Infatti, grazie a questa iniziativa, nonostante i gravi problemi di salute , mio fratello può curarsi senza incorrere nelle difficoltà che il trasporto settimanale in ospedale comportava. Anche dal mio punto di vista di familiare la cura a domicilio è stata un enorme aiuto: lavorando infatti, avevo sempre bisogno di chiedere permessi e giorni di ferie che mi consentissero di accompagnare mio fratello in ospedale. Spero che questo servizio, davvero indispensabile per gli ammalati e i loro parenti, possa continuare.
Ringrazio l' Associazione Nazionale Alfa1 AT ed in particolare Nuccia Gatta e il Dr. Luciano Corda, che hanno consentito l'attivazione della terapia domiciliare per l'impegno, la perseveranza dimostrata e per l'assistenza che offrono alle persone che soffrono di questa patologia. Grazie.

QUALCHE PROBLEMA

Davide

Nel 2017 per un improvviso malessere ho cominciato una serie di visite al fine di capire cosa mi procurasse mancanza di fiato e in seguito ad una spirometria, che indicava una situazione piuttosto grave, sono stato sottoposto ad un test genetico per l'alfa1 antitripsina da cui è emerso, che sono affetto dalla malattia genetica rara legata alla mancanza di tale proteina.
Sono approdato al Centro di Riferimento del Deficit di Alfa1 Antitripsina degli Spedali Civili di Brescia sotto la direzione del Dr. Corda.
Hanno studiato la cura e ho cominciato il mio percorso di somministrazione settimanale del medicinale per sopperire alla mancanza di Alfa1. Ogni 6 mesi predispongono gli esami e le visite di controllo e mi hanno fatto conoscere l'Associazione pazienti Alfa1 AT a cui mi posso rivolgere per qualsiasi questione inerente la mia patologia e la Sig.ra Nuccia Gatta è davvero una persona

su cui contare. L'anno scorso il Centro di Riferimento degli Spedali Civili di Brescia ha portato avanti il progetto di autosomministrazione del farmaco rivolto inizialmente ai pazienti della provincia di Brescia. Il Dr. Corda ha ritenuto opportuno inserirmi in tale progetto e così, affiancato dallo staff infermieristico dell'ospedale, ho iniziato tale pratica. Non è facile, soprattutto per uno come me che ha sempre detestato gli aghi, ma devo dire che le infermiere mi stanno rendendo tutto più semplice. Hanno anche istruito mia figlia Rebecca sulla preparazione della dose di farmaco. La somministrazione attualmente avviene ogni 15 gg ma nonostante l'appuntamento non sia più settimanale, rimane comunque un impegno rilevante e gravoso e sinceramente l'opportunità di poter fare l'infusione presso la mia abitazione mi sembra una liberazione. È pur sempre una cura per rallentare il decorso di una malattia con cui ormai devo convivere ma e' sicuramente meno pesante potersi curare a casa.
Questa opportunità mi fa affrontare la malattia e quindi la cura con un briciolo di serenità (per quanto sia possibile). Mi sento in dovere di ringraziare il Dr. Corda, il Dr. Levi, la Sig.ra Nuccia Gatta e tutto lo staff infermieristico per il loro supporto.

CHI LA DURA … LA VINCE (speriamo)

Enrico

Mi chiamo Enrico, ho 71 anni, abito a Susa, a circa 60 Km da Torino e vorrei narrarvi in breve la mia storia recente. Nel corso della vita ho fumato come un turco fino a 45 anni circa e questo, unito al mio lavoro nei cantieri sulle strade e ad una malattia genetica che non sapevo di avere mi ha portato ad avere senso di soffocamento, gravi difficoltà respiratorie e un enfisema polmonare bilaterale, mai curati a fondo dal mio medico di base. Nel 2016 mi sono ammalato di polmonite e nel 2018 di nuovo: entrambe le volte sono stato salvato in extremis e, dimesso dall'ospedale di Susa sono stato quasi due mesi in riabilitazione.
Ho perso circa 28 kg di peso e da allora eseguo ogni giorno gli esercizi appresi e mi tengo sotto controllo. Tuttavia stavo peggiorando nonostante nel frattempo avessi dovuto ricorrere all'uso domiciliare dell'ossigeno. La mia compagna, che è decisa e cocciuta mi ha praticamente costretto a recarmi dal Dr. Giovanni Lanza, dell'Ospedale Molinette di Torino, che veniva a Susa mensilmente per assistere gratis le persone meno abbienti. Questo medico mi ha visitato, mi ha sottoposto ad alcuni esami e mi ha indirizzato alla Dr.ssa Chiara Carraro, presso l'Ospedale Amedeo di Savoia, a Torino, la quale ha accertato che sono affetto da BPCO associato a deficit severo di Alfa1AT, una malattia genetica che necessita di una cura particolare per non peggiorare sempre. Qui è iniziata una serie infinita di difficoltà vere e fittizie per non sottopormi alla cura suddetta, non si sa bene il perchè: la dottoressa si è battuta in mio favore e, con la mia compagna ha infastidito mezzo mondo venendo a conoscenza così

dell'esistenza della Sig.ra Nuccia Gatta, referente di un'associazione che opera in favore dei malati di deficit di alfa1 antitripsina. L'abbiamo contattata e si è data molto da fare; tra tutti siamo riusciti ad ottenere la cura per me e finalmente da novembre 2018 ho ricevuto 5 infusioni di farmaco presso l'ospedale San Giovanni Bosco di Torino. Successivamente non è stato possibile ottenere il proseguimento della cura presso l'ospedale pubblico di Susa, nonostante la presenza dello pneumologo e sono stato costretto a recarmi ogni venerdì mattina presso l'ospedale di Rivoli Torinese. Per andarci spendevo 30 euro per volta tramite l'AVULSS (Associazione di Volontariato): partivo la mattina presto con bombola di ossigeno al seguito, tornavo a casa stravolto inficiando così buona parte dei risultati; per spendere meno avrei dovuto prendere un treno e due autobus partendo all'alba per arrivare a destinazione in tarda mattinata, e tornare in serata cosa praticamente impossibile ed assurda.

L'ospedale S.G. Bosco di Torino.

Oltre tutto sono invalido al 100%, anche se non prendo neppure un euro. Sempre la mia compagna tramite la Sig.ra Gatta ha contattato il Dr. Paolo Baderna, all'ospedale di Saluzzo, ci è andata con tutti i miei incartamenti e... **miracolo**!

L'ospedale di Susa.

Da metà settembre scorso ricevo la mia terapia all'ospedale di Susa, tutti i giovedì mattina ed ho scoperto che già da gennaio 2019 avrebbero potuto inserirmi a Susa, mentre a me veniva detto che a Susa non si poteva effettuare. Alla fine la mia compagna si è incavolata parecchio ed ora "rompe le..." a tutti, in primo luogo per ottenere che la terapia mi venga erogata a domicilio, in secondo luogo per capire il perchè di tutte le difficoltà incontrate senza che in effetti esistessero davvero, e chi sia a manovrare in questo modo a discapito dei malati e soprattutto per quale motivo. Vi terrò aggiornati sul mio percorso augurandomi di annunciarvi presto di essere diventato il primo paziente della Val di Susa ad ottenere la cura a casa, evitando neve, pioggia e gelo d'inverno e l'afa infernale d'estate. Il mio augurio più grande per tutti voi è di non arrendervi di fronte alle difficoltà: insistete, informatevi, coinvolgete quanti più dottori conoscete, anche solo di nome, e se non vi danno soddisfazione rompete loro le scatole quasi tutti i giorni, prendendoli per sfinimento, cederanno per stanchezza!

Grazie infinite a tutte le persone che mi hanno aiutato, seguito e sostenuto in questo percorso, auguro a tutto il mondo una Pasqua di pace e serenità.

IL PUNTO DI VISTA INFERMIERISTICO DELL'ADI ASSISTENZA DOMICILIARE INTEGRATA

Silvia

Il nostro è un servizio erogato dall'ASST in collaborazione con i Servizi Sociali dei Comuni del territorio. Mi hanno chiesto di descrivere con poche semplici parole quella che è stata la mia esperienza in questo anno a proposito del progetto Domiciliazione Terapia Sostitutiva nei pazienti con deficit di alfa1 Antitripsina, progetto partito proprio circa un anno fa in collaborazione con l'ASST Spedali

Civili e voluto in particolare dal Dr. Luciano Corda e dall'Associazione Nazionale Alfa1 AT. Il progetto ha trovato nel servizio sociale uno sbocco in supporto alle necessità delle famiglie e dei pazienti le cui condizioni generali si sono man mano aggravate tanto da rendere loro difficile anche il più piccolo spostamento. Dopo un anno che seguiamo questi pazienti (in Valle Trompia sono attualmente due) l'esperienza ci ha solo che arricchito dandoci l'opportunità di crescere anche dal punto di vista professionale.

INFERMIERI MAC CIVILE

E finalmente si comincia!!!!
Si, proprio così. Abbiamo iniziato il percorso di addestramento all'autosomministrazione della terapia a domicilio. Davide si presenta accompagnato dalla figlia, sembra ben disposto, ascolta con attenzione le nostre istruzioni e si dimostra volenteroso di imparare. Dopo alcune prove è già in grado di predisporre tutto il materiale in autonomia, diluisce in modo corretto il farmaco, ma presenta ancora qualche difficoltà all'esecuzione della venipuntura. Siamo certe che ce la faremo. Forza Davide facciamo il tifo per te e per i prossimi pazienti che usufruiranno dell'autosomministrazione!

E GUARDIAMO AVANTI …

Anche le due aziende farmaceutiche presenti sul mercato italiano dell'antitripsina si stanno adoperando per portare la terapia a casa dei pazienti, sia pure con approcci diversi tra loro. Dovrebbero prendere l'avvio nei primi mesi del 2020 due programmi di supporto infermieristico alla terapia domiciliare, di cui daremo dettagli specifici sul sito non appena in nostro possesso, entrambi finalizzati a favorire l'autosufficienza del paziente, migliorare la qualità e l'efficacia delle cure ed aumentare l'aderenza a lungo termine alla terapia.
Nello specifico:

GRIFOLS

Grifols Italia, in collaborazione con ItaliAssistenza S.p.A, società specializzata nella progettazione ed erogazione di servizi al paziente, sta elaborando un programma denominato "GriCare Alf1" a supporto dei pazienti alfa1 che prevede la somministrazione a domicilio del farmaco "**Prolastin"** effettuata da Infermieri Professionali, su richiesta e indicazione del medico specialista che ha in cura il paziente alfa1.

CSL Behring

CSL Behring, con il prodotto **"Respreeza",** intende promuovere un "Programma di Supporto ai Pazienti" incentrato su educazione e training all'autosomministrazione domiciliare , dedicato a quei pazienti che, dopo il training in ospedale, non si sentono ancora completamente sicuri e necessitano di un temporaneo ulteriore accompagnamento.

Anche quest'anno attiva è stata la partecipazione dei nostri associati ad eventi in Italia ed all'estero. Di seguito trovate un elenco sicuramente incompleto.

- 11 Febbraio Padova, *il deficit di Alfa1-antitripsina: il paziente e i modelli di cura*;
- 19 Marzo Milano, *Open Expert Panel;*
- 21-23 Marzo Treviso *4th international conference respiratory physioterapy (Arir)*;
- 4 Aprile Napoli, *1° Corso Teorico Pratico Malattie respiratorie rare;*
- 24 Maggio Modena *Cena per raccolta fondi Lions Club Terre del Panaro;*
- 7-8 Giugno Coccaglio (BS), *Le correlazioni tra Asma, Bronchiectasie e Deficit di Alfa1- AntiTripsina*;
- 20-21 Settembre Pozzuoli (NA), *Molecular Therapies For Liver Disease In Alpha-1 In Antitrypsin Deficiency;*
- 25 Settembre Milano, *Consulta Pneumologica;*
- 28-29 Ottobre Riva del Garda, *Congresso Nazionale Associazioni Amiche di Telethon*;
- 13-16 Novembre Firenze *Congresso SOC Italiana Pneumologia*;
- 7 Dicembre Belluno, *Info Alfa Day;*
- 18 Dicembre Napoli *Ospedale Monaldi Incontri con pazienti*.

PADOVA 11 FEBBRAIO DEFICIT DI ALFA1 ANTITRIPSINA: IL PAZIENTE E I MODELLI DI CURA

Si è svolto ad inizio anno a Padova il corso, promosso dal Dr. Vianello, che ha spaziato dagli aspetti clinici, diagnostici e terapeutici fino all'analisi a 360° del modello di cura per il paziente affetto da Deficit di Alfa1 Antitripsina, includendo le aspettative del paziente, con un focus sul PDTA della Regione Lombardia, lo sviluppo della rete RINOVA (ex NEONET) nella Regione Veneto, l'importanza di indagare il deficit nei soggetti affetti da asma grave fino a proporre la possibilità della auto-somministrazione, nuovo passo verso l'"empowerment" del paziente. Per quest'ultimo tema, sottolineato da Nuccia e approfondito dal Dr. Corda, è stata riportata anche l'esperienza e il bagaglio di conoscenze acquisito al Train-the Trainer Summit di Francoforte, con la proiezione di slide e materiali a supporto dell'auto-somministrazione elaborate per quell'occasione.

MILANO 19 MARZO OPEN EXPERT PANEL,

Si è tenuto a Milano il 19 marzo 2019 il 3° Open Expert Panel sul DAAT (Deficit di Alfa1 Antitripsina), promosso da CSL Behring. Erano presenti 12 pneumologi esperti di DAAT provenienti dal territorio nazionale e la nostra presidente.

Discussione vivace e costruttiva sulle varie tematiche proposte: terapia domiciliare e autosomministrazione, eziopatogenesi e opzioni terapeutiche, DAAT in pazienti con asma grave non reversibile, emersione di patologia e registro nazionale DAAT. Grande interesse verso terapia domiciliare/auto-somministrazione con la condivisione dell'esperienza di Brescia, dove è stato finalizzato un protocollo ospedaliero sul tema. L'appuntamento, che si ripete ogni anno, verrà esteso su due giorni nella 4°edizione del 2020 prevista per la fine di aprile, con l'intento di offrire un momento di confronto su aspetti scientifici e di miglioramento della gestione diagnostico-terapeutica del paziente, rafforzando la rete di clinici che in Italia si occupano di DAAT.

COCCAGLIO (BS) 7-8 GIUGNO LE CORRELAZIONI TRA ASMA, BRONCHIECTASIE E DEFICIT DI ALFA1 ANTITRIPSINA

Villa Calini, sede del convegno a Coccaglio.

Si è svolto a Coccaglio il 7 e 8 Giugno scorso il corso ECM "Le correlazioni tra Asma, Bronchiettasie e Deficit Alfa1 Antitripsina". Il convegno organizzato dalla Fondazione Sospiro con il supporto di CSL Behring e GSK, ha permesso di fornire ai partecipanti le nozioni di base per diagnosticare correttamente la forma genetica della malattia e diffondere una conoscenza a 360° delle alternative terapeutiche e soluzioni che possono essere cucite sartorialmente sui pazienti per rispondere ad ogni loro esigenza, come l'autosomministrazione. È stato inoltre distribuito il materiale educazionale su questa pratica, realizzato dall'associazione dei pazienti, con il supporto di CSL Behring.

RIVA DEL GARDA 28 - 29 OTTOBRE VI CONVEGNO DELLE ASSOCIAZIONI AMICHE DI TELETHON

Anna Maria Fra, Cristina Barbiero

Il 28 e 29 Ottobre abbiamo partecipato al VI convegno delle Associazioni Amiche di Telethon, che si è tenuto a Riva del Garda (TN), in contemporanea con la Convention Scientifica dei Ricercatori attualmente finanziati da Fondazione Telethon. Questa è una delle numerose iniziative che Telethon ha lanciato per facilitare contatti e scambi tra le Associazioni che si occupano di malattie genetiche rare e sostengono la ricerca scientifica in questo campo. Per sottolineare il percorso che accomuna le Associazioni tra loro, e con Fondazione Telethon, il gruppo prenderà il nuovo nome di "Associazioni in rete". Ad esse è dedicato uno spazio sul nuovo portale Telethon (www.telethon.it) dove è possibile visionare l'elenco delle oltre 200 Associazioni aderenti, inclusa la nostra.

Attraverso questo portale ed i canali social di Telethon, è possibile divulgare le iniziative a carattere scientifico organizzate dalle singole Associazioni ed aumentarne così la visibilità. Le Associazioni già ricevono comunicazioni periodiche da Telethon e vengono coinvolte in incontri di aggiornamento, quali il Convegno a Riva appena concluso, nei quali esperti qualificati trattano temi di interesse comune. Quest'anno vi sono stati interessanti interventi sul processo di valutazione dei progetti finanziati da Fondazione Telethon, sul trattamento dei dati personali e sul progetto dedicato alle malattie senza diagnosi. Gli abstract di questi interventi, inseriti negli atti del Convegno a cura dei relatori, sono riportati qui sotto. È stato infine presentato in anteprima il programma "Seed grant" con il quale la Fondazione Telethon offre la propria consulenza per il processo di valutazione di progetti finanziati dalle stesse Associazioni. Informazioni dettagliate su questa iniziativa sono state inviate ai direttivi delle diverse associazioni.

PER USCIRE DAL BUIO: IL PROGETTO MALATTIE SENZA DIAGNOSI"

Vincenzo Nigro, Angelo Selicorni

Per dare una risposta a pazienti senza diagnosi e iniziare a colmare questo bisogno Telethon ha ideato il programma "Malattie Senza Diagnosi". Nonostante i numerosi sforzi della comunità medico-scientifica e i progressi dell'analisi del Dna, esistono ancora migliaia di malattie genetiche rarissime e con cause sconosciute che rimangono non diagnosticabili. Secondo Orphanet, a fronte di oltre 7500 malattie rare conosciute (l'80% delle quali di origine genetica), sono disponibili test diagnostici soltanto per circa 4200 di esse.

È proprio per colmare questo bisogno che Telethon ha avviato questo programma, che coinvolge una rete di centri clinici italiani di riferimento per la genetica medica e un centro di ricerca, l'Istituto Telethon di genetica e medicina di Pozzuoli, dalla consolidata esperienza nelle tecniche di sequenziamento di nuova generazione (Next Generation Sequencing). Ottenere una diagnosi è il

punto di partenza per chiunque soffra di una malattia genetica: permette di dare un nome alla propria malattia, di individuare altri casi simili nel mondo da cui dedurre come evolverà, ma anche di avere più informazioni per gestire sia la quotidianità sia le situazioni di emergenza, e programmare controlli medici adeguati. Essere coinvolti in questo programma rappresenta un'opportunita in più per chi oggi non ha una diagnosi: con quasi 700 casi ricevuti, ad oggi abbiamo identificato i geni causativi in circa il 40% dei pazienti coinvolti, con una resa diagnostica paragonabile a quella di altri programmi internazionali. È tuttavia probabile che le percentuali di successo aumentino progressivamente nel corso degli anni grazie agli avanzamenti della ricerca biomedica e attraverso la rianalisi periodica dei dati. Inoltre, le informazioni ottenute sono conservate nel database del progetto: è quindi possibile che una risposta possa arrivare successivamente, grazie al confronto con dati presenti in altri database internazionali.

"ECCELLENZA, TRASPARENZA E INNOVAZIONE: LE TRE CARATTERISTICHE DELLA RICERCA DA FINANZIARE"

Manuela Battaglia

Fondazione Telethon è un ente senza scopo di lucro che si impegna ogni giorno per fare avanzare la ricerca biomedica verso la cura delle malattie genetiche rare che, proprio per la loro rarità, sono trascurate dai grandi investimenti pubblici e industriali. Per essere efficace la Fondazione basa la propria strategia su un metodo rigoroso per selezionare le migliori idee, sostenere le attività di ricerca e tradurre i risultati raggiunti in vantaggi concreti per i pazienti. A questo processo è applicato un sistema certificato di gestione della qualità che rappresenta un modello unico tra gli Enti che finanziano la ricerca in Italia. Fondazione Telethon utilizza un metodo di finanziamento che si basa sulla valutazione dell'eccellenza scientifica affidata ad un gruppo di esperti di caratura internazionale: un gruppo di 30 ricercatori che si avvale a sua volta dell'aiuto specialistico di oltre 8.000 scienziati. Fondazione Telethon, con l'impiego di una squadra dedicata in modo permanente, garantisce competenza e indipendenza nella gestione del processo di valutazione. L'elevata qualità scientifica della ricerca finanziata da Fondazione è provata dai risultati scientifici finora ottenuti che sono riconosciuti a livello internazionale e che hanno avuto un impatto decisivo sulla vita di pazienti provenienti da tutto il mondo. Questi risultati concreti confermano anche la bontà dei sistemi di selezione adottati. Grazie al modello implementato, oggi Fondazione Telethon è riconosciuta come una delle realtà che contribuisce a livello internazionale all'avanzamento della ricerca biomedica sulle malattie genetiche rare. La creazione di competenze uniche e processi trasparenti e di qualità sono fondamentali per il raggiungimento della cura.

"DI CHI SONO I MIEI DATI? LA CONDIVISIONE E LA PROTEZIONE DEI DATI SANITARI PERSONALI"

Sandra Courbier, Lucia Monaco

I dati sanitari personali sono una risorsa centrale per la ricerca biomedica, l'assistenza clinica e la gestione del paziente. La condivisione dei dati sanitari con e tra ricercatori e professionisti sanitari è indispensabile per abbreviare i tempi della diagnosi, per l'avanzamento della conoscenza sulla malattia e per i progressi nell'identificare e sviluppare trattamenti e terapie. Questo è particolarmente vero per le malattie genetiche rare, che richiedono il collegamento e il confronto di dati da pazienti sparsi in tutto il globo per poter beneficiare appieno della rivoluzione bioinformatica. La protezione della privacy, la gestione dei dati e l'applicazione delle norme di legge necessitano di coinvolgimento, competenza ed impegno da parte di tutti gli attori interessati.

La sessione interattiva con il pubblico dei rappresentanti dei pazienti e dei ricercatori ha affrontato i bisogni, le preoccupazioni e le aspettative espressi dalla comunità dei pazienti, come pure i principi del regolamento europeo sulla privacy rilevanti per la gestione dei dati sanitari in contesto di ricerca.

FIRENZE 13-16 NOVEMBRE XLV CONGRESSO NAZIONALE DELLA PNEUMOLOGIA ITALIANA AIPO

Fabio Ferrini

Fabio Ferrini

Dal 13 al 16 novembre 2019 si è tenuto alla Fortezza da Basso di Firenze il XLV Congresso Nazionale della Pneumologia Italiana organizzato da AIPO "Associazione Italiana Pneumologi Ospedalieri" a cui ha partecipato anche la nostra Associazione rappresentata dal Gruppo IDA (Dr. Bruno Balbi), da specializzandi (Dr.ssa Chiara Rocchetti e Dr.ssa Marianna Arici) e dallo scrivente Fabio Ferrini, paziente e Vice Presidente dell'Associazione.
L'Associazione è stata presente con propria postazione nello spazio dedicato "Agora", insieme alle altre Associazioni.
Premetto che la nostra Associazione nell'anno 2019 era stata invitata da AIPO a far parte del progetto che prevedeva la creazione di una **Consulta Pneumologica**, che raggruppasse le Associazioni di pazienti con in comune patologie correlate all'apparato respiratorio, al fine di dare maggiore voce e peso soprattutto verso le Istituzioni Sanitarie. Dopo un paio di incontri a Milano c/o la sede AIPO nell'aprile e nel settembre del 2019, attraverso un percorso partecipato, la nostra Associazione ha subito accolto con grande interesse ed entusiasmo il progetto della **Consulta Pneumologica**, esprimendosi a favore del **Documento di Collaborazione** e della **Bozza di Regolamento**, documenti definiti negli incontri a Milano, nel mese di Ottobre 2019 con parere

unanime del Consiglio Direttivo. Al Congresso di Firenze è stata tenuta nella giornata del 14 una riunione delle Associazioni della Consulta, a cui hanno partecipato e manifestato grande interesse anche altre Associazioni che non erano presenti a Milano.

In quella sede il sottoscritto ha espresso le posizioni e gli interessi della nostra Associazione cercando di sollecitare gli altri partecipanti a voler proseguire con forza in questo progetto, perchè **l'unione fa la forza**, sempre.

La **Consulta** oltre a promuovere le iniziative delle singole associazioni aderenti, dovrebbe, ritenendolo più proficuo, promuovere sul territorio delle iniziative itineranti sotto l'egida della Consulta e che raggruppino tutte le associazioni che ne fanno parte, ovvero ad esempio istituire delle giornate ricorrenti annuali sul territorio in cui tutte le associazioni abbiano il loro spazio proponendo alla cittadinanza servizi gratuiti quali la spirometria ed altri con vostro suggerimento. Tale proposta è stata accolta con grande interesse anche dagli stessi medici di AIPO. Infine, ho ritenuto importante, come già avevo fatto nel congresso di Bologna, così come in altre circostanze portando avanti quanto intrapreso dalla nostra Presidente e dalla ex presidente BPCO negli anni passati, insistere presso le Associazioni di maggior peso in termini numerici della Consulta, ovvero Federasma e Associazione italiana Pazienti BPCO sull'importanza dello screening sui loro associati (si ritiene che almeno il 3% dei pazienti BPCO abbia a livello genetico il deficit alfa1; i numeri sono davvero importanti visto che i pazienti BPCO sono circa 300.000). Ho anche ricordato che nel caso di BPCO associata a deficit di alfa1 esiste la possibilità di un trattamento sostitutivo per via endovenosa che è riservato a questi pazienti, trattamento che è in grado di rallentare la perdita della funzione polmonare e quindi nel lungo periodo di migliorare la prognosi di questi pazienti. Inoltre, il deficit Alfa1 AT è una condizione geneticamente determinata e quindi ereditaria che colpisce 1 persona /2000 circa; se un paziente scopre di avere questo deficit dovrebbe far sottoporre al test anche i consanguinei al fine di far capire loro la necessità di condurre stili di vita appropriati.

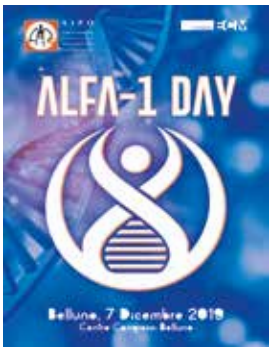
Venendo alla presenza nello spazio a noi dedicato, mi sono occupato anche di:

- Divulgare e portare alla conoscenza di medici la nostra Associazione, ad esempio ho conosciuto e preso contatti con medici di Foggia, Chieti, Firenze e Milano, che ci conoscevano marginalmente sollecitandoli a contattare noi e i Centri di eccellenza (Pavia, Brescia, ecc.) per qualsiasi evenienza, rendendomi

conto che esistono realtà un po' a sè per la gestione della nostra patologia in giro per l'Italia, con il rischio di approccio non consono.
- Tenere ed approfondire i contatti con le case farmaceutiche, **Grifols** in primis visto la loro presenza con stand.
- Conoscere le altre Associazioni, sollecitando azioni comuni, intrecciando proficui contatti con Federasma.
Ringrazio la nostra Associazione e le specializzande: grazie al loro sostegno ed impegno è stato possibile partecipare attivamente e proficuamente a questa importante iniziativa.

BELLUNO 7 DICEMBRE INFO ALFA DAY

Giancarlo Magri



Il 7 Dicembre 2019 si è svolto a Belluno l'evento Alfa-Day promosso dall'Associazione pazienti e dal Gruppo IDA con il supporto di CSL Behring.
Questa formula ormai collaudata prevede il team dei relatori esperti del Gruppo IDA (Prof. Corsico, Dr.ssa Benini, Dr.ssa Ferrarotti, Dr. Corda) che hanno chiarito con la consueta chiarezza le problematiche cliniche e laboratoristiche della malattia: due relazioni di estremo interesse (tenute rispettivamente dal Prof. Vianello, pneumologo sui rapporti tra asma grave e deficit, e dal Prof. Rea sulle problematiche relative al trapianto polmonare, entrambi provenienti dalla Università di Padova) hanno completato la parte clinica. Ma gli Info Alfa Days sono anche l'occasione per affrontare le problematiche quotidiane degli "Alfa". In una tavola rotonda "vivere con il deficit" moderata dalla Presidente Sig.ra Nuccia Gatta, è stato dato ampio spazio alle problematiche dei pazienti: dal rifiuto "psicologico" ad intraprendere la terapia sostitutiva alle difficoltà logistiche in una provincia in parte montuosa e relativamente poco abitata alle criticità di carattere burocratico-organizzativo. Un'analisi ed un esame di differenti modelli organizzativi (la rete delle malattie rare nel Veneto, l'esperienza nella gestione della terapia sostitutiva a Bolzano ed a Belluno) hanno completato la giornata. Non è mancato infine uno spazio dedicato alla problematica sempre più emergente dell' autosomministrazione. Il clima famigliare e collaborativo consueto negli Info Alfa Days ha contribuito a rendere la giornata proficua ed interessante.

NAPOLI 4 APRILE E 18 DICEMBRE

Nel 2019 Napoli è stata sede di due importanti incontri *(4 Aprile e 18 dicembre*). La nostra Presidente ha partecipato in collegamento via web portando il saluto dell'associazione e una presentazione sulle varie attività associative con la speranza che il vivace gruppo di pazienti nato dalla sollecitazione della carissima Dr.ssa Anna Annunziata, ne possa essere sempre più coinvolto. Anche la nostra Dr.ssa Ilaria Ferrarotti, intervenuta sui temi specifici della diagnosi del deficit di alfa1 antitripsina, ha portato a viva voce il saluto dell'associazione. Ringraziamo di vero cuore gli organizzatori e nello specifico la Dr.ssa Annunziata e i suoi collaboratori, che con il supporto di Grifols, hanno reso possibile questi importanti momenti di confronto che potete leggere nel prezioso contributo delle infermiere di seguito riportato.

UN RESOCONTO DELLA GIORNATA DEL 18 DICEMBRE

Ida Carraro, Grazia Ceraso, Antonietta Sabbatino, Anna Larenza

Da alcuni anni presso l'Ospedale Monaldi, il reparto di Fisiopatologia e Riabilitazione Respiratoria diretto dal Dr. Giuseppe Fiorentino ha realizzato una realtà dedicata al paziente affetto da carenza congenita di Alfa1 antitripsina.
Con il coordinamento della Dr.ssa Anna Annunziata è stato strutturato un servizio di presa in carico in regime ordinario, di day hospital e ambulatoriale; inoltre sono state sviluppate strategie di sensibilizzazione allo screening della patologia, ancora troppo sottodiagnosticata. I pazienti e i loro familiari hanno cominciato ad afferire al centro per tutto quanto riguardava la loro patologia e la cura dei loro cari, divenendo loro stessi promotori di sensibilizzazione nelle loro realtà. Nel corso dell'ultimo anno, in collaborazione con la Associazione Nazionale Alfa1AT sono nate iniziative volte alla maggiore conoscenza e coscienza di questa condizione genetica. Il giorno 18 dicembre 2019 presso l'aula Magna dell'Ospedale C.T.O. si è tenuto l'evento "Malattie respiratorie croniche:
deficit di Alfa1antitripsina" organizzato in collaborazione con l'A.O. Ospedali dei Colli e con il supporto organizzativo di "Center congressi "di Napoli.
Il meeting è stato articolato in due sessioni. La prima sessione era volta a dare informazioni cliniche semplici e chiare sulla diagnosi, programma di monitoraggio e terapia della malattia. Ha visto il coinvolgimento attivo di

Ospedale Monaldi di Napoli

pazienti e familiari, di medici territoriali: sono intervenuti la Dr.ssa Ilaria Ferrarotti del centro di Pavia, la Dr. ssa Anna Annunziata, il Dr. Ermanno Kugler da Gaeta, la Dr.ssa Teresa Petricca da Frosinone e la Prof.ssa Cecilia Calabrese, clinici impegnati nel programma di screening e di monitoraggio dei pazienti affetti da deficit di alfa1 antitripsina. La seconda sessione è stata organizzata con la partecipazione dell'equipe infermieristica del reparto di fisiopatologia e riabilitazione respiratoria, coinvolta quotidianamente nella cura delle persone affette, insieme alle loro famiglie. E' stato dato spazio alle esperienze degli operatori responsabili dello screening e della terapia, ma soprattutto ai pazienti. Attraverso la testimonianza del Sig. Antonio Ferreri e del Sig. Crescenzo Pennacchio sono state rese esplicite le domande più frequenti: Cos'è la malattia? Come si cura? Come si previene? Cosa mi aspetto? I miei figli sono in pericolo? Ciascuno attraverso la sua testimonianza ha contribuito allo scambio di informazioni, di emozioni, paure e attese.

Dai lavori è emersa una crescente richiesta di informazioni e di supporto da parte dei pazienti ma anche da parte degli operatori sanitari coinvolti, nella loro quotidianità. Il messaggio di cui vorremmo essere portavoce è non dimenticare il nostro ruolo di educatori sanitari e "riferimento" per i pazienti e i loro familiari che afferiscono a noi. In tal senso diventa necessario un percorso di aggiornamento continuo, di scambio di esperienza umana e professionale, attraverso iniziative che sostengano questo cammino assieme.

ALFAWORLD

Apparentemente meno intensa (o meno raccontata) l'attività internazionale dei nostri soci. Abbiamo raccolto, sempre senza pretesa di essere esaustivi, questi eventi:

- 13-6 Aprile Dubrovnik 7th World Congress Alpha;
- 17 Giugno Frankfurt EARCO Stakeholder Board meeting;
- 20-21 Settembre Pozzuoli (NA)
- 29 Settembre 2 Ottobre - Madrid European Respiratory Society Congress.

DUBROVNIK 3-6 APRILE 2019
7th CONGRESSO MONDIALE ALPHA 1

Cristina Barbiero

E' stato un Congresso strano, diverso dagli ultimi tre, che esprimevano ancora la visione di John Walsh di una federazione Global forte e indipendente nelle sue attività. John non c'è più e la mancata indipendenza economica del Global ne ha condannato la sorte. NON esiste più la federazione Alpha 1 Global come entità separata e "quasi" indipendente.

Gonny Gutierrez e il suo assistente Kevin Diaz hanno lasciato all'inizio dell'anno.

Alpha 1 Global è ora un "programma" della Foundation americana, come Miriam O'Day, la nuova CEO della Foundation, ha tenuto a ribadire e ha scritto a chiare lettere su tutte le schermate delle presentazioni. Questo ha fatto sì che ci sentissimo tutti "ospiti" della Foundation e non membri di un network internazionale. I paesi più piccoli e meno strutturati non hanno percepito il cambio di rotta dimostrando comunque riconoscenza e sudditanza agli Stati Uniti. Molti paesi europei, tra cui Spagna e Germania, hanno invece mal sopportato l'atteggiamento paternalistico della Foundation, stimolando quindi un rinnovato interesse per un network europeo più indipendente e forte economicamente. Come questo si esprimerà non è ancora chiaro.

C'è la volontà di creare occasioni d'incontro tra i rappresentanti europei e di attività locali finanziate direttamente ai paesi da parte dell'industria farmaceutica, bypassando la Foundation che vorrebbe invece controllare tutti i flussi economici.

Grifols, nella persona di Fran Franco, si è dichiarata molto favorevole ad una federazione europea, e pronta a supportarci nelle nostre attività comuni.

Il Congresso Pazienti, si è svolto secondo un format consolidato negli ultimi due/tre Congressi. Si è aperto il venerdì mattina con un sunto degli interventi del Congresso scientifico dei due giorni precedenti.

Poi Johanna Chorostovska, ha fatto un'introduzione agli ERN-LUNG e alle nuove classificazioni per i diversi centri e Marc Miravitlles a EARCO.

Nel pomeriggio tutti i paesi hanno fatto un breve update della situazione e attività nel loro paese. Io, come sapete, ho raccontato della domiciliazione e autosomministrazione, tra le altre cose.

Vi erano rappresentanti di 32 paesi. Poi Shane Fitch e Richard Lovrich hanno raccontato dell'importanza di partecipare a gruppi di ricerca e di strumenti anche digitali capaci di supportare i pazienti nella loro quotidianità, come App e altre strumentazioni.

Si è poi trattata la Panniculite come patologia correlata, sia dal punto di vista del medico che del paziente.

A fine giornata si è data voce a due giovani pazienti adolescenti, Arran Strong inglese che vive in Portogallo e Martina Cambon, argentina, e al loro modo di percepire la patologia e la prevenzione.

Frank Willersinn ha poi introdotto Natalie, paziente svizzera trapiantata di polmone, che ci ha emozionato con la sua toccante storia.

Prima di cena abbiamo chiesto e ottenuto un incontro riservato ai soli rappresentanti dei vari paesi con i nuovi vertici della Foundation per uno scambio di vedute su quelle che secondo noi dovevano essere le priorità per la comunità internazionale dei pazienti. Si sono toccati vari temi: la diagnosi precoce attraverso lo screening di tutti i pazienti BPCO (petizione lanciata dalla Svizzera e sottoscritta da tutti i paesi), la maggiore educazione sulla patologia, il rimborso della terapia sostitutiva per tutti i paesi, la necessità di incontri periodici tra tutti i rappresentanti dei diversi paesi con l'obiettivo di tracciare attività e politiche comuni, la condivisione di materiali e best practices, la creazione di associazioni di pazienti anche nei paesi dove ancora non esistono, e così via.

Il sabato mattina, dalle 7 alle 10, ci sono stati gli incontri tra i singoli paesi e i rappresentanti dell'industria farmaceutica. Noi, come sapete, ne abbiamo approfittato per chiedere un supporto alla campagna di awareness. Sia Grifols che CSL si sono dimostrati molto interessati e disponibili. Il prossimo passo, ci siamo detti, sarebbe stato di presentare loro il progetto coinvolgendo i responsabili dell'industria a livello italiano ed europeo. Coglieremo l'occasione della nostra Assemblea per organizzare gli incontri.
Il sabato mattina è poi stato interamente dedicato alle strategie da mettere in atto per spingere tutti i paesi ad ottenere il rimborso della terapia sostitutiva. Carina Schey ha molto efficacemente portato numeri e argomentazioni da spendersi a livello locale ed europeo. Robert Sandhaus, medico americano, ha presentato i risultati di uno studio di Alphanet sulle loro attività di supporto al paziente, che hanno portato a minori recidive, ospedalizzazioni e maggiore aderenza alle terapie. Nel pomeriggio si sono ulteriormente approfonditi i temi dell'importanza dell'advocacy e del coinvolgimento dei pazienti nelle attività volte a sensibilizzare il mondo politico sulle esigenze legate alla patologia.
Abbiamo terminato la giornata e il Congresso con un paio d'ore riservate a domande e risposte, considerazioni, richieste, etc… da parte di noi rappresentanti alla Foundation nelle persone dell'amministratore Miriam O'Day e della Presidente Janine D'Armiento. I toni sono stati franchi e a volte anche un po' troppo schietti e diretti. Non abbiamo nascosto la nostra delusione per il nuovo corso e l'insoddisfazione da parte dell'Europa di essere considerata un "progetto" (secondario) delle attività della Foundation.
Capiremo in futuro quali sono le intenzioni sulla Federazione Global.

POZZUOLI (NA) 20-21 SETTEMBRE MOLECULAR THERAPIES FOR LIVER DISEASE IN ALPHA-1 ANTITRYPSIN DEFICIENCY

Valentina Barzon, Alice Maria Balderacchi

Valentina Barzon
Alice Maria Balderacchi

In data 20-21 Settembre 2019, presso l'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (TIGEM) di Pozzuoli (NA), abbiamo preso parte al convegno dal titolo: "Molecular therapies for liver disease in alpha1 antitrypsin deficiency". L'incontro era focalizzato sulle complicanze epatiche legate al deficit di alfa 1-antitripsina (DAAT) e sul relativo approccio terapeutico. Il convegno ci ha permesso di implementare la nostra conoscenza in materia, fornendoci una panoramica completa relativa ai progressi della ricerca traslazionale e clinica relativa al DAAT. Gli interventi promossi da illustri rappresentanti della comunità scientifica internazionale tra i quali Nedim Hadzic (*King's College London, UK),* Ron Kopito (*Stanford University, US),* David Lomas (*University College London, UK),* Christian Mueller (*University of Massachusetts, US),* Jeffrey Teckman

(*Saint Louis University, US)*, hanno acceso il dibattito volto al progresso della ricerca relativa al legame tra DAAT ed epatopatie e favorito lo scambio di idee tra i partecipanti. Abbiamo inoltre avuto la possibilità di esporre un nostro lavoro presentato come poster dal titolo "Improvement of the phenotyping detection of the rare Alpha1-antitrypsin Deficiency Mwurzburg variant", riguardante l'individuazione mediante isoelettrofocalizzazione di un pattern elettroforetico specifico relativo alla variante deficitaria Mwurzburg. Questa esperienza ci ha permesso di entrare in contatto con alcuni dei massimi esponenti della ricerca scientifica relativa al seficit di alfa1 antitripsina e le loro presentazioni, esposte con grande chiarezza e carisma, sono state strumento per nuovi spunti di riflessione mirati ad un continuo miglioramento professionale. Un sincero ringraziamento è rivolto agli organizzatori del convegno Prof. Nicola Brunetti-Pierri (*Telethon Institute of Genetics and Medicine, IT),* Dr. Pasquale Piccolo (*Telethon Institute of Genetics and Medicine, IT)* e Dr. Pavel Strnad *(RWTH Aachen, DE),* per aver organizzato l'incontro con grande professionalità e averci dato la possibilità di presentare il nostro lavoro in un contesto scientifico internazionale.

IL CONTRIBUTO DEL GRUPPO "BRESCIANO"

Federica Benini

Il 20 ed il 21 settembre 2019 si è tenuto un importante convegno dal titolo: "Molecular therapies for liver disease in Alpha1 in antitrypsin deficiency", a cui hanno partecipato i più importanti ed esperti epatologi a livello mondiale nell'ambito del deficit di alfa1 antitripsina.

Il congresso si è tenuto vicino a Napoli, a Pozzuoli, nella sede del TIGEM, una struttura situata nell'ex stabilimento del "Comprensorio Olivetti", caratterizzato dalla presenza di una moderna tecnologia in uno spazio circondato da una grande bellezza naturale. Gli organizzatori dell'evento sono stati il Prof. Nicola

Federica Benini,
Mattia Laffranchi

Brunetti-Pierri ed il Dr. Pasquale Piccolo (TIGEM), unitamente al Dr. Pavel Strnad (Clinica Universitaria di Aquisgrana).
Tra i relatori spiccavano i nomi del Prof. David Lomas e del prof. Nedim Hadzic di Londra, e dei Prof.ri Kopito, Mueller e Teckman dagli Stati Uniti. Ai lavori scientifici ha partecipato anche il nostro gruppo bresciano, presentando due lavori di ricerca:
-"Fibroscan cap in AATD: analysis in an unselected consecutive population", un lavoro di ricerca presentato da me, e svolto grazie alla collaborazione con il Dr. Andrea Salmi, Dr. Stefano Guerini, Dr.ssa Giovanna Lanzani, Dr. Luciano Corda.
-"Structural analysis of Alpha-1 antitrypsin polymers extracted from an explanted MZ heterozygote liver", un lavoro di ricerca effettuato dal gruppo di lavoro della Prof.ssa Annamaria Fra dell'Università di Brescia, e presentato dal Dr. Mattia Laffranchi.

Riccardo Ronzoni

Uno studio di ricerca molto interessante che è stato presentato è stato anche "Multiple decision points determine the cellular fate of the major pathogenic Alpha1-antitrypsin variant", presentato dal Dr. Riccardo Ronzoni, che attualmente lavora con il Prof. Lomas, ma che proviene dal gruppo di lavoro della Prof.ssa Fra.
Al termine dei lavori il Dr. Willersinn, a nome delle associazioni dei pazienti, ha tenuto una bellissima relazione dal titolo "Looking for 120000 Alphas in Europe - the situation of patients and patient associations today", coinvolgendo poi anche altri pazienti, i quali hanno parlato all'audience della loro convivenza quotidiana con la malattia epatica. Il congresso è stato ricco di informazioni scientifiche e di spunti di ricerca.
Si è svolto in un clima cordiale e collaborativo. La speranza è che simili occasioni si possano ripetere, e che sempre più a livello scientifico si ponga attenzione e si dedichino risorse al deficit di alfa1.

VITASSOCIATIVA

ASSEMBLEE SOCI 2019

Anno importante, il 2019 nella vita della nostra associazione con ben due assemblee. Quella ordinaria è stata l'occasione per il rinnovo del consiglio.
Un grazie a chi ha scelto di collaborare in altro modo ed un benvenuto ai nuovi arrivati che in questi mesi si sono ben inseriti nel nostro direttivo.
Contemporaneamente si è tenuta anche una assemblea straordinaria ha approvato le variazioni dello statuto al fine di adeguarsi alla Riforma del Terzo Settore. Trovate di seguito i verbali delle due assemblee ed un breve commento sulle conseguenze di questa trasformazione sulla nostra attività. Per ragioni pratiche non possiamo pubblicare sulla rivista il nuovo statuto, che è comunque reperibile sul sito internet della associazione al link
http://www.alfa1at.it/wp-content/uploads/2016/07/statuto-MAGGIO19.pdf

VERBALE ASSEMBLEA DEI SOCI ORDINARIA DEL 11 MAGGIO 2019

Verbale della Riunione della Assemblea dei Soci Ordinaria presso la sede dell'associazione "Centro Culturale Aldo Moro" Via Puccini, 25/a Sarezzo (BS) 11 maggio 2019, inizio ore 9.00 Presenti facenti parte del Direttivo 10 su 11.Soci e simpatizzanti presenti più di 70.

Bruno Balbi Presidente Comitato Scientifico *assente* / Benini Federica *presente* / Bonera Emiliana *presente* / Corda Luciano *presente* / Ferrini Fabio *presente* Gatta Nuccia *presente* / Guizzi Pierangelo *presente* / Lanzani Giovanna *presente* / Mordenti Anna *presente* / Magri Giancarlo *presente* / Mutti Sara *assente* / Paterlini Cristina *presente.*

ODG:

Ore 9,00 – 9,15: Accoglienza dei soci e apertura del seggio per le operazioni di voto per il rinnovo del Consiglio Direttivo, sarà possibile votare fino alle ore 14.00.

Parte Ordinaria: Sessione Scientifica, a cura dei nostri referenti scientifici, ore 9.15 – 11.15.

– Protocollo Terapia Sostitutiva a Domicilio in ADI e in Autosomministrazione con dimostrazione pratica.

– Aggiornamento sul PDTA (Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale) Regione Lombardia.

– Novità da Dubrovnik.

– Aggiornamenti sulla ricerca. - Domande e discussione.
Parte Straordinaria ore 11.15 - 11.45.
- Variazioni statutarie e approvazione nuovo statuto in ottemperanza alla Riforma del Terzo Settore. Hanno diritto a votare i soci in regola con la quota associativa, anche tramite delega.
Parte Ordinaria: Sessione Associativa ore 11.45 - 14.00:
– Relazioni del Presidente e del Tesoriere con approvazione bilanci.
– Aggiornamenti dalle varie attività istituzionali italiane e internazionali.
– Proposte dell'assemblea e discussione.
Vi sarà la possibilità di eseguire Spirometrie Semplici e avvalersi del consulto con i nostri specialisti presenti.
A seguire un momento conviviale con buffet.

DETTAGLI ODG

L'assemblea è stata aperta alle ore 9.00 con l'accoglienza dei soci e l'apertura del seggio per le operazioni di voto per il rinnovo del Consiglio Direttivo, con chiusura del seggio alle ore 14.00. All'inizio dell'Assemblea il saluto della Presidente ai convenuti e il ricordo commovente dei soci consiglieri che ci hanno lasciato quest'anno: Giuseppe Mordenti (Zio Beppe) e Damiano Ninivaggi.
Lo Zio Beppe, socio fondatore e sempre presente alle assemblee e ai Consigli Direttivi, compatibilmente con le condizioni di salute, è stato ricordato col suo sguardo pacato e sereno; Damiano già vice-presidente nel triennio precedente, molto attivo e combattivo quale Referente della regione Puglia, è stato promotore della prima terapia domiciliare in Italia. A entrambi il nostro sentito GRAZIE! Quest'anno si è concluso il triennio del Direttivo uscente e si sono svolte le votazioni per il rinnovo del consiglio direttivo, che vede alcune nuove candidature (Cristina Barbiero già nostra delegata per le relazioni internazionali, Francesco Callea esperto del deficit di AAT a livello internazionale, Antonio Ferrero e Crescenzo Pennacchio esponenti del nuovo gruppo creatosi il mese scorso a Napoli, Alessandra Ferrini, avvocato con esperienza ventennale nell'associazione AISM).

SESSIONE SCIENTIFICA ORE 9.15 - 11.15

Protocollo Terapia Sostitutiva a Domicilio in ADI e in Autosomministrazione con dimostrazione pratica.

E' Stato proiettato il video già disponibile su youtube sulla autosomministrazione (regista il Dr. Guido Levi) e la stessa procedura è stata eseguita direttamente dal vivo dalle infermiere dell'ASST Spedali Civili di Brescia Sig. Lara Piozzini e Luisa Parolari, del gruppo di lavoro del Centro di Riferimento degli Spedali Civili di Brescia resp. Dr. Corda, alle quali è stato donato un omaggio floreale in segno di ringraziamento. Il Dr. Guido Levi ha chiarito alcuni dubbi emersi dalla platea: nessun pericolo se l'ago si disloca e il farmaco esce di vena, solo alcuni pazienti sono però candidabili alla autosomministrazione e devono prima frequentare i corsi in ospedale che sono per ora riservati ai pazienti della nostra ASST,

devono poi eseguire una fase di apprendimento pratico e acquisire un'abilità sufficiente riguardo alla procedura che viene poi certificata; il paziente ritira infine il materiale per l'infusione necessario per 2 mesi di terapia. Il protocollo è stato concesso in via sperimentale per 6 mesi e successivamente verrà valutato e ratificato per l'estensione in altre regioni.

Aggiornamento sul PDTA (Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale) Regione Lombardia.

Il Dr. Corda ha portato il contributo del Centro di Riferimento degli Spedali Civili di Brescia: ha rimarcato che si deve operare una diagnosi tempestiva e una precoce terapia sostitutiva nei pazienti con danno polmonare. Due pazienti bresciani sono attualmente in ADI e fondamentale è il coinvolgimento del proprio MMG, che deve risultare reperibile durante la manovra di infusione operata dall'ADI. Questo PDTA sarà di riferimento anche per le altre regioni: contiene aggiornamenti sugli esami di screening, DLCO e HCRT, follow-up e l'impiego del fibroscan per stadiare le epatopatie. Ritorna nuovamente il tema della presenza del Paziente esperto che è auspicabile/necessario nel team. Un ringraziamento a nome di tutta l'Assemblea è stato rivolto a Ilaria Ferrarotti riconosciuta a livello europeo per la sua professionalità e competenza nell'ambito del deficit di AAT che opera nel laboratorio di Riferimento di Pavia, e a Bruno Balbi, presidente del Comitato scientifico e attualmente impegnato in un convegno a Francoforte del quale sono stati riportati i saluti. Il prossimo giugno il Dr. Corda andrà all'EARCO, il nuovo registro internazionale che vede per l'Italia anche la presenza della Dr.ssa Ilaria Ferrarotti e del Prof. Angelo Corsico.

Luciano Corda,
Leonardo Ciuffini

Novità da Dubrovnik

La parola è stata data al Dr. Leonardo Ciuffini che ha seguito la parte scientifica del Congresso internazionale. Molte le nazioni che erano presenti, vi è stata una buona interrelazione tra medici e pazienti, con un utile confronto fra le comuni problematiche affrontate nei diversi paesi, visto che l'obiettivo era unico e condiviso. Si è discusso su quali pazienti trattare con BPCO e deficit di AAT, e non solo il nucleo ristretto di destinatari per ora inclusi secondo le linee guida. Servirebbe in realtà poter trattare molti più pazienti perché la terapia sostitutiva rallenta la perdita di tessuto polmonare e si dovrebbe fare diagnosi precoce di enfisema già nei pazienti con SAD (small airways disease) diagnosticabile con la DLCO (diffusione alveolo-capillare di monossido di carbonio) e la HRCT (TC ad alta definizione), poiché si tratta di una condizione clinica ancora reversibile. Aerosolterapia con AAT: i vantaggi riguardano la praticità di somministrazione a domicilio, evita il primo passaggio epatico del farmaco, è poco costosa ed esplica un'azione diretta sul polmone; gli svantaggi sono legati allo spreco

di farmaco nei casi di enfisema evoluto, con grosse bolle, e alla necessità di produrre particelle con diametri molto ridotti per raggiungere gli alveoli (necessità di macchinari dedicati per erogare l'aerosol). L'intervento chirurgico per via broncoscopica che prevede l'esclusione delle zone con spazio morto, ha portato a una riduzione della necessità di procedere al trapianto polmonare. Per l'epatopatia da ZZ è noto come alcuni soggetti siano asintomatici e altri invece presentino epatopatia anche severa con lo sviluppo di cirrosi: L'ERAD (degradazione delle proteine associata al reticolo endoplasmatico/Endoplasmic-reticulum-associated protein degradation che indica un processo cellulare che ha sede nel reticolo endoplasmatico citoplasmatico) rappresenta un bersaglio da studiare ulteriormente; si è anche ribadito che senza infiammazione non c'è accumulo di proteina mutata. Tra le nuove terapie in studio: il silenziamento del gene piZZ attraverso miRNA362, la correzione genica in cellule germinali, i trapianti autologhi artificiali (cellule staminali fatte crescere in organi con stampanti 3D che ricreano gli organi). Tra le criticità emerse al congresso: la registrazione di un crollo nelle donazioni di plasma a livello internazionale, la necessità di incrementare lo screening corretto in pazienti con enfisema/BPCO, e lo screening per le epatopatie anche nei neonati.

Novità dalla Ricerca

La Prof.ssa Anna Fra ci ha aggiornato sullo stato della ricerca sul DAAT, iniziato a Brescia da circa 10 anni, con la scoperta di molte varianti rare (>20% dei soggetti con deficit) e delle alterazioni cellulari e biochimiche correlate con il danno polmonare e/o epatico. Il sequenziamento del DNA anche nei soggetti sani, promosso in alcuni paesi sulla popolazione generale, sta scoprendo ancora molte più varianti. Dalle 50 varianti note, col sequenziamento nei sani, si è arrivati a circa 350 varianti note, da classificare (un caos), con l'identificazione delle proteine coinvolte, l'analisi degli aspetti patologici e clinici (polmonari ed epatici), che verranno poi inseriti in una lista da pubblicare a beneficio di altri ricercatori/specialisti. Importante è fare il sequenziamento anche in assenza di variante Z per cercare le varianti rare che sono di pari importanza patologica e clinica, ma possono necessitare di terapie in parte diverse.

Anna Fra,
Federica Benini

L'ultimo lavoro pubblicato dal suo gruppo riguarda una variante rara priva di attività antielastasica (G349R), questa proteina viene secreta in modo normale (non risulta una carenza di AAT nel plasma), ma la proteina è inattiva, inefficace. Si classifica come deficit di attività e non di quantità di AAT nel plasma. Per ora è stata riscontrata in 3 soggetti nel mondo (trovata col sequenziamento di popolazione), quindi potrebbe sfuggire allo screening che parte dalla determinazione dei livelli sierici di AAT, prima di passare all'analisi genetica.

La Dr.ssa Benini ci ha aggiornato sullo studio europeo per l'epatopatia da DAAT, condotto con il coordinamento del Dr. Pavel Strnad di Aachen (Aquisgrana). L'obiettivo è quello di studiare tutti i soggetti con deficit con o senza epatopatia. Sono già stati arruolati presso il Centro di Riferimento degli Spedali Civili di Brescia 24 soggetti, mentre a livello di gruppo europeo si è arrivati a 1200. Lo Studio prevede un'anamnesi accurata con rilievo dei parametri (peso, altezza, circonferenza vita), analisi bioumorali, l'ecografia addome e il fibroscan, con successivo invio dei sieri congelati ad Aquisgrana.

Luciano Corda, Nuccia Gatta

DOMANDE E DISCUSSIONE

vi sono state alcune domande da parte dell'assemblea rivolte agli specialisti che sono stati disponibili anche per colloqui privati durante il corso della giornata e per la valutazione delle spirometrie effettuate come ogni anno grazie alla collaborazione del tecnico di fisiopatologia respiratoria Sig. Leonardo Pedroni.
Un grazie di cuore è stato rivolto al nostro affezionato fotoreporter nonché consigliere dell'A.N.T.O. Sig. Angelo Prandelli, che documenta visivamente le nostre attività.

PARTE STRAORDINARIA ORE 11.15 - 11.45

Durante l'assemblea ordinaria viene svolta l'assemblea straordinaria (verbale disgiunto), dove vengono esposte e approvate le variazioni allo Statuto, secondo la Riforma del Terzo Settore.

SESSIONE ASSOCIATIVA ORE 11.45 - 14.00

Dopo le relazioni del Presidente e del Tesoriere, la parola è stata data alla nostra ospite Sig.ra Renate Sashoua, Presidente della associazione svizzera, che ha chiesto la firma per una petizione europea (disponibile solo per i presenti con deficit di AAT) che chiede di testare tutti i soggetti con BPCO per il deficit di alfa1 antitripsina: la richiesta è stata accolta favorevolmente.
Sono poi stati invitati a presentarsi i rappresentanti: per Grifols, Dr. Giovanni Boccardi con Prolastin, e per CSL Behring il Dr. Giorgio Lippi e la Dr.ssa Cinzia Ravo con Respreeza, quest'ultima presente da un paio di anni sul mercato italiano. La sinergia di tutti gli attori in campo per la causa comune Alfa1 sarà determinante per tutte le attività che vorremmo fare e in sinergia potremo insieme sostenere obiettivi comuni come per la prima parte del progetto di divulgazione di cui ci ha parlato Cristina.
Cristina Barbiero, la nostra delegata per i rapporti internazionali, ci ha riportato le novità del **congresso mondiale dei Pazienti** enutosi a Dubrovnik. La Alpha-1 Global, non autonoma ma dipendente dalla Foundation, da gennaio 2019 è

ALFABUONO

Enrica Bertella

Quest'anno vediamo delle ricette semplici ed abbastanza veloci per cucinare i cereali. I cereali integrali dovrebbero essere alla base della nostra alimentazione e presenti in tutti i 3 pasti principali. Il modo migliore per consumare i cereali è la forma integra, cioè integrale ed in chicco; in tal modo ogni cereale conserva al meglio le proprietà sia dal punto di vista nutrizionale che energetico, inoltre il chicco integrale mantiene una buona dose di fibre che aiutano a sviluppare il senso di sazietà ed il funzionamento intestinale e di tutto l'apparato digerente.
I cereali integrali inoltre hanno un effetto alcalinizzante ed antinfiammatorio recando beneficio a tutto l'organismo e favorendo la depurazione. Con queste ricette impareremo a cucinare alcuni primi a base di cereali integrali, per quanto riguarda la colazione vedremo nella prossima rubrica alcune interessanti preparazioni.

RISOTTO AI CARCIOFI

Il riso è considerato il re dei cereali, è il più equilibrato, fonte di carboidrati "buoni" (non zuccheri) proteine e con pochi grassi. Prima di essere cucinato il riso va lavato bene e se possibile lasciato in ammollo per una notte. Si cuoce per assorbimento, cioè si misura il volume del riso (ad esempio 1 tazza) e si aggiunge acqua fredda in misura di 2 volte il volume del riso (2 tazze). Mettere riso e acqua in una pentola con coperchio a buona tenuta, portare a bollore a fiamma vivace poi aggiungere un pizzico di sale e abbassare al minimo la fiamma. Cuocere coperto per 45 minuti. Passato questo tempo il riso avrà assorbito tutta l'acqua e sarà pronto.
Ingredienti: 2 Tazze (T) di riso integrale a chicco tondo / 4 T di acqua / ½ sedano rapa tagliato a tocchetti, senza la buccia / 2-3 carciofi / 1 spicchio d'aglio (facoltativo) / olio extravergine di oliva / sale marino integrale / Tamari (salsa di soia saporita) / succo di 1 limone. Preparazione: Cuocere il riso come spiegato sopra e lasciare riposare coperto. Togliere le foglie esterne dei carciofi, tagliare la parte con le spine e affettare a spicchi sottili. Mettere gli spicchi a bagno in acqua fredda e metà del succo di limone. Cuocere i gambi e le foglie esterne a vapore finché saranno morbidi. Far bollire dell'acqua leggermente salata e bollire i tocchetti di sedano rapa per 10 minuti. Mettere il sedano rapa cotto nel blender del frullatore con la polpa delle foglie del carciofo un filo d'olio, un pizzico di sale e il succo di ½ limone, frullare fino ad ottenere una crema fluida (aggiungere l'acqua di cottura fino alla consistenza desiderata). Frullare i gambi del carciofo con sale e olio, (se piace anche uno spicchio di aglio). Scaldare 3 cucchiai di olio e saltare gli spicchi di carciofo, sfumare con il tamari (1-2 cucchiai). Procedere ancora qualche minuto con la cottura finché gli spicchi cominceranno ad arrostirsi. Quando cotti mettere da parte in una ciotola ed usare la padella per mantecare il riso con la crema di sedano rapa e gambi di carciofo. Il riso dovrebbe avere la consistenza di un risotto, se troppo asciutto aggiungere ancora un po' di acqua di cottura del sedano rapa. Versare nel piatto la crema di gambi di carciofo formando un cerchio all'interno del quale posizionerete il risotto. Distribuire gli spicchi di carciofo sopra il riso, completare con un po' di pepe o granella di nocciole tostate.

SOBA CON VERDURE

La soba è un tipo di pasta preparata con grano saraceno (quindi senza glutine, anche se in Italia spesso si trova con farina mista di frumento e grano saraceno) avente forma di tagliolini o spaghetti. E' tipica della cucina giapponese ed in genere viene servita in brodo con verdure. Il grano saraceno non è in realtà un cereale, ma ne possiede le proprietà nutrizionali, dal punto di vista energetico è un alimento riscaldante e rinforzante da preferire in Inverno (non a caso è tipico dei paesi freddi).

Ingredienti: 1 pacchetto di soba / 1 porro / 1 carota grossa / ½ verza (o 1 broccolo o 1 grossa zucchina) / alga nori in fiocchi / sesamo tostato / olio di sesamo o extravergine di oliva / sale marino integrale / Tamari (salsa di soia saporita).

Preparazione: Pulire le verdure, affettare il porro, tagliare la carota a bastoncini o rondelle, affettare la verza a striscioline. Far scaldare l'olio con un poco di acqua e aggiungere il porro con un pizzico di sale (poco perché poi verrà aggiunto il tamari che è molto salato) e far saltare 2-3 minuti, poi aggiungere la carota e la verza e far saltare ancora pochi minuti, devono rimanere croccanti, verso la fine sfumare con il tamari e completare la cottura. Mettere a bollire dell'acqua o del brodo vegetale senza salare, quando bolle buttare la soba per 2 minuti poi scolare (cuoce velocemente). Scolare la soba e trasferirla nella pentola con le verdure far saltare e aggiustare il sapore con il tamari. Versare nei piatti e completare con una spolverata di fiocchi di alga nori e una di sesamo.

TORTINO DI MIGLIO E VERDURE

Il miglio è un cereale privo di glutine con proprietà molto interessanti: aiuta a perdere liquidi dal corpo aiuta la funzione del pancreas e migliora la digestione, ma soprattutto stimola e rinforza il sistema immunitario.

Ingredienti: 1 T + 1/2 di miglio / 4T + ½ di acqua / ½ verza o cavolo cappuccio 1 porro / 1 carota / Olio di sesamo o evo / Sale / Sesamo / Erbe aromatiche a piacere / Pane grattugiato (facoltativo).

Preparazione: Cuocere il miglio in 3 parti di acqua per 30 minuti e lasciare riposare. Tagliare finemente il cavolo ed il porro, grattugiare la carota. Cuocere in un filo di olio di sesamo le verdure una alla volta (prima il porro, poi carota e cavolo) aggiungendo ogni volta un pizzico di sale. Quando le verdure si sono raffreddate, mescolarle al miglio. Aggiungere erbe aromatiche a piacere (timo, origano, basilico). Oliare e infarinare una teglia e stendere l'impasto. Cospargere con sesamo e/o pane grattugiato e infornare a 200°C per circa 30 minuti. Lasciare intiepidire prima di tagliare.

COUS COUS CON FUNGHI E CAVOLO NERO

Ingredienti: 300 gr di cous-cous / 300-350 ml di brodo o acqua salata / 3 Cucchiai di olio extravergine di oliva (evo) / 1 mazzo grande di cavolo nero o 2 piccoli 3/4 funghi porcini / ½ cavolo rapa o ½ verza / mandorle tostate / Sale / olio evo / timo / 1 spicchio d'aglio. In una teglia mischiare bene con le mani olio e cous-cous (o anche solo stendere il cous-cous). Versarvi sopra il brodo caldo, coprire e lasciar riposare 5-10 minuti. Sgranare con una forchetta o con le mani. In una padella scaldare 2-3 C di olio e far saltare qualche minuto il cavolo nero tagliato a striscioline e il cavolo rapa tagliato a cubetti, aggiungere poca acqua o brodo, coprire e stufare finché morbido. Scaldare 4 C di olio con lo spicchio d'aglio farlo rosolare qualche minuto poi unire i funghi tagliati a pezzetti e cuocerli per 10 minuti, infine aggiungere il timo. Condire il cous cous con le verdure e far riposare almeno 30 minuti.

RICHIESTA DI ADESIONE ALL'ASSOCIAZIONE COME SOCIO

Alla c. a. Sig. Presidente

e.p.c.
Al Consiglio Direttivo
dell' Associazione Nazionale
Alfa - AT O.d.V.
Via G. Galilei n. 24
25068 Sarezzo (BS)

Il/La Sottoscritto/a .....
nato a*.....(Prov. .....) il*.....
Residente a*.....(Prov. .....) cap. .....
Via/P.zza* ..... n. ..... C.F.*.....
Tel/Cell.....E-mail.....
**Campi obligatori*

Chiede di essere ammesso/a tra i soci dell'Associazione Nazionale Alfa1 – AT ODV

DICHIARA

- Di accettare lo Statuto ed il regolamento dell'Associazione condividendone le finalità istituzionali e di versare la quota associativa annuale.
- Di rispettare le disposizioni statutarie vigenti e le delibere degli organi associativi validamente costituiti.

Data..... Firma .....

[ ] Chiedo di NON ricevere la rivista ed altra documentazione in formato cartaceo o digitale dell'Associazione.

Ricevuta l'informativa sull'utilizzo dei miei dati personali ai sensi dell' art. 13 del Regolamento UE N. 679/2016 consento al loro trattamento finalizzato alla gestione del rapporto associativo e all'adempimento di ogni obbligo di legge. Consento che i dati riguardanti l'iscrizione siano comunicati agli enti con cui l'Associazione collabora e da questi trattati nella misura necessaria all'adempimento di obblighi previsti dalla legge e dalle norme statutarie.

Data..... Firma .....

Può restituirci il modulo interamente compilato e firmato anche sul retro:
a mezzo posta alla sede della Associazione: **Via Galilei 24 25068 Sarezzo (Brescia)**
oppure a mezzo mail a: **info@alfa1at.org**

INFORMATIVA AI SENSI DELL'ARTICOLO 13, Regolamento UE 2016/679 o GDPR

Gentile socio,
L'Associazione tratterrà i Suoi dati personali nel rispetto del regolamento UE 2016/679, esclusivamente per lo svolgimento dell'attività istituzionale e per la gestione del rapporto associativo, ed in particolare per:

- La corrispondenza e rintracciabilità dei soci e/ volontari e la convocazione alle assemblee;
- Il pagamento della quota associativa;
- L'adempimento degli obblighi di legge e assicurativi per i volontari;
- L'invio del notiziario o di newsletter dell'associazione;
- Le campagne di informazione o sensibilizzazione;
- I trattamenti saranno svolti e i dati conservati da incaricati autorizzati, in forma cartacea e informatica;
- I dati non saranno comunicati a terzi né saranno diffusi;
- -L'indicazione del nome, codice fiscale, data di nascita, indirizzo, telefono, mail e altri dati è necessaria per la gestione del rapporto associativo e per l'adempimento degli obblighi di legge. Il conferimento di altri dati è facoltativo;
- La conservazione verrà messa in atto nel rispetto delle normative contabili e fiscali anche al termine del rapporto.
- Il conferimento dei dati personali raccolti per le finalità istituzionali e quelle descritte nella presente informativa, è obbligatorio pena l'impossibilità di porre in essere il rapporto contrattuale e/o convenzione con la Pubblica Amministrazione.
- Al di là degli incaricati che operano sotto il diretto controllo della scrivente nell'ambito delle finalità istituzionali e quelle descritte nella presente informativa, i dati possono essere comunicati ad enti pubblici o pubbliche amministrazioni che ne facciano richiesta nello svolgimento di funzioni istituzionali, nei limiti stabiliti da leggi e regolamenti.
- Qualora venissero messi in atto trattamenti non finalizzati all'assolvimento di obblighi contrattuali o non riferiti allo svolgimento di finalità istituzionali e quelle descritte nella presente informativa, provvederemo a richiedervi apposito consenso.
- Al momento della cessazione del rapporto associativo, i dati non saranno più trattati e saranno conservati esclusivamente nel libro soci cartaceo custodito presso l'Associazione. Ove i dati personali siano trasferiti verso paesi dell'Unione Europea o verso paesi terzi o ad un'organizzazione internazionale, nell'ambito delle finalità sopra indicate, Ti sarà comunicato se esista o meno una decisione di adeguatezza della Commissione UE.

Diritti dell'interessato. Nella qualità di interessato, Le sono garantiti tutti i diritti specificati all'art. 15 GDPR, tra cui il diritto di accesso, rettifica, cancellazione, limitazione e opposizione al trattamento dei dati, di revocare il consenso (ove prestato) al trattamento (senza pregiudizio per la liceità del trattamento basata sul consenso acquisito prima della revoca), di proporre reclamo al Garante per la protezione dei dati personali. L'esercizio dei diritti può essere esercitato mediante comunicazione scritta da inviare mediante lettera raccomandata a/r presso la sede dell'Associazione. Alla richiesta verrà dato riscontro entro 30 giorni le modalità previste dal GDPR stesso. Nel caso non venissero rispettati i tempi previsti l'interessato può rivolgersi all'autorità di controllo sul sito www.garanteprivacy.it Titolare del trattamento è l'Associazione Nazionale Alfa 1-AT ODV. con sede a Sarezzo, (BS) c.a.p. 25068, Via G. Galilei n. 24, mail *info@alfa1at.org*
Dichiaro di aver preso visione dell'informativa sulla privacy sopra riportata e consento il trattamento dei dati forniti conformemente a quanto previsto.

Data ..... Firma .....

RICHIESTA DATI PER RENDICONTAZIONE A FINI FISCALI

Gentile socio/socia amico sostenitore/amica sostenitrice

A seguito del Decreto del Ministero dell'Economia e delle Finanze del 30 gennaio 2018, tutti gli enti non profit, come l'Associazione Nazionale Alfa1-AT ODV avranno l'obbligo di trasmettere telematicamente all'anagrafe tributaria i dati riguardanti le donazioni in denaro tracciabili (fatte con bollettino di conto corrente postale, bonifico bancario, carte di credito, assegni, ovvero mediante sistemi di pagamento previsti dall'art. 23 del D.L.gs. 241/1997) affinché questi siano indicati nella dichiarazione dei redditi precompilata.
Va da sè che ogni versamento all'associazione è nominativo e a questo titolo chiedo ai soci di distinguere la quota associativa annuale che è pari a 10 € dalla liberalità che la vostra generosità vorrà elargire, poiché la quota associativa non è fiscalmente detraibile.

PER PERMETTERCI DI ADEMPIERE A TALE OBBLIGO LE CHIEDIAMO DI CONFERMARCI I SUOI DATI ANAGRAFICI

Il/La Sottoscritto/a .....

nato a*.....(Prov. .....) il*.....

Residente a*.....(Prov. .....) cap. .....

Via/P.zza* ..... n. ..... C.F.*.....

Tel/Cell.....E-mail.....

**Campi obligatori*

[ ] Sono già socio di ALFA1 AT ODV

[ ] Chiedo di **NON** ricevere la rivista ed altra documentazione in formato cartaceo o digitale dalla Associazione.

[ ] Non sono socio ma Chiedo di ricevere la rivista ed altra documentazione in formato cartaceo o digitale dell'Associazione.

Può restituirci il modulo interamente compilato e firmato anche sul retro:
a mezzo posta alla sede della Associazione: **Via Galilei 24 25068 Sarezzo (Brescia)**
oppure a mezzo mail a: **info@alfa1at.org**

Anche chi non è socio può utilizzare questo modulo se desidera ricevere le nostre pubblicazioni, (la rivista Alfabello o le newsletter quando verranno pubblicate e oltre ai dati è necessario inviare il consenso.

Data..... Firma .....

Ricevuta l'informativa sull'utilizzazione dei miei dati personali ai sensi degli art. 13 del Regolamento UE N. 679/2016 consento al loro trattamento finalizzato alla gestione del rapporto associativo e all'adempimento di ogni obbligo di legge. Consento che i dati riguardanti l'iscrizione siano comunicati agli enti con cui l'Associazione collabora e da questi trattati nella misura necessaria all'adempimento di obblighi previsti dalla legge e dalle norme statutarie.

Data..... Firma .....

INFORMATIVA AI SENSI DELL'ARTICOLO 13, Regolamento UE 2016/679 o GDPR

Gentile socio, gentile sostenitore, amica sostenitrice
L'Associazione tratterrà i Suoi dati personali nel rispetto del regolamento UE 2016/679, esclusivamente per lo svolgimento dell'attività istituzionale e per la gestione del rapporto associativo, ed in particolare per:

- La corrispondenza e rintracciabilità dei soci e/ volontari e la convocazione alle assemblee;
- Il pagamento della quota associativa;
- L'adempimento degli obblighi di legge e assicurativi per i volontari;
- L'invio del notiziario o di newsletter dell'associazione;
- Le campagne di informazione o sensibilizzazione;
- I trattamenti saranno svolti e i dati conservati da incaricati autorizzati, in forma cartacea e informatica;
- I dati non saranno comunicati a terzi né saranno diffusi;
- -L'indicazione del nome, codice fiscale, data di nascita, indirizzo, telefono, mail e altri dati è necessaria per la gestione del rapporto associativo e per l'adempimento degli obblighi di legge. Il conferimento di altri dati è facoltativo;
- La conservazione verrà messa in atto nel rispetto delle normative contabili e fiscali anche al termine del rapporto.
- Il conferimento dei dati personali raccolti per le finalità istituzionali e quelle descritte nella presente informativa, è obbligatorio pena l'impossibilità di porre in essere il rapporto contrattuale e/o convenzione con la Pubblica Amministrazione.
- Al di là degli incaricati che operano sotto il diretto controllo della scrivente nell'ambito delle finalità istituzionali e quelle descritte nella presente informativa, i dati possono essere comunicati ad enti pubblici o pubbliche amministrazioni che ne facciano richiesta nello svolgimento di funzioni istituzionali, nei limiti stabiliti da leggi e regolamenti.
- Qualora venissero messi in atto trattamenti non finalizzati all'assolvimento di obblighi contrattuali o non riferiti allo svolgimento di finalità istituzionali e quelle descritte nella presente informativa, provvederemo a richiedervi apposito consenso.
- Al momento della cessazione del rapporto associativo, i dati non saranno più trattati e saranno conservati esclusivamente nel libro soci cartaceo custodito presso l'Associazione. Ove i dati personali siano trasferiti verso paesi dell'Unione Europea o verso paesi terzi o ad un'organizzazione internazionale, nell'ambito delle finalità sopra indicate, Ti sarà comunicato se esista o meno una decisione di adeguatezza della Commissione UE.

Diritti dell'interessato. Nella qualità di interessato, Le sono garantiti tutti i diritti specificati all'art. 15 GDPR, tra cui il diritto di accesso, rettifica, cancellazione, limitazione e opposizione al trattamento dei dati, di revocare il consenso (ove prestato) al trattamento (senza pregiudizio per la liceità del trattamento basata sul consenso acquisito prima della revoca), di proporre reclamo al Garante per la protezione dei dati personali. L'esercizio dei diritti può essere esercitato mediante comunicazione scritta da inviare mediante lettera raccomandata a/r presso la sede dell'Associazione. Alla richiesta verrà dato riscontro entro 30 giorni le modalità previste dal GDPR stesso. Nel caso non venissero rispettati i tempi previsti l'interessato può rivolgersi all'autorità di controllo sul sito www.garanteprivacy.it Titolare del trattamento è l'Associazione Nazionale Alfa 1-AT ODV. con sede a Sarezzo, (BS) c.a.p. 25068, Via G. Galilei n. 24, mail *info@alfa1at.org*
Dichiaro di aver preso visione dell'informativa sulla privacy sopra riportata e consento il trattamento dei dati forniti conformemente a quanto previsto.

Data ..... Firma .....

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

CONTI CORRENTI POSTALI - Ricevuta di Versamento — BancoPosta

€ sul C/C n. 3098621O — di Euro

IMPORTO IN LETTERE

INTESTATO A

Ass. Nazionale ALFA 1 - AT - ODV
deficit di alfa1 - antitripsina
25068 SAREZZO (Brescia) - Via G. Galilei, 24

CAUSALE

[ ] Iscrizione all'associazione (€ 10.00)

[ ] donazione libera

ESEGUITO DA

VIA - PIAZZA

CAP

LOCALITÀ

BOLLO DELL'UFFICIO POSTALE

CONTI CORRENTI POSTALI - Ricevuta di Accredito — BancoPosta

€ sul C/C n. 3098621O — di Euro

TD 123

IMPORTO IN LETTERE

INTESTATO A

Ass. Nazionale ALFA 1 - AT - ODV
25068 SAREZZO (Brescia) - Via G. Galilei, 24

CAUSALE

[ ] Iscrizione all'associazione (€ 10.00)

[ ] donazione libera

ESEGUITO DA

RESIDENTE IN VIA - PIAZZA

CAP — LOCALITÀ

BOLLO DELL'UFFICIO POSTALE
codice bancoposta

IMPORTANTE: NON SCRIVERE NELLA ZONA SOTTOSTANTE
importo in euro — numero conto — tipo documento

Mod. CH 8 bis - Mod. 124001A - Ed. 1/10 - EPI1900/EPI1909 - St. (1C)

ISCRIVITI, RINNOVA LA TUA ADESIONE, SOSTIENI LA TUA ASSOCIAZIONE

ASSOCIAZIONE ALFA 1 AT ODV

AVVERTENZE

Il Bollettino deve essere compilato in ogni sua parte (con inchiostro nero o blu) e non deve recare abrasioni, correzioni o cancellature. La causale è obbligatoria per i versamenti a favore delle Pubbliche Amministrazioni. Le informazioni richieste vanno riportate in modo identico in ciascuna delle parti di cui si compone il bollettino. L'Associazione Nazionale ALFA 1 - AT è un'Organizzazione Di Volontariato (ODV). Conseguentemente, le erogazioni a suo favore sono detraibili dall'imposta da pagare (Irpef) per le persone fisiche e sono oneri deducibili dal reddito per le imprese, ai sensi rispettivamente degli articoli 13/bis e 65 del Decreto del Presidente della Repubblica 22 Dicembre 1986, n. 917. (Testo Unico Imposte sui Redditi).
Si prega di conservare questa ricevuta unitamente alla dichiarazione dei redditi. I suoi dati personali sono raccolti al solo fine di inviarLe comunicazioni e materiale informativo sulle attività istituzionali dell'Associazione. Se lo desidera potrà ottenere la cancellazione o l'aggiornamento scrivendo al nostro Responsabile dati, ai sensi della Legge 31 Dicembre 1996, n. 675 sulla tutela dei dati personali.

Cristina Barbiero

Program della Alpha-1 Foundation, il suo sito è ora congelato, Gonny Gutierrez e Kevin Diaz non sono più in Alpha Global. L'atmosfera del congresso pazienti era diversa dal solito, è emersa la volontà di autonomizzarsi dalla Foundation attuando una collaborazione più attiva tra i membri degli stati europei. I quattro giorni di congresso sono stati suddivisi in 2 giorni di ricerca scientifica e 2 giorni di sessione associativa. Citato come punto di riferimento il laboratorio di Pavia che rappresenta un'eccellenza europea, si è parlato di ERN ed ePAG dove i nostri rappresentanti sono rispettivamente il Dr. Corda e il Dr. Guerini e di EARCO con a capo il Dr. Miravitles, con una buonissima rappresentanza italiana (Prof Corsico, Dr. Corda, Dr.ssa Ferrarotti). E' stata proposta una App da telefonino per segnare tutte le info riguardo alla autosomministrazione (agenda, lotto farmaco, effetti collaterali riportati, etc.). Vi è stato un approfondimento sulla Panniculite, spesso poco conosciuta come manifestazione legata al deficit. Sono intervenuti due adolescenti che hanno portato la loro esperienza di giovani con il deficit.

Frank Willersinn ha introdotto Natalie, una paziente svizzera, che ha raccontato la sua storia con il trapianto polmonare effettuato circa 10 anni fa.

A fine lavori si è svolto un incontro aggiuntivo tra la Alpha-1 Foundation e i rappresentanti delle associazioni internazionali. Il rimborso del farmaco non è ancora previsto in tutti i paesi del mondo, in alcuni paesi non è nemmeno disponibile (UK e Olanda per esempio, con la necessità per i pazienti di trasferirsi in un altro Stato per sottoporsi alla terapia).

Alphanet è un'organizzazione che promuove il supporto e l'assistenza domiciliare (psicologica, FKT) dei soggetti/pazienti con deficit. Il nostro progetto di divulgazione/consapevolezza "awareness" del DAAT da proporre nella popolazione generale, è stato presentato a Dubrovnik ai referenti delle "case madre" delle due industrie farmaceutiche per la richiesta di finanziamento: si è svolto un incontro in collegamento telefonico tra i referenti, il Dr. Balbi, Presidente del comitato scientifico, la Presidente Sig.ra Nuccia Gatta, e in presenza con la Sig.ra Cristina Barbiero e il Dr. Leonardo Ciuffini. Google/Youtube si è reso disponibile per offrire uno spazio web del valore di 10.000 euro per il progetto.

Aggiornamenti dalle varie attività istituzionali italiane e internazionali

-Terminato il progetto sull'analisi retrospettiva dell'elettroforesi e la valutazione di farmacoeconomia in regione Toscana su 3 centri, ora verranno valutati i dati a cura del comitato scientifico e del Gruppo IDA.

- Expert Panel svoltosi il 19 marzo a Milano, che ha visto riuniti gli specialisti che

si occupano di Alfa1 in Italia per fare il punto sulla situazione anche alla luce delle indicazioni PDTA e il focus sulla terapia sostitutiva domiciliazione e autosomministrazione e le varie criticità territoriali.
-Meeting “Deficit di Alfa1-Antitripsina: il paziente e i modelli di cura” Padova 11 febbraio, in collaborazione con il Prof. Vianello e finanziato da CSL Behring.
-Incontro a Napoli, il 5 aprile, dal titolo “Malattie respiratorie rare conoscere per riconoscere” organizzato dalla Dr.ssa Annunziata che ha invitato un gruppo di pazienti locali da cui sono emersi i nominativi dei candidati per il consiglio direttivo. Presenti la Dr.ssa Ferrarotti e Nuccia Gatta in collegamento ”Go to Meeting”, in collaborazione con Grifols.
Al sud la situazione presenta notevoli criticità.
- Segnalato un prossimo importante appuntamento scientifico organizzato dal Prof. Brunetti-Pierri del Tigem di Napoli dal titolo “Terapie molecolari per la patologia epatica nel paziente con deficit di Alfa1 antitripsina” che si terrà dal 20 al 21 settembre 2019 presso il Telethon Insitute.
- Il Dr. Paone sempre in Gard Italia è il nostro rappresentante ai tavoli di lavoro e tiene alta l’attenzione sul deficit in ambito istituzionale
Progetti futuri:
- Il II Meeting Italiano dei Ricercatori da programmarsi per il 2020, con richiesta di finanziamento alle due case farmaceutiche presenti.
- InfoAlfaDay a Roma e Belluno, sponsorizzati da Grifols e da CSL Behring.
- Si può accedere a una petizione sulla pagina facebook del gruppo amici dell’associazione nazionale alfa1at (gestita come il sito della associazione dal nostro socio e consigliere sostituto Giancarlo Magri). A tutti è stata estesa la richiesta di condividere le info che abbiamo pubblicato per opporci alla firma del decreto che riduce l’accesso alla riabilitazione respiratoria. Vengono di fatto penalizzati i pazienti respiratori che potranno accedere alla riabilitazione solo in fase acuta e provenienti da strutture ospedaliere, di fatto consentirebbe l’accesso al ricovero riabilitativo solo al 20% annuale dei pazienti con patologia respiratoria cronica e discriminerebbe gravemente alcuni pazienti.
Proposte dell’assemblea e discussione: Cristina Barbiero propone la costituzione di un comitato per il Fund Raising: al riguardo si ringraziano i fratelli Alessandra e Fabio Ferrini che propongono spesso serate di raccolta fondi, e la prossima iniziativa sarà una cena il 24 maggio a Modena.
Relazione della tesoriera: Emiliana Bonera ha esposto il resoconto del bilancio con i progetti finanziati, le spese sostenute per la ricerca, il finanziamento delle case farmaceutiche e l’entrata relativa al 5 per mille. Una proposta per quest’anno è la assunzione di una segretaria che collabori attivamente per i numerosi impegni dell’associazione. Tra le spese sostenute vi sono i 10.000 euro già spesi per il nuovo Alfabello con gli inserti allegati, 5000 euro destinati al laboratorio della prof.ssa Anna Fra, mentre al Progetto della awareness sono stati devoluti 20.000 euro prevedendo di iniziare dall’ampliamento del nostro sito web.

Il bilancio è stato approvato dall'assemblea all'unanimità.
Sono stati realizzati dei prototipi di raccolta di tutti i numeri di Alfabello, dalla prima alla ultima edizione, suddivisi in 2 volumi, che sono stati donati ai Relatori, alla Sig.ra Facchini Merice (moglie dello Zio Beppe) e ai rappresentanti delle case farmaceutiche. Verso le ore 14.00 l'Assemblea si è conclusa con un ricco buffet.
Lo scrutinio delle schede si è concluso alle ore 16.00, con n.126 schede scrutinate e n. 1 annullata e i risultati per la elezione degli 11 componenti del nuovo Consiglio Direttivo sono di seguito riportati:
Gatta Nuccia 117 / Corda Luciano 100 / Bonera Emiliana 83 / Lanzani Giovanna 83 / Benini Federica 78 / Mordenti Anna 58 / Guizzi Pierangelo 56 / Ferrini Alessandra 53 / Ferrini Fabio 38 / Barbiero Cristina 32 / Magri Giancarlo 27 / Callea Francesco 26 / Pennacchio Crescenzo 8 / Ferrero Antonio 8 / Levi Guido 1.
Il nuovo consiglio Direttivo si riunirà prossimamente per distribuire le varie cariche all'interno del gruppo. Sarezzo 11 maggio 2019.

VERBALE ASSEMBLEA DEI SOCI STRAORDINARIA DEL 11 MAGGIO 2019

L'anno 2019, il giorno 11 del mese di maggio alle ore 11.15 presso il "Centro Culturale Aldo Moro" in Via Puccini nel Comune di Sarezzo (BS), a seguito di regolare convocazione si è tenuta l'Assemblea Straordinaria dell'Associazione Nazionale Alfa 1-AT ai sensi e per gli effetti dell'art.3 e seguenti dello Statuto Sociale per discutere e deliberare sul seguente ordine del giorno:
Variazioni Statutarie e approvazione nuovo statuto in ottemperanza alla Riforma del Terzo Settore. Assume la presidenza la Sig.ra Gatta Nuccia, Presidente dell'Associazione, la quale chiama a fungere da Segretario la signora Giovanna Lanzani. Il Presidente constata e fa constatare:
- che l'Assemblea è regolarmente costituita e valida come da art.3 e seguenti dello Statuto Sociale;
- che i soci presenti risultano iscritti nel Libro Soci e in regola con il pagamento della quota sociale;
- che tutti gli intervenuti si dichiarano edotti ed informati sugli argomenti posti all'ordine del giorno.
Il Presidente dichiara quindi l'Assemblea validamente costituita e atta a deliberare. Il Presidente prende la parola illustrando ai soci le variazioni allo Statuto al fine di uniformarsi alla Riforma del Terzo Settore. Il Presidente dichiarata aperta la discussione e dopo ampio dibattito l'Assemblea all'unanimità delibera di approvare il nuovo Statuto. Il presidente, null'altro essendovi da deliberare e nessun altro avendo chiesto la parola, chiude la seduta alle ore 11,45 previa stesura, lettura ed approvazione del presente verbale sottoscritto stante dal presidente e dal Segretario.

DA ONLUS DI DIRITTO A ODV

Giancarlo Magri

Giancarlo Magri

A margine della assemblea annuale si è svolta quest'anno una assemblea straordinaria che ha deliberato il passaggio della nostra associazione da ONLUS di diritto ad Organizzazione Di Volontariato (ODV) con le conseguenti modifiche dello statuto (lo trovate sul nostro sito) Tutto questo è stato reso necessario dalla entrata in vigore del DL 3 Luglio 2017 N. 117 ("codice del 3^ settore") e dei relativi decreti che disciplinano tutto questo mondo complesso e variegato.
Non è stato facile per chi all'interno del Direttivo ha dovuto occuparsene districarsi tra legge, decreti applicativi, circolari esplicative del decreto, in tempi brevi (basti pensare che il decreto applicativo è uscito a fine dicembre 2018 e le modifiche dovevano essere approvate dall'Assemblea dei Soci di maggio; inoltre la Assemblea Straordinaria è valida in presenza di persona o per delega del 1/3 dei soci e anche questo ha richiesto uno sforzo organizzativo non banale.
Cercherò in questo articolo di riassumere le principali novità introdotte dalla nuova normativa e di evidenziare le principali modifiche al nostro statuto. La modifica più evidente rispetto alla legislazione precedente è rappresentata dalla istituzione del Registro Unico Nazionale del Terzo Settore RUNTS (prima ci si perdeva tra oltre 300 registri diversi), che – a regime – dovrà permettere a chiunque l'accesso per via telematica alle informazioni relative ad ogni ente non profit; per godere dei benefici previsti dalla normativa, una ODV deve essere iscritta nell'apposita sezione del RUNTS. La buona notizia: le ODV già iscritte ai registri territoriali vengono iscritte d'ufficio a quello nazionale.
Veniamo alle altre caratteristiche che ci riguardano più da vicino.
1) Le organizzazioni di volontariato (ODV) sono enti del terzo settore costituiti in forma di associazione, che svolgono attività di interesse generale prevalentemente a favore di terzi (allargandola ad attività culturali e ricreative) avvalendosi in modo prevalente dell'attività di volontariato dei propri associati o delle persone aderenti agli enti associati. La principale differenza tra Odv e Aps (Associazioni di promozione Sociale) è che la prima non svolge attività né esclusivamente né prevalentemente a favore dei propri soci.
2) Lo statuto di un ETS (Ente terzo settore) deve contenere obbligatoriamente l'elenco delle attività di interesse generale tra quelle definite in uno specifico articolo della legge istitutiva; devono essere previste anche eventuali "attività secondarie e strumentali"
3) Lo statuto deve indicare l'eventuale destinazione ad altri ETS del patrimonio in caso di scioglimento e quale organo dell'ente può operare questa scelta.
4) Le ODV possono avvalersi di lavoratori (dipendenti, autonomi o di altra natura) esclusivamente nei limiti necessari al loro regolare funzionamento oppure nei limiti occorrenti a qualificare o specializzare l'attività svolta. In ogni caso, il numero dei lavoratori non può essere superiore al 50% del numero dei volontari; in precedenza il rapporto tra lavoratori e volontari era fissato a livello regionale;

in ogni caso i volontari non possono essere retribuiti (per noi non cambia nulla).
5) Le amministrazioni pubbliche possono sottoscrivere con le Aps e le Odv, iscritte da almeno sei mesi nel registro unico nazionale del terzo settore, convenzioni finalizzate allo svolgimento in favore di terzi di attività o servizi sociali di interesse generale (possibilità in questo momento non prevista ma in futuro).
6) Tra le possibili entrate delle ODV vengono meglio definite le attività "non commerciali" (vendita di beni acquisiti da terzi a titolo gratuito, curandone direttamente l'attività, cessione di prodotti dagli assistiti e dai volontari, a condizione che la vendita sia curata direttamente dall'organizzazione, somministrazione di alimenti e bevande in occasione di raduni, manifestazioni, celebrazioni e simili a carattere occasionale) che godono di un regime fiscale semplificato.
In conclusione, le modifiche dello statuto adottate non hanno certamente snaturato la nostra associazione che anzi, su alcuni aspetti (apertura anche ai bisogni dei non soci, nessuna retribuzione per attività prestate dai soci) era già in anticipo sui dettami di legge. Tra le tante cose è richiesta la compilazione di un nuovo registro soci che comprenda solo chi ha espresso la volontà di rimanere iscritto.

GIRA IL MONDO DELL'ALFA1 ...

Luciano Corda

Luciano Corda

Ribadisco la genuinità della nostra Associazione. Se qualcuno non ci crede o vi aderisce per altri fini è bene lo faccia presente subito. Da qui consegue che ogni iniziativa proposta in buona fede deve essere sviluppata secondo le nostre capacità, le nostre possibilità e le nostre disponibilità finanziarie: quasi tutti i nostri interlocutori l'hanno capito, non l'hanno capito solo quelli che non vogliono capirlo. La nostra attività si sviluppa da parte di ciascuno per quello che riesce a fare, è questo lo spirito del volontariato. Nello scorso 2019 in molti abbiamo viaggiato per la comune causa, personalmente ho visitato Padova, Milano, Francoforte, Coccaglio in provincia di Brescia, Madrid, Bergamo e Belluno. E chiaramente ho visto e incontrato diverse volte parecchi di voi, al di là delle visite ambulatoriali (di cui, per come sono organizzate, siamo discretamente orgogliosi). Non ripeterò come tutti gli altri anni cosa si è detto e fatto in ciascuna di queste occasioni, perché mi preme più in generale riflettere sui concetti introduttivi, sullo spirito dell'Associazione, sui nostri rapporti umani, personali e professionali. Spero che il mondo italiano dell'Alfa1 non stia girando troppo in fretta e perda lo spirito di sana collaborazione che l'ha sempre contraddistinto, si riesca sempre a comunicare francamente tra di noi, si chiariscano subito eventuali incomprensioni. Si cerchi infine di liberarsi presto anche di interessi commerciali che, come sempre, inquinano i rapporti tra gli addetti alla salute che commercio non è. Si cerchi di arricchirsi di nuove realtà di tutti generi (pazienti, medici, professionisti della salute, ditte farmaceutiche). C'è ancora moltissimo da completare, da scoprire, da perfezionare. Grazie a tutti e BUON VENTI-VENTI!

RICORDO DI BEPPE MORDENTI E DAMIANO NINIVAGGI

Emiliana Bonera

Emiliana Bonera

Carissimi tutti, quest'oggi ho "rubato" la penna dalle mani di Nuccia, voglio scrivere un piccolo ricordo dello "**Zio Beppe**". Lei era molto legata allo zio e anche ricordarlo le crea un grosso dolore. Nel 2001 ho conosciuto l'Associazione Alfa1 partecipando ad un convegno tenuto presso la sede della Comunità Montana della Valle Trompia, valle dove gli "Alfa" muovevano i loro primi passi. Avevo conosciuto Nuccia poco prima: Fausto, il marito, mi indirizzò a lei per un grosso problema famigliare; lei mi invitò al convegno e al mio ingresso trovai ad accogliere i partecipanti James, figlio di Beppe e Merice, tragicamente scomparso nel 2003. Quando Nuccia mi vide, subito mi prese per mano presentandomi il Dr. Corda ed a altri relatori. Così sono stata introdotta da Nuccia in quel mondo di luminari, mondo affascinante. Successivamente al Civile di Brescia mi ha portato dal Prof. Callea, insomma avevo conosciuto il "vulcano" come dice il Dr Corda. Avevo visto con che tenacia da parte della presidente Nuccia Gatta venivano portati avanti i progetti e le idee e, a seguito della tragica scomparsa di James, tesoriere in carica nell'Associazione, ho pensato di propormi per il periodo transitorio ...

"zio" Beppe Mordenti

Il periodo è ancora in corso! In quei primi incontri ho conosciuto quello che sarebbe diventato lo zio di tutti noi, per l'appunto "Beppe" fratello di Lina e di Anna (rispettivamente mamma e zia di Nuccia).
Mi ha conquistato fin dall'inizio con il suo sorriso mite e i modi gentili, modi illuminati da occhi azzurri che esprimevano simpatia. Mi ha accolta come una di famiglia facendomi diventare una "nipote". Non ho mai visto in lui un atteggiamento diverso, lui sempre presente ai consigli, sempre così pacato nel relazionarsi, nel dare il suo prezioso contributo mettendo a disposizione se stesso sia per gli screening che per testare nuove apparecchiature. Ha messo a disposizione di tutti la sua esperienza e purtroppo anche la sua sofferenza. Non c'è stata una volta che non mi abbia sorriso quando mi incontrava. L'ultima volta che l'ho visto era fuori dal cimitero di Zanano, stava aspettando Merice, mi diceva che non se la sentiva più di andare dal suo James, le energie si stavano riducendo, con lui, oramai compagno fedele c'era lo stroller per l'ossigeno, eppure anche in quel frangente quando abbiamo un po' conversato, i suoi occhi erano luminosi, dava consigli, diceva di non mollare, diceva che se non ci fosse stata l'Associazione lui se ne sarebbe andato già da molto tempo. Il 14 marzo 2019 l'Associazione ha perso uno dei suoi soci fondatori, Giuseppe Mordenti, per tutti "Zio Beppe" ma io ho perso uno "zio" che mi voleva veramente bene. Non ti potrò mai dimenticare Beppe, te ne sei

Grazie Beppe,
zio di tutti noi!

andato nello stesso giorno di marzo in cui sono rimasta orfana di madre e di madre acquisita. Tu farai sempre parte dei miei pensieri perché a tutti gli effetti tu hai fatto parte della mia famiglia. E della grande famiglia che è l'Associazione Nazionale Alfa1- AT.

Il mese di marzo del 2019 non è stato benevolo con noi: dopo la scomparsa di Giuseppe Mordenti un altro socio "storico" ci ha lasciato, Damiano Ninivaggi, in passato vicepresidente della Associazione, "**Nonno Felice**" come amava definirsi lui. Ho visto Damiano una sola volta di persona, durante un'assemblea dei soci e mi aveva subito colpito vedere il Vicepresidente con lo stroller dell'ossigeno, lui che abitava a 1000 kilometri di distanza, che non si era fermato davanti alla difficoltà del viaggio, armato di forza e coraggio per poter concretamente portare la sua testimonianza, per incontrare di persona Nuccia e tutti i soci presenti. Ricordo una dedizione alla causa dell'alfa1 che lo ha portato anche ad essere il referente dell'associazione per il Sud Italia e a partecipare attivamente alla federazione di malattie rare "Amare Puglia" tenendo sempre alta l'attenzione sul deficit di alfa1 e rendendosi sempre disponibile per i pazienti che trovavano in lui conforto e confronto. E' stato un testimone importante per tutti noi e seppure molto provato dalla malattia fino alla fine non ha mai mancato il collegamento via Skype nelle riunioni del consiglio direttivo dando sempre il suo contributo pacato, rispettoso ma deciso e lungimirante, una presenza forte e preziosa.

Grazie Damiano, instancabile amico!

Si, penso di poter dire che era un "leone" che lottava per sé e per la nostra causa comune. Nel 2013 aveva vinto una grande battaglia personale a nome di tutti gli "alphas" ottenendo l'attivazione della domiciliazione della terapia sostitutiva in Regione Puglia, prima regione ad ottemperare alla determina! Grazie a Damiano che, con grande caparbietà ha bussato a molte porte in Regione, a Bari, a Foggia aiutando così anche la nostra cara Anna, e ha fatto da apripista ad altre realtà territoriali che hanno potuto prenderne riferimento. Raccontava infatti in un articolo su Alfabello tutte le fasi della sua epopea ma condividendo anche i risultati ottenuti, la gioia per la somministrazione della terapia sostitutiva nell'ambulatorio del medico di medicina generale, di come questa rappresentasse la fine di eventi faticosissimi, di spostamenti continui in ospedale, specialmente nel periodo del freddo con tutti i problemi di riacutizzazione. E poi l'evolversi della malattia, l'inserimento in lista trapianto, la preparazione psicologica, familiare e fisica …un percorso in salita affrontato con consapevolezza e fiducia... Si, questo è stato il suo insegnamento: non mollare mai!

LFATRAPIANTI

Il trapianto polmonare rappresenta, come è noto, una opzione nel trattamento delle forme più avanzate di DAAT. Qui i punti di vista di chi il trapianto lo ha ricevuto e di chi quotidianamente li esegue.

UNA NUOVA VITA

Gianluca

Gianluca

Un saluto ai lettori di Alfabello. Mi chiamo Gianluca e sono della provincia di Sondrio. Nel 2008 mi è stata diagnosticata una BPCO-enfisema polmonare secondario a deficit di A1at. La situazione era già seria allora, tant'è che in poco più di dieci anni sono stato costretto a ricorrere al trapianto polmonare, come unica opzione per la sopravvivenza. Sono stati dieci anni oggettivamente duri, non posso negarlo; duri per la gestione della malattia stessa con le sue pesanti sintomatologie prima, aggravati poi dall'ansia e dalle varie angosce legate all'attesa della chiamata post inserimento in lista d'attesa di trapianto. Dopo alcuni tentativi non andati a buon fine, finalmente il 24 giugno dello scorso anno, la sera, il telefono squilla di nuovo: è la volta buona. Il 25, giorno che io considero mio secondo compleanno, vengo sottoposto all'intervento chirurgico ed ora, a distanza di soli sette mesi già posso dire di condurre una vita di ottima qualità. Non voglio dilungarmi troppo nello spiegare quali siano stati, o come siano ancora, i miei sentimenti, le mie emozioni, la mia rabbia e la mia forza, quali e quanti i momenti di alti e bassi, poiché ognuno di noi è fatto a modo proprio e affronta la "guerra" con le armi di cui dispone. Non posso nemmeno dire, almeno per la mia esperienza, che certi conflitti e tumulti interiori non avvengano.

Policlinico S. Matteo, Pavia

Di una cosa sono certo però e la voglio dire con il massimo della convinzione a tutti coloro i quali ancora oggi stanno aspettando che il telefono squilli: siate forti, fiduciosi e non mollate mai: quel giorno arriverà. Se potete non abbiate troppa paura, perchè quando arriverà quel giorno, quando riaprite gli occhi, quando farete i primi passi, già allora vi sarete dimenticati di tutto il male e il brutto che avete dovuto vivere e non vi sembrerà vero quanto sia grande la fortuna avuta e quanto enorme il dono ricevuto. Credetemi, ne sono l'esempio VIVENTE. Vorrei prendermi un pochino di spazio ancora per dei doverosi ringraziamenti, anche se onestamente adesso per me è difficile trovare parole idonee. Grazie di cuore al mio donatore e alla sua famiglia, senza questo suo estremo atto di generosità e altruismo, probabilmente io oggi non sarei più qui a scrivere. Grazie davvero chiunque tu sia: so che hai fatto già molto qui ma da lassù aiutaci, ne abbiamo ancora bisogno tutti. Non farò nomi ora perchè potrei dimenticare qualcuno e sarebbe gravissimo: per tutta la vita avrò nel cuore TUTTE le persone che mi sono state vicine e mi hanno accompagnato in questo difficile cammino, dalla mia famiglia, ai miei amici fraterni e storici, dal punto di vista professionale, TUTTI quelli che si sono presi cura dei miei problemi di salute in ogni sua sfaccettatura. Quindi dapprima l'Ospedale di Sondalo, in particolare il reparto di Riabilitazione Pneumologica, e poi, direi soprattutto, il Policlinico "S.Matteo" di Pavia, reparti DH Trapianti e Malattie Apparato Respiratorio nel periodo pre e post trapianto e Cardiochirurgia-Reparti Speciali per l'intervento chirurgico. A tutto il personale medico e non di ogni reparto citato un sentito grazie per la grande professionalità, competenza ed umanità dimostrate. Un ringraziamento particolare va anche alla associazione alfa1 AT per la possibilità concessami di raccontare qui la mia esperienza nella speranza di essere stato utile a qualcuno in qualche modo.

IL TRAPIANTO DI POLMONE: PASSATO, PRESENTE, FUTURO

Federico Rea, Eleonora Faccioli

Federico Rea

Il trapianto polmonare è ormai considerato il trattamento definitivo per pazienti ben selezionati affetti da insufficienza respiratoria cronica, in uno stadio end-stage (avanzato) della loro patologia, non suscettibili di altro trattamento medico. Il primo trapianto di polmone fu eseguito nel 1963 presso l'Università del Mississipi (USA): i risultati non furono incoraggianti, infatti il paziente sopravvisse soltanto 18 giorni. Nei successivi 15 anni furono eseguiti circa 40 tentativi di trapianto polmonare ma solo due pazienti sopravvissero per più di due settimane.

Agli inizi degli anni 80, i progressi dell'anestesiologia, della chirurgia e della immunologia (in particolare grazie all'introduzione della ciclosporina), hanno consentito i primi successi nell'ambito trapiantologico polmonare con il raggiungimento di sopravvivenze superiori ai 12 mesi. Il numero dei trapianti di polmone è da allora progressivamente aumentato.

Secondo i dati dell' *International Society of Heart and Lung Transplantation (ISHLT)* dal 1995 al 2017 sono stati eseguiti al mondo quasi 60.000 trapianti polmonari con una media annuale di circa 4.000 procedure negli ultimi anni ed una sopravvivenza mediana di circa 7 anni. La situazione italiana è ben rappresentata dai dati del centro nazionale trapianti (CNT) i quali ci dicono che dal 1992 al 2018 sono stati eseguiti circa 2400 trapianti polmonari. Per quanto riguarda la nostra realtà, il primo trapianto eseguito presso il Centro di Padova risale al lontano 1995.

Da allora alla fine del 2019 abbiamo eseguito in totale 473 procedure trapiantologiche polmonari (fig1), di cui 32 nel 2019. Durante lo stesso periodo abbiamo eseguito anche 21 trapianti su popolazione pediatrica con età compresa tra i 7 e i 17 anni (fig 2). Nonostante i continui progressi in questo ambito, uno dei principali problemi con cui ancora oggi abbiamo a che fare è rappresentato dalla scarsità di donatori: infatti il numero di organi disponibili non va di pari passo al progressivo aumento di pazienti in lista di attesa e per tale motivo risulta mandatoria sia una accurata selezione dei pazienti candidabili a trapianto sia la necessità di introdurre nuove strategie che consentano di espandere il pool di donatori. Una delle nuove frontiere per aumentare il numero di donatori disponibili, riguarda la preservazione dell'organo ex-vivo, ovvero la possibilità di ventilare e perfondere i polmoni anche una volta prelevati.

Ospedale di Padova

Questo è oggi possibile anche tramite un sistema di preservazione portatile, che permette che la perfusione ex-vivo inizi già nella sede del prelievo dell'organo riducendo nettamente il tempo di ischemia e permettendo il monitoraggio delle funzioni dell'organo anche durante il trasporto. Presso il nostro centro questo sistema portatile di preservazione è in utilizzo dal 2014. Un'altra nuova frontiera per espandere il pool di donatori è rappresentato dall'utilizzo di donatori a cuore non battente sapendo che il polmone insufflato con ossigeno riesce a mantenere la sua capacità di scambio anche dopo un'ora di ischemia calda in situ dopo l'arresto cardiaco.

In Italia dal 2008 al 2017 sono stati utilizzati 62 donatori multi-organo a cuore fermo ma solo in 5 casi sono stati prelevati e successivamente impiantati entrambi i polmoni. Un'ulteriore misura, su cui si sta molto investendo e che

ci consentirà di estendere ulteriormente il numero di donatori disponibili, è il trapianto tra soggetti non del medesimo emogruppo, quello che oggi definiamo AB0 incompatibile. Per poter attuare tale ambizioso programma è necessaria, oltre che un' accuratissima selezione del ricevente (valutazione minuziosa dell'assetto immunitario e di pregresse eventuali sensibilizzazioni) anche uno scrupoloso monitoraggio immunologico che è possibile solo in centri con alta esperienza in tale ambito e con un team multidisciplinare dedicato.

Anche l'accurata selezione del ricevente è un importante fattore da considerare per la buona riuscita del trapianto. L'età e la patologia di base sono certamente fattori importanti per la selezione del paziente; è noto come il trapianto polmonare sia indicato in genere nei pazienti di età inferiore a 65 anni anche se ultimamente il criterio dell'età non è più così vincolante potendo prospettare

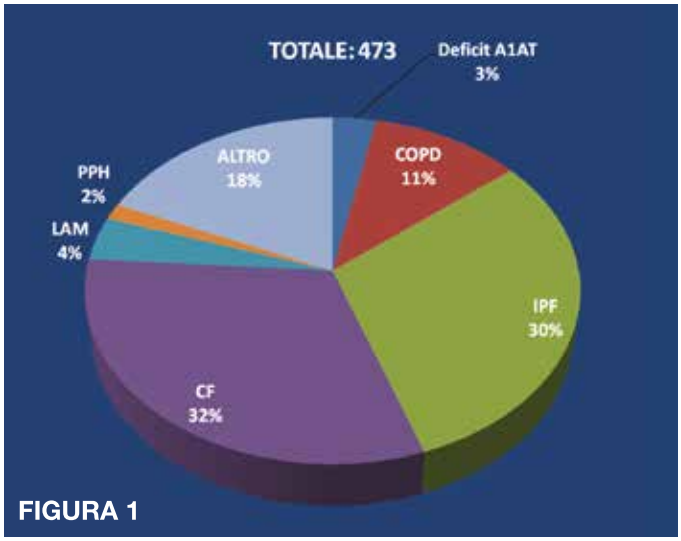


FIGURA 1

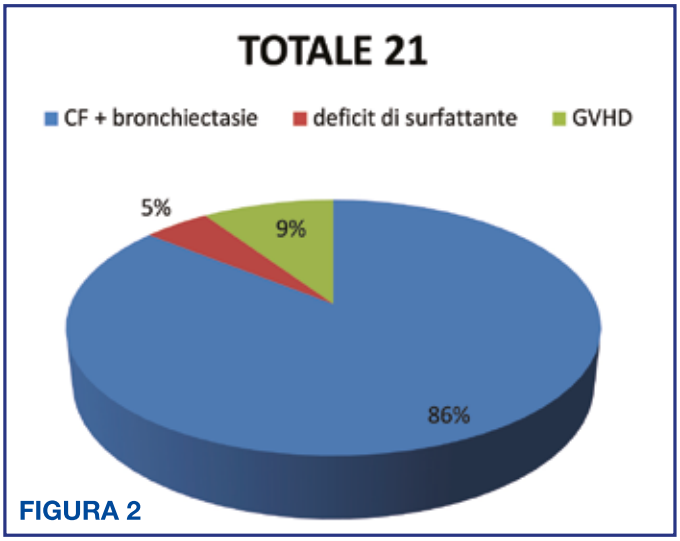


FIGURA 2

Fig.1: Esperienza di Padova sulla popolazione complessiva (1995-2019). PPH: ipertensione polmonare primitiva, CF: fibrosi cistica, IPF: fibrosi polmonare idiopatica, LAM: linfangioleiomiomatosi, COPD: broncopneumopatia cronica ostruttiva, Deficit A1AT: deficit di alfa1 antitripsina.

Fig.2: Esperienza di Padova sulla popolazione pediatrica (1995-2019) CF: fibrosi cistica, GVHD: graft versus host disease.

l'opzione trapiantologica anche in pazienti di età superiore ai 65 anni purché con buon performance status, privi di altre comorbidità importanti, e soprattutto se di gruppi sanguigni particolarmente adatti a consentire ridotti tempi di attesa. Dal momento dell'inserimento in lista di attesa, il paziente viene sottoposto a periodici controlli per una valutazione costantemente aggiornata dei criteri di idoneità al trapianto e del rischio operatorio.

Per raggiungere la migliore condizione pre-operatoria possibile è importante l'inserimento in programmi educazionali e riabilitatori e che il trattamento della malattia di base sia ottimizzato.

Per concludere, ai fini di una buona riuscita del trapianto polmonare è necessario selezionare in modo accurato sia donatore che ricevente effettuando un'attenta analisi dei rischi e dei benefici; tutto ciò può essere attuato solo in centri ad alta specializzazione in tale ambito, con un team multidisciplinare dedicato e con programmi di ricerca finalizzati all'avanzamento del progresso trapiantologico.

LFA+RESPIRO

Prosegue la collaborazione degli specialisti della nostra associazione con la rivista "Respiro" Quest'anno con un articolo del Dr. Balbi sul tema della riabilitazione polmonare.

L'IMPORTANZA DELLA RIABILITAZIONE RESPIRATORIA

Bruno Balbi

Bruno Balbi

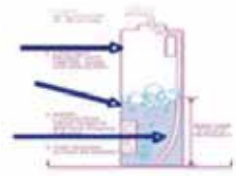
La riabilitazione respiratoria viene svolta per mezzo di un un programma multidisciplinare di cura per pazienti con disfunzioni respiratorie, pianificato "su misura" per il paziente in modo da cercare di ottimizzare l'autonomia e la performance fisica e sociale.
È stato dimostrato che essa è in grado di migliorare i sintomi, incrementare la capacità di svolgere attività fisica, migliorare la qualità della vita, ridurre l'impatto psicologico dovuto alla disabilità e diminuire il numero/gravità delle riacutizzazioni.
Il paziente ideale da candidare ad un programma di riabilitazione respiratoria è quello che ha sviluppato nel tempo una mancanza di fiato ("dispnea" in gergo medico) e ridotta tolleranza allo sforzo.
Il trattamento è di norma multidisciplinare ossia consta di interventi svolti da diversi professionisti sanitari quali medici, infermieri, fisioterapisti, psicologi, dietisti. Normalmente essa viene svolta all'interno di ospedali a carattere riabilitativo e in reparti specializzati in ambito di cura respiratoria, dove lavorano medici specialisti in pneumologia e fisioterapisti respiratori.
Un importante componente riguarda poi l'educazione volta al mantenimento dei risultati raggiunti mediante l'autogestione del trattamento da parte del paziente al proprio domicilio.
Parte importante di questo programma è rappresentata dalla fisioterapia respiratoria che viene eseguita da un fisioterapista specializzato nel campo della cura respiratoria.
Attualmente il ri-allenamento all'esercizio è considerato l'aspetto principale di un programma di fisioterapia respiratoria.
Altri trattamenti che lo completano sono il trattamento dell'ingombro catarrale, l'attuazione di tecniche di risparmio energetico durante le attività quotidiane e un intervento educazionale volto alla miglior gestione della malattia e della disabilità da essa indotta.

Allenamento allo sforzo

Esistono diversi modi per poter migliorate la propria tolleranza allo sforzo e capacità di compiere uno sforzo fisico. Le principali modalità che possono venire proposte durante un programma di riabilitazione respiratoria sono: *cyclette rotante, tappeto, camminata libera, salita/ discesa di scale, combinazioni di più esercizi a corpo libero.*

La modalità migliore per ogni paziente nonché l'intensità, la durata e la frequenza degli allenamenti normalmente viene definita durante il ricovero riabilitativo insieme al medico e al fisioterapista. La durata complessiva del programma di riabilitazione respiratoria è di 4-8 settimane, a seconda del tipo di ricovero e della frequenza dell'allenamento.
Un aspetto importante riguarda il mantenimento di uno stile di vita attivo ovvero, compatibilmente con la disabilità presente, l'esecuzione giornaliera di tutte quelle attività fisiche che fanno parte della vita quotidiana, come camminare, salire le scale e fare i lavori domestici. A livello domiciliare è comunque buona norma dedicare all'attività fisica non meno di mezz'ora al giorno.

Trattamento dell'ingombro bronchiale



Quando un malato respiratorio presenta un aumento delle secrezioni si crea un peggioramento dell'ostruzione (chiusura) delle vie aeree. Il ristagno di muco nelle vie aeree può determinare mancanza di fiato, riduzione dell'ossigeno nel sangue, ripetute infezioni come bronchiti e polmoniti.
Rispetto a una situazione di stabilità, il paziente deve imparare a porre attenzione alla quantità e alla qualità del muco presente nelle vie aeree. È utile sapere che durante un'infezione cambiano le principali caratteristiche quali: quantità (c'è maggior ristagno di muco e maggior numero di colpi di tosse rispetto alla situazione di benessere), colore (il colore vira verso il giallo, verde, marrone), odore (il muco diviene maleodorante), viscosità (il muco diventa denso e difficile da espettorare). Nel caso si verifichi la variazione di una delle caratteristiche sopra esposte è buona norma iniziare subito gli esercizi di disostruzione bronchiale e, se la situazione non migliora in breve tempo o se compaiono febbre, forte mancanza di fiato o dolori toracici contattare il medico. Esistono numerosi esercizi che il fisioterapista può impostare per favorire la risalita delle secrezioni e la pulizia delle vie aeree. Alcuni di questi sono eseguiti con strumenti e macchine specifiche e sono perlopiù utilizzati durante i ricoveri ospedalieri. Altri esercizi sono più semplici e possono essere compiuti agevolmente anche al domicilio dal paziente in autonomia. Possono essere eseguiti più volte al giorno e dosati secondo la presenza di secrezioni.
Qui specifichiamo una serie di esercizi semplici ed efficaci da svolgere al domicilio. Il trattamento va eseguito in questa sequenza: *1) Posture e/o Pressione Espiratoria Positiva (PEP); 2) esercizi respiratori; 3) tosse.*

1)Pressione Espiratoria Positiva (PEP) e/o Posture drenanti

Questi esercizi sono adatti per rimuovere le secrezioni dalla periferia (dalle zone più basse del polmone) e facilitare la loro risalita verso la bocca. Queste tecniche vanno eseguite per prime ed è possibile scegliere una o l'altra a seconda della preferenza e dell'efficacia. È una tecnica molto efficace e poco costosa che si può realizzare anche a casa.
Materiale necessario: bottiglia da 2 litri vuota, 5-7 cm. di acqua del rubinetto.

Modalità di esecuzione: mettersi in posizione comoda, inspirare dal naso, espirare lentamente e profondamente dalla bocca, facendo gorgogliare l'acqua; eseguire per una decina di minuti, con periodi di pause, se necessario.
I cambi di posizione permettono la mobilizzazione del muco e facilitano l'espettorazione. La posizione da mantenere è specificata nella figura. È necessario mantenere la posizione 10-15 minuti su un fianco, e poi altri 10-15 minuti sull'altro.

2) Esercizi respiratori

Questi esercizi sono importanti per facilitare il transito del muco verso la bocca. Devono essere eseguiti dopo la bottiglia o dopo aver eseguito almeno 20 minuti di posture drenanti.
Ci si deve porre in una posizione comoda ed eseguire cinque respiri con la bocca ben spalancata cercando di espirare in modo vigoroso e fino alla fine dell'espirazione. È necessario riposare fino alla normalizzazione del respiro e ripetere l'operazione per almeno 3 volte.

3) La tosse

La tosse è un meccanismo fisiologico di difesa che il nostro organismo mette in atto per espellere agenti potenzialmente nocivi come virus, batteri, polveri e altre sostanze irritanti. Uno dei principali obiettivi riabilitativi è insegnare al paziente a tossire bene. Per eseguire un colpo efficace si deve porre il tronco in posizione verticale, eseguire una inspirazione lenta e profonda e sforzarsi di tossire vigorosamente una sola volta evitando colpetti ripetuti e poco vigorosi. Si dovrebbe tossire solo quando si sente che l'ingombro di catarro si trova nelle alte vie eseguendo al massimo 3 colpi di tosse, seguiti da un adeguato periodo di riposo prima di tossire nuovamente.

3) Tecniche di rispamio energetico

Per migliorare la sensazione di mancanza di fiato durante l'attività fisica e le attività impegnative della vita quotidiana esistono diversi accorgimenti che il fisioterapista può insegnare al paziente durante un programma di riabilitazione respiratoria. Qui evidenziamo alcune delle più semplici regole in merito: durante l'attività inspirare dal naso ed espirare soffiando con le labbra socchiuse; inspirare durante i movimenti in cui si alzano le braccia e si espande il torace ed espirare quando le braccia si abbassano e il torace e l'addome si comprimono; quando si esegue uno sforzo intenso come il sollevamento di un peso eseguire prima qualche respiro tranquillo e poi compiere lo sforzo in espirazione; imparare ad ascoltare il respiro e fermarsi prima di arrivare alla massima sensazione di mancanza di fiato; programmare l'attività da svolgere, eventualmente prevedendo pause intermedie. In conclusione, la riabilitazione respiratoria è indicata ed efficace nei pazienti con malattie respiratorie come la bronchite cronica e l'enfisema che hanno una incapacità a svolgere le attività della vita quotidiana ed hanno difficoltà ad effettuare attività fisica (es. salire le scale). Tale indicazione esiste anche per i pazienti cha hanno una malattia polmonare associata al deficit di alfa1 antitripsina.

FELLOWSHIP CLINICA "M. LUISETTI": LA NOSTRA ESPERIENZA FORMATIVA PRESSO I CENTRI PER LA DIAGNOSI DI AATD DI PAVIA E DUBLINO

Claudio Tirelli, Stefania Marino

Introduzione

Maurizio Luisetti

Il deficit di alfa1 antitripsina (DAAT) è una malattia rara, ancora oggi troppo raramente riconosciuta, su cui è molto attiva la ricerca di base e clinica, volta a implementare la diagnosi precoce e, laddove possibile, garantire la miglior terapia. In Italia, il Prof. Maurizio Luisetti è stato uno dei maestri della ricerca sull'alfa1 e ha saputo intessere rapporti non solo di collaborazione, ma anche di amicizia con ricercatori di tutto il mondo interessati allo studio del deficit di alfa-1 antitripsina, tra cui il Prof. Noel G. McElvaney del *Royal College of Surgeons in Ireland (RCSI)* di Dublino. Scomparso prematuramente a soli 60 anni, la passione per la ricerca del Prof. Luisetti è stata mantenuta e alimentata dai suoi più giovani collaboratori di Pavia, il Prof. Angelo G. Corsico, la Dr.ssa Ilaria Ferrarotti e la Dr.ssa Stefania Ottaviani. In onore del Prof. Luisetti, per la prima volta quest'anno è stata proposta dal Centro Studi SIP/IRS una *fellowship* clinica rivolta al tema del deficit ereditario di alfa1 antitripsina, che ha visto protagonisti noi due specializzandi presso le Università di Palermo (Stefania, secondo anno) e Pavia (Claudio, terzo anno). Il programma della *fellowship*, della durata di tre settimane in totale presso i centri specialistici di Pavia (IRCCS Policlinico San Matteo) e Dublino (RCSI, *Beaumont Hospital*), comprendeva la frequenza degli ambulatori specialistici (dedicati alla diagnosi, follow up e, dove indicata, terapia dei pazienti affetti) e dei laboratori di ricerca e diagnostici, la possibilità di

Policlinico San Matteo
Pavia

partecipare a studi di ricerca clinica e training sui registri nazionali ed europei di deficit di AATD. La *fellowship* è stata completata dalla possibilità di prender parte ad alcune giornate congressuali di approfondimento al meeting annuale dell'*Irish Thoracic Society* tenutosi a Galway, Irlanda nonché ad alcuni seminari presso i due prestigiosi centri di Pavia e di Dublino.

L'esperienza a Pavia

La nostra esperienza a Pavia presso l'IRCCS Policlinico San Matteo U.O. di Pneumologia si è svolta ad Ottobre ed ha avuto una durata complessiva di una settimana. Accolti da professionalità e notevole cordialità, abbiamo frequentato dapprima il laboratorio, dove, grazie ad uno staff eccellente, è stato possibile rendersi conto di quanto complesso e laborioso sia il processo diagnostico necessario per giungere alla diagnosi del deficit proteico, e abbiamo avuto modo di eseguire in prima persona sia analisi quantitative (dosaggio plasmatico) che qualitative (fenotipizzazione, genotipizzazione e sequenziamento genico).
Successivamente, guidati dall'equipe medica della Dr.ssa Mariani e del Dr. Piloni, abbiamo partecipato alla gestione ambulatoriale dei pazienti affetti dal deficit di Alfa1, avendo la possibilità di seguire, per quei pazienti che necessitavano, anche la somministrazione per via endovenosa della terapia sostitutiva. Quello che più ci ha colpiti è stato il clima di grande collaborazione, di sostegno reciproco e di confronto tra le diverse figure professionali e soprattutto la fiducia riposta in loro dai pazienti. Queste le componenti fondamentali per poter affrontare condizioni genetiche rare come il DAAT e per poter offrire una migliore qualità di vita.

L'esperienza a Dublino

La *fellowship* è proseguita a Dublino, presso i laboratori di ricerca dell'RCSI e la clinica di Malattie dell'Apparato Respiratorio dell'annesso ospedale universitario *Beaumont Hospital*. A condurci alla scoperta delle attività di ricerca e diagnosi laboratoristica dell'*Alpha-1 Clinic*, il Dr. Tomas P. Carroll, *chief scientist*, una persona davvero squisita che fin da subito ci ha trasmesso tanta passione per la ricerca sulle malattie rare, coinvolgendoci nelle attività del laboratorio e della clinica e dimostrandosi per noi molto più di un tutor scientifico. Le giornate all'RCSI si sono svolte affiancando al laboratorio, l'attività clinica e di ricerca. In laboratorio abbiamo avuto la possibilità di eseguire con il Dr. Carroll esperimenti di *isoelectrofocusing* per ottenere la fenotipizzazione dei casi di sospetto deficit (fig. 2).

L'ospedale Beaumont Hospital di Dublino

Durante l'attività clinica abbiamo visitato con il Prof. McElvaney e il Dr. Gunaratnam i pazienti afferenti all'ambulatorio dedicato al deficit di Alfa1; inoltre è stato interessante frequentare gli ambulatori di fisiopatologia respiratoria dedicati ai pazienti con DAAT e avere un piccolo focus sui pazienti affetti da un'altra rara malattia, la fibrosi cistica. Grande attenzione è stata rivolta alla ricerca, in particolare insegnandoci a utilizzare e aggiornare il registro nazionale irlandese dedicato al deficit di Alfa1 e suggerendoci letture di importanti lavori scientifici sulla malattia.

All'*Alpha-1 Clinic* abbiamo conosciuto anche la Sig. Geraldine Kelly, CEO dell'*Alpha-1 Foundation Ireland*, molto attiva nel mantenere rapporti coi pazienti e familiari e nell'organizzazione di eventi pubblici volti a promuovere la conoscenza di questa rara patologia, che tuttavia in Irlanda si è dimostrato essere più prevalente che nel resto d'Europa. Le pause pranzo e i caffè con Tomas e Geraldine sono stati momenti anche per preziosi consigli su luoghi e monumenti da poter visitare e per racconti storici, permettendoci a fine giornata e nel weekend di avere un assaggio dell'Irlanda, della sua storia, dei suoi meravigliosi paesaggi e della sua arte. Come specializzandi, siamo grati per questa entusiasmante opportunità che ci ha permesso di accrescere la passione per la ricerca e l'interesse per questa malattia rara, al contempo conoscendo persone straordinarie e avendo un assaggio del patrimonio artistico-culturale di Pavia e Dublino, un'esperienza a tutto tondo che porteremo con noi nel ricordo del Prof. Maurizio Luisetti.

IL MICROBIOMA NEI PAZIENTI ALFA1: COME È ANDATA A FINIRE?

Bruno Balbi

Chi partecipa all'assemblea annuale e chi ha...buona memoria ricorderà che negli anni scorsi il sottoscritto aveva illustrato in varie riprese il "Progetto Microbioma" altresì denominato (non senza un certo ritegno) "Progetto Sputo".

Sì perché infatti a ben vedere quello che si è esaminato è l'espettorato dei pazienti alfa1 e, per confronto, dei pazienti con BPCO ma senza deficit ed anche dei soggetti normali di controllo, fumatori e non fumatori.

Bruno Balbi

Qual era l'idea di base, o meglio l'ipotesi della ricerca? Detto così in due parole era che gli alfa1 sono diversi dai NON alfa1 anche per quanto riguarda il "corredo" di batteri presenti nei bronchi. Facciamo un passo indietro.

Nei bronchi di ciascuno di noi vi sono una serie di batteri, microorganismi che vivono all'interno del nostro organismo. In condizioni normali ciò non crea problemi, ma quando si sviluppa una malattia, come la bronchite cronica e l'enfisema, le caratteristiche dei batteri presenti nel polmone possono essere molto importanti. Se poi la malattia polmonare è associata al deficit di alfa1 antitripsina questi batteri possono essere molto dannosi, forse ancor di più di quanto accade nei pazienti che non hanno il deficit.

Lo studio dell'espettorato nei pazienti con il deficit quindi voleva proprio indagare questo aspetto. Tenendo presente anche un altro fattore.

Le infezioni batteriche creano per difesa una reazione dei globuli bianchi ed in particolare dei globuli bianchi neutrofili. Essi contengono e rilasciano grandi quantità di enzimi che distruggono i batteri ma anche, come effetto collaterale, le delicate strutture del polmone. E che sostanza ha il compito di "difendere" il polmone dagli enzimi dei neutrofili? Proprio l'alfa1!

Quindi i pazienti con il deficit sono come si suol dire "in braghe di tela" o meglio con minori difese rispetto all'attacco degli enzimi rilasciati dai neutrofili, che a loro volta sono attivati in risposta alle infezioni batteriche. Ecco perché è importante studiare i batteri dei bronchi anche nei pazienti alfa1.

L'ospedale di Veruno

Cosa abbiamo fatto.

Abbiamo studiato 5 gruppi di soggetti: 21 controlli normali non fumatori, 20 controlli normali fumatori, 20 pazienti con BPCO ma senza deficit di Alfa1 antitripsina, 21 pazienti con deficit di Alfa1 senza terapia sostitutiva, 20 pazienti con BPCO associato al deficit di Alfa1 antitripsina ed in terapia sostitutiva. Di questi pazienti abbiamo esaminato l'espettorato (sputo) per quanto riguarda il numero di cellule infiammatorie (globuli bianchi), la quantità di sostanze che inducono infiammazione (le citochine) e soprattutto la quantità ed il tipo di batteri.

Cosa abbiamo trovato?

Abbiamo trovato che, rispetto ai pazienti BPCO senza deficit, i pazienti alfa1, sia in terapia sostitutiva che non, hanno un minor numero di globuli bianchi neutrofili e soprattutto che hanno un minor numero di batteri totali nei bronchi. Ma non è finita qui. I pazienti Alfa1 hanno dei batteri di ceppi diversi rispetto ai BPCO senza il deficit. Infatti essi hanno un minor numero di batteri di due tipi (*Moraxella catarrhalis e Streptococco Pneumoniae*). Infine, dato ancora più interessante, i pazienti Alfa1 in terapia sostitutiva hanno un livello molto ridotto di una delle più importanti citochine, cioè delle sostanze biochimiche che attivano l'infiammazione nei bronchi. I livelli di interleuchina 27 sono infatti significativamente inferiori nell'espettorato dei pazienti Alfa1 in terapia sostitutiva rispetto ai BPCO "normali" cioè senza il deficit di Alfa1.

Che significato hanno i nostri risultati?

Diciamo che gli Alfa1 sono diversi dai BPCO "normali" anche per quanto riguarda i batteri dei bronchi. Questo è un dato interessante anche per quanto riguarda la terapia dei pazienti alfa1. Se i pazienti alfa1 hanno batteri diversi, per esempio, anche la terapia antibiotica andrà misurata su questi ceppi e non data alla cieca. In futuro poi si potrebbe arrivare a "modulare" la presenza di batteri e la loro crescita per ridurre la quantità di fattori che danneggiano i polmoni dei pazienti e quindi a rendere più semplice e meno gravoso il lavoro dell'alfa1 antitripsina che viene infusa con la terapia sostitutiva. Inoltre il dato dei ridotti livelli della citochina IL-27 solo nei pazienti in terapia sostitutiva sembra indicare che questo sia un meccanismo attraverso il quale la terapia funziona nel ridurre l'infiammazione nei polmoni.

Sintesi dei risultati dello studio sui batteri nei bronchi Alfa1

CINQUE GRUPPI IN STUDIO

1. Soggetti normali di controllo non fumatori;
2. Soggetti normali di controllo fumatori;
3. Pazienti con BPCO senza deficit di alfa1;
4. Pazienti alfa-1 non in terapia sostitutiva;
5. Pazienti alfa-1 in terapia sostitutiva.

Rispetto ai BPCO senza deficit Alfa1 non in terapia e alfa1 in terapia i pazienti hanno nello sputo: minor numero di globuli bianchi neutrofili; minor numero di batteri; minor numero in particolare di due specie batteriche *Moraxella catarrhalis e Streptococco Pneumoniae;*

Rispetto ai BPCO senza deficit ALFA1 IN TERAPIA hanno nello sputo;
Minor quantità di un importante mediatore infiammatorio (IL-27).

Articolo originale: Balbi B, Sangiorgi C, Gnemmi I, Ferrarotti I, Vallese D, Paracchini E, Delle Donne L, Corda L, Baderna P, Corsico A, Carone M, Brun P, Cappello F, Ricciardolo FL, Ruggeri P, Mumby S, Adcock IM, Caramori G, Di Stefano A.
Bacterial load and inflammatory response in sputum of alpha-1 antitrypsin deficiency patients withCOPD.
Int J Chron Obstruct Pulmon Dis. 2019 Aug 21;14:1879-1893.

DEFICIT DI ALFA1 ANTITRIPSINA: IL FENOTIPO MZ

Francesco Callea

Francesco Callea

La mutazione Z (1) del gene dell'AAT provoca un'anomala conformazione della molecola che aggrega all'interno degli epatociti invece di essere secreta in circolo. Ne conseguono due effetti strettamente connessi: a) accumulo epatico di AAT, tossico per gli epatociti, che provoca epatopatie croniche progressive fino alla cirrosi e aumenta il rischio di sviluppo di carcinoma epatocellulare; b) riduzione dei livelli sierici dell'AAT che non riescono a neutralizzare l'azione degli enzimi proteolitici dei granulociti neutrofili nei confronti del tessuto elastico dei polmoni sede di infiammazione. L'osservazione che i soggetti con deficit severo di AAT, ovvero gli omozigoti ZZ, sviluppano enfisema polmonare, ha avuto il grande merito di chiarire le basi patogenetiche dell'enfisema in generale da qualsiasi causa (2). I due organi bersaglio nel deficit di AAT sono dunque il fegato ed il polmone, l'associazione con altre patologie riportate in letteratura non è confermata dagli studi molecolari o rappresenta un'assoluta rarità. Questo articolo analizza il differente comportamento degli eterozigoti (MZ) e degli omozigoti (ZZ) nei riguardi del fegato e del polmone.

La sintesi dell'AAT è codificata da due alleli co-dominanti. Ciascuno degli alleli normali, chiamati M, sintetizza il 50% di proteina che viene regolarmente

esportata nel circolo (il range di normalità differisce a secondo del metodo usato e varia da 88 a 160 mg/dl o da 200a 400 mg/dl).
In condizioni basali i livelli sierici dei soggetti MM sono normali, in condizione di stimolo sono aumentati (Fig.1 A). Nei soggetti ZZ i due pool di AAT sono ti tipo Z che viene trattenuta negli epatociti per l'85-90% e solo la restante quota è esportata. I valori rimangono sempre bassi sia a riposo che sotto stimolo (Fig. 1B).
Nei soggetti MZ, la frazione M viene regolarmente esportata mentre la maggior parte della Z viene trattenuta. Ne risultano valori della proteina circolante inferiori alla norma in condizioni basali. In condizioni di stimolazione clinica, fattori umorali stimolano il fegato a produrre una maggiore quantità di proteina. In tali condizioni, negli eterozigoti diventa operativo un singolare fenomeno biologico chiamato "Reclutamento-Blocco-Secretorio" ("R-SB") (3). Per effetto di questo fenomeno la sintesi e la secrezione della frazione M possono aumentare fino a cinque volte la norma ripristinando o superando i normali valori sierici. Nello stesso tempo, la frazione Z di cui è aumentata la sintesi ma non l'esporto si accumula ulteriormente (Fig. 1C).
Il fenomeno "R-SB" da un lato spiega il perché gli eterozigoti non possono quasi mai essere riconosciuti clinicamente sulla base della sola determinazione dei valori sierici (3,4), e dall'altra, il perché il danno polmonare negli eterozigoti non è obbligatorio. L'eventuale sviluppo di enfisema polmonare negli eterozigoti è legato a fattori estrinseci, principalmente il fumo di sigarette, perché quest'ultimo neutralizza il sito attivo dell'AAT centrato nella metionina. Per quanto riguarda il fegato, va detto che l'accumulo della proteina Z è un evento inevitabile. L'accumulo rappresenta la lesione elementare ed è causa del danno degli epatociti, della conseguente infiammazione e fibrosi, epatite cronica lieve-moderata e talora cirrosi. La patologia epatica è presente in tutti gli affetti dalla mutazione Z sia nella condizione omozigote (ZZ) che nella eterozigosi (MZ).

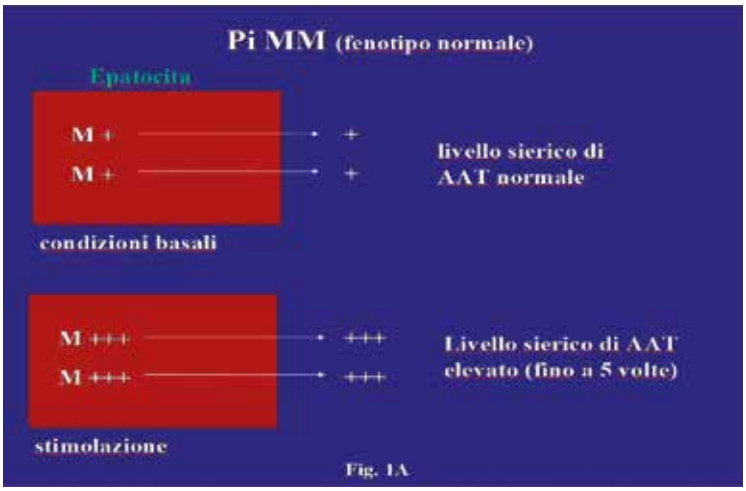


Fig. 1A

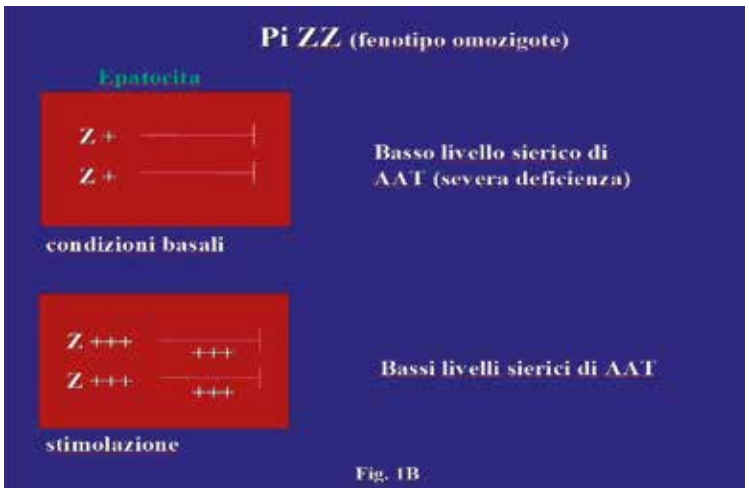


Fig. 1B

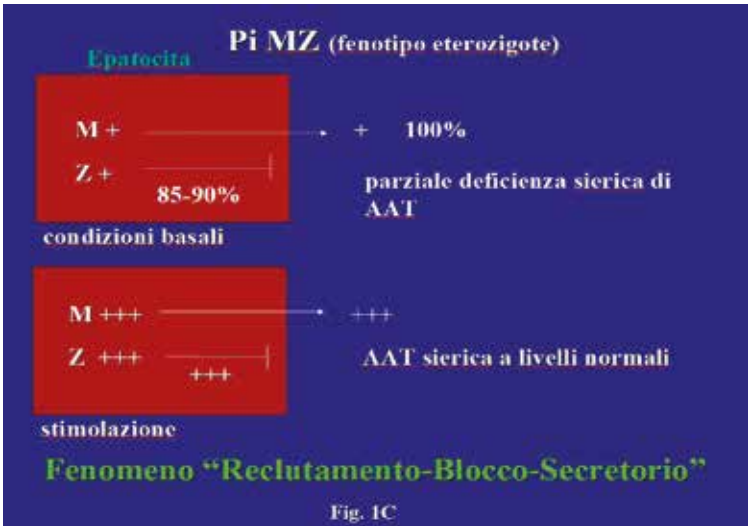


Fig. 1C

Il fatto che i soggetti MZ possano avere anche per lungo tempo (intorno ai quaranta anni) test epatici non alterati non autorizza ad usare per questi il temine di portatori e tanto meno quello di portatori sani, in quanto tutti inevitabilmente hanno la lesione elementare specifica della malattia.

Il fenomeno R-SB è ininfluente negli ZZ mentre è efficace negli MZ, nei quali, in condizioni di stimolazione clinica, si osserva il paradosso che a livelli sierici elevati di AAT, corrisponde il grado maggiore di accumulo. Il differente comportamento del fegato tra omozigoti ed eterozigoti si evidenzia fin dall'epoca neonatale. L'AAT è presente nella bile e nel latte materno in concentrazioni pari al 30% di quella ematica. I neonati omozigoti possono presentare colestasi neonatale intraepatica perché la loro bile manca dell'inibitore delle proteasi batteriche ed intestinali. Per converso nessun neonato MZ presenta questo rischio. Comunque è interessante il fatto che la colestasi neonatale degli ZZ si verifica solo nei nati da madri ZZ il cui latte non contiene AAT, mentre non si verifica negli ZZ allattati al seno materno nati da mamme eterozigoti (MZ), le quali, per effetto degli ormoni della gravidanza e dell'allattamento, sono in grado di aumentare fino a cinque volte i valori della proteina nel latte. Le informazioni contenute in questo articolo spiegano il perché finora siano falliti i tentativi terapeutici condotti con farmaci capaci di aumentare i livelli sierici di AAT stimolando la sintesi senza contestualmente incrementare la secrezione. Parimenti le terapie sostitutive in grado di proteggere i polmoni si sono dimostrate inutili per ridurre l'accumulo epatico. Incoraggianti prospettive provengono dalla ricerca scientifica che sta sperimentando farmaci (micromolecole) capaci di inibire l'aggregazione intracellulare della proteina mutata e di aumentare l'efficienza dei sistemi di degradazione della stessa (5).

Laboratori dell'Ospedale Bambin Gesù di Roma

REFERENZE

1) Carrell RW, Jeppson JO, Laurell CB et al. Structure and variation of alpha-1-antitrypsin. Nature 1982; 208. 329-334

2) Liebermann J. Elastase, collagenase, emphysema and alpha-1-antitrypsin deficiency. Chest 1976;70:62-67

3) Callea F, Fevery J, Massi G, Lievens C, de Groote J, Desmet VJ. Alpha-1-antitrypsin and its stimulation in the liver of PiMZ induividuals. A "recruitment-secretory block (R-SB) phenomenon.Liver 1984;4: 325-337

4) de Serres FJ. Alpha-1-antitrypsin deficiency is not a rare disease but a disease that is rarely diagnosed. Environ Health Perspect 2003;111:1851-1854

5) Zhang X., Pham K, Li D. et al A novel small micromolecule inhibits intrahepatocytic accumulation of Z-variant alpha-1-antitrypsin in vitro and in vivo. Cells 2019 Dec 6; 8(12)

ALFADOVE

Tra le attività scientifico-congressuali che hanno interessato i nostri associati, un posto di primo piano merita senza dubbio il convegno organizzato nella sede del TIGEM sia per l'importanza dei temi trattati (trovate un articolo pagine 21-23 della rivista) sia per la sede molto particolare in cui si è tenuto, che rappresenta un pezzo importante della storia della architettura industriale del nostro Paese. La attuale sede del TIGEM nasce come stabilimento Olivetti all'inizio degli anni cinquanta (viene inaugurato nel 1955) e, con successivi ampliamenti, rimane attivo fino alla fine degli anni ottanta; si trova in un'area quadrangolare panoramica di quattro ettari con un fronte di circa centocinquanta metri, sopraelevata di alcuni metri sull'arco che la Domiziana percorre, costeggiando il golfo di Pozzuoli a circa centocinquanta metri sul livello del mare. «...di fronte al golfo più singolare del mondo, questa fabbrica si è elevata, nell'idea dell'architetto, in rispetto della bellezza dei luoghi e affinché la bellezza fosse di conforto nel lavoro di ogni giorno. La fabbrica fu quindi concepita alla misura dell'uomo, perché questi trovasse nel suo ordinato posto di lavoro uno strumento di riscatto e non un congegno di sofferenza» (Adriano Olivetti durante la cerimonia di inaugurazione). A fine anni ottanta è iniziata la conversione della fabbrica in sede di attività d'ufficio. Dopo avere ospitato tra l'altro uno dei principali centri di ricerca e sviluppo della Olivetti, oggi lo stabilimento di Pozzuoli ospita, accanto a società di servizi, la sede decentrata di alcuni istituti universitari, alcuno laboratori del CNR ed i laboratori di TIGEM (Telethon Institute of Genetisc and Medicine) dove operano circa duecento persone impegnate sul fronte della ricerca delle malattie rare. Poi a Pozzuoli c'è anche un grande sito archeologico, il mare.... e tanto altro.

Tigem di Pozzuoli

Dal sud al… profondo Nord: Treviso e Belluno risentono appieno dell'influsso veneziano. Soprattutto Treviso, di origini preromane con i suoi canali assume un aspetto caratteristico. Chi è a caccia di curiosità può cercare nel tempio di San Nicolò tra gli affreschi di Tomaso da Modena (sec XIII) le prime opere pittoriche a riportare rispettivamente degli occhiali e una lente d'ingrandimento. Da tener presente anche la Ca' dei Carraresi, sede prestigiosa di mostre di alto livello (ad evitare tentazioni ai congressisti era appena terminata "da Tiziano a Van Dyk). Solo un grande senso del dovere, in una splendida giornata di sole ci ha portato nelle sale dell'Info Alfa Day di Belluno, cittadina dall'aspetto piacevole (interessante il duomo) e un potenziale punto di partenza per un post congress nelle Dolomiti dove solo il tempo può porre limite ad una serie pressochè infinita di escursioni. Per gli amanti dell'arte… una piccola delusione: nella provincia di Belluno è nato Tiziano Vecellio (per la precisione a Pieve di Cadore) ma salvo qualche mostra estemporanea, è praticamente impossibile trovare opere del Maestro nella sua terra natale.

ALFARTE

Con questo numero avviamo un nuovo spazio che potrà essere riempito dai nostri soci attraverso poesie, brevi racconti, altre manifestazioni artistiche (dipinti, sculture, fotografie … tutto purchè stampabile) Anche questo è un modo per sentirci membri di una community.

IL CANE RANDAGIO

Francesco

Aveva piovuto tanta acqua dal cielo che quasi si temeva l'esondazione del fiume. L'acqua arrivava a coprire i marciapiedi delle strade ed il primo gradino delle grandi banche a Piazza Venezia ed aveva sfrattato i barboni che di solito dormono dietro le fioriere sotto coperte di cartone.
Il cane randagio si era intrufolato in un cortile prima della chiusura di un imponente portone telecomandato. Aveva trovato asilo al quinto piano del condominio di lusso dove terminava la tromba dell'ascensore e si era addormentato su un ruvido elegante zerbino a due piazze.
L'ultimo inquilino del condominio sicuro rincasava dopo la mezzanotte stanco e bagnato. Nell'uscire dall'ascensore vide l'inaspettata sagoma sullo zerbino della sua porta di casa, la scambiò per quella di un barbone e si retrasse spaventato Richiuse fragorosamente la porta di ferro dell'ascensore mentre il barbone rimase indifferente, schiacciò piano terra, tirò fuori di tasca il cellulare, digitò forsennatamente tutti i numeri fino a 113 e, alla prima risposta, concitò che sullo zerbino della porta di casa sua c'era un barbone che ronfava ubriaco fradicio e gli impediva di entrare. Dall'altro lato del telefono, il numero era sbagliato, un pastore tedesco che stava preparando il sermone del giorno dopo, pacatamente cercò di farlo ragionare esortandolo a non lasciare sullo zerbino quel "poverino". L'inquilino sempre più agitato continuava a ripetere: "No.. no.. dovete portarlo via, siete la polizia". Allora il pastore disse: "e se fosse un cane randagio!"

SAINT MALO: COME FORTEZZA

Giovanna

Racchiusa,
in difesa dal mare,
ti ergi,
dei gabbiani il grido vicino,
lontano.
Ami lo scorrere
delle maree,
della vita,
di ciascuno,
così dei nostri cari partiti
il ricordo vicino,
lontano.

LA STRADA

Marina

L'amore
trova sempre la strada
per raggiungerti
anche quando la distanza sembra infinita
e persino la vita pare quasi passata.

L'amore trova sempre la strada
per raggiungerti
anche quando pensi di essere solo
e tutte le speranze ti hanno lasciato.

Persino quando credi di non meritare
nessuna comprensione.

L'amore trova sempre la strada e
ti raggiunge
ti avvolge e ricrea
l'armonia nel tuo cuore

LA MANO

Damiano

Una mano ti ha tolto dal grembo materno
aiutandoti a un'altra vita.
Ti ha lavato, asciugato, avvolto in un panno.
Ti ha stretto, toccato, accarezzato dandoti calore.
E hai saputo di non essere solo.
Una mano ti ha dato l'amore.
Una mano allungata in cerca di confronto,
una mano che prega di esser toccata.
Una mano in cerca di stringerne un'altra.
Una mano con l'indice teso a indicar qualcuno che vuole,
vuole calore e amore per non sentirsi sola.
Nel mezzo tante mani in cerca di qualcosa, in cerca di cosa.
Quel cosa che abbiamo lavato, asciugato
avvolto in un panno, cercato, pregato, indicato.
Siamo nati con l'amore e vogliamo andarcene con l'amore.
Altro non importa.

Tiziano Ronchi: Vitalis Gemine.

Tiziano Ronchi:
Vitalis Gemine, particolare.

Tiziano Ronchi: Iśārāharū.

BIBLIOGRAFIA

Anche quest'anno il deficit di alfa1 ha interessato diversi autori: per averne un quadro generale da Pub Med (una delle più complete banche dati della letteratura medica) sono stati estratti gli articoli contenenti la espressione **"alpha-1 antitrypsin deficiency"** pubblicati nel 2019 (Sono esclusi gli abstract congressuali non pubblicati su riviste indicizzate). Con questi criteri molto restrittivi sono stati selezionati i 45 articoli suddivisi nei seguenti argomenti.

- ricerca di base (11)
- clinica pneumologica (12)
- clinica epatologica (7)
- terapia - dosaggio (6)
- diagnostica per immagini (3)
- altri temi (6)

Di seguito invece vengono riportati alcuni articoli pubblicati da medici e ricercatori che fanno riferimento al gruppo IDA. Ancora una volta va riconosciuto il loro valore scientifico oltre che umano.

Aiello M, Fantin A, Longo C, Ferrarotti I, Bertorelli G, Chetta A.
Clinical manifestations in patients with PI*MM(Malton) genotypes. A matter still unsolved in alpha-1 antitrypsin deficiency.
Respirol Case Rep. 2020 Feb 19;8(3):e00528.

Balbi B, Sangiorgi C, Gnemmi I, Ferrarotti I, Vallese D, Paracchini E, Delle Donne L, Corda L, Baderna P, Corsico A, Carone M, Brun P, Cappello F, Ricciardolo FL, Ruggeri P, Mumby S, Adcock IM, Caramori G, Di Stefano A.
Bacterial load and inflammatory response in sputum of alpha-1 antitrypsin deficiency patients with COPD.
Int J Chron Obstruct Pulmon Dis. 2019 Aug 21;14:1879-1893.

Bari E, Ferrarotti I, Di Silvestre D, Grisoli P, Barzon V, Balderacchi A, Torre ML, Rossi R, Mauri P, Corsico AG, Perteghella S.
Adipose Mesenchymal Extracellular Vesicles as Alpha-1-Antitrypsin Physiological Delivery Systems for Lung Regeneration.
Cells. 2019 Aug 23;8(9). pii: E965.

Cagnone M, Piloni D, Ferrarotti I, Di Venere M, Viglio S, Magni S, Bardoni A, Salvini R, Fumagalli M, Iadarola P, Martinello S, Meloni F.
A Pilot Study to Investigate the Balance between Proteases and Î±1-Antitrypsin in Bronchoalveolar Lavage Fluid of Lung Transplant Recipients.
High Throughput. 2019 Feb 13;8(1).

HorvÃth I, Canotilho M, ChlumskÃ½ J, Chorostowska-Wynimko J, Corda L, Derom E, Ficker JH, Kneussl M, Miravitlles M, Sucena M, Thabut G, Turner AM, van 't Wout E, McElvaney NG
Diagnosis and management of Alpha(1)-antitrypsin deficiency in Europe: an expert survey.

ERJ Open Res. 2019 Mar 11;5(1). pii: 00171-2018.
Laffranchi M, Elliston ELK, Gangemi F, Berardelli R, Lomas DA, Irving JA, Fra A.
Characterisation of a type II functionally-deficient variant of alpha-1-antitrypsin discovered in the general population.
PLoS One. 2019 Jan 11;14(1)

Miravitlles M, Chorostowska-Wynimko J, Ferrarotti I, McElvaney NG, O'Hara K, Stolk J, Stockley RA, Turner A, Wilkens M, Greulich T;
EARCOÂ Clinical Research Collaboration; Members of the EARCO Clinical Research Collaboration. The European Alpha-1 Research Collaboration (EARCO): a new ERS

Eur Respir J. 2019 Feb
Rigobello C, Baraldo S, TinÃ¨ M, Ferrarotti I, Corsico AG, Bazzan E, Turato G, Balestro E, Biondini D, Valle G, Saetta M, Cosio MG.
Exome Sequencing Reveals Immune Genes as Susceptibility Modifiers in Individuals with Î±(1)-Antitrypsin Deficiency.
Sci Rep. 2019 Sep 11;9(1):13088.

Poster presentati all' ERS International Congress Madrid 28 Septemper, 2 October , 2019 dal Centro Per La Diagnosi del deficit ereditario di Alfa1 Antitripsina (Policlinico S. Matteo di Pavia)

V Barzon, A M Balderacchi, S Ottaviani, A G Corsico, I Ferrarotti
Rare SERPINA1 allele Mwhitstable in patients with Alpha1-antitrypsin deficiency
Centre for Diagnosis of Inherited Alpha-1 Antitrypsin Deficiency, Laboratory of Biochemistry and Genetics, Institute for Respiratory Disease, Department of Internal Medicine and Therapeutics, University of Pavia, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia, Italy

A M Balderacchi V Barzon S Ottaviani, M Gorrini, A G Corsico, M Zorzetto, I Ferrarotti
Comparison of different algorithms in laboratory diagnosis of Alpha1-antitripsin deficiency
Centre for Diagnosis of Inherited Alpha-1 Antitrypsin Deficiency, Laboratory of Biochemistry and Genetics, Institute for Respiratory Disease, Department of Internal Medicine and Therapeutics, University of Pavia, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo., Pavia, Italy

I Ferrarotti1, S Ottaviani1, E Paracchini2, D Piloni1, F Mariani1, G Paone3, A M Balderacchi1, V Barzon1, M Bosio1, Z Kadija1, B Balbi2, A G Corsico1
Patients with Alpha-1 antitrypsin Deficiency due to Null mutations have clinical peculiarities and should require personalized pulmonary management
1Centre for Diagnosis of Inherited Alpha-1 Antitrypsin Deficiency, Laboratory of Biochemistry and Genetics, Institute for Respiratory Disease, Department of Internal medicine and Therapeutics, University of Pavia, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia, Italy

2 Fondazione S. Maugeri, Veruno, Italy
3 Dipartimento Scienze Cardiovascolari Respiratorie NefrologicheAnestesiologiche e Geriatriche, Sapienza Università degli Studi di Roma, Rome, Italy

C Seebacher1, I Ferrarotti2, S Ottaviani2, L Bonazza1, A Corsico2
Testing for Alfa1-antitrypsin deficiency: is phenotyping enough?
1Pneumology General Hospital, Bolzano, Italy
2Pneumology San Matteo Hospital, Pavia, Italy

M Aiello1, A Fantin1, A Frizzelli1, C Longo1, M Negri1, F Bonatti2, A Percesepe2, G Bertorelli1, E Crisafulli1, I Ferrarotti3, R Pisi1, A Chetta1
Relationship between atopy, asthma and alpha-1 antitrypsin deficiency
1Department of Medicine and Surgery, Respiratory Disease and Lung Function Unit, University of Parma, Parma, Italy
2Department of Medicine and Surgery, Medical Genetics Unit, University of Parma, Parma, Italy
3Department of Internal Medicine and Therapeutics, Pneumology Unit, University of Pavia, Pavia, Italy

D Piloni1, M C Mennitti1, L Corda2, P Baderna3, S Ottaviani1, A M Balderacchi1, V Barzon1, C Tirelli1, F Albicini1, F Spreafico2, L Saderi4, G Sotgiu4, I Ferrarotti1, A G Corsico1
Comparison between population with severe (ZZ) and intermediate (MZ) alpha1-antitrypsin deficiency and established COPD
deficiency and established COPD
1IRCCS Policlinico San Matteo, SC Pneumologia , Pavia, Italy
2Spedali Civili di Brescia, Prima Divisione Medicina, Brescia, Italy
3AUSL Valle d'Aosta - struttura di Pneumologia, Aosta, Italy
4Dip.to scienze mediche, chirurgiche e sperimentali, Università di Sassari, Sassari, Italy

GLI AUTORI DELLA RIVISTA

Bruno Balbi, IRCCS Maugeri, Veruno (NO) - Cristina Barbiero, Associazione Alfa1AT - Enrica Bertella, IRCCS Mugeri, Lumezzane (BS) - Emy Bonera, Associazione Alfa1AT - Francesco Callea, IRCCS Bambino Gesù Roma Ida Carrano, Ospedale Monaldi, Napoli - Grazia Ceraso, Ospedale Monaldi, Napoli - Luciano Corda, Spedali Civili Brescia - Eleonora Faccioli, Università di Padova - Ilaria Ferrarotti, IRCSS S. Matteo, Pavia - Fabio Ferrini, Associazione Alfa1AT - Annamaria Fra, Università di Brescia - Nuccia Gatta, Associazione Alfa1AT - Anna Larenza, Ospedale Monaldi, Napoli - Giancarlo Magri, Associazione Alfa1AT - Stefania Marino, Università di Palermo - Renato Mordenti, Associazione Alfa1AT - Davide G. Neotti, Associazione Alfa1AT - Enrico Pedussia, Associazione Alfa1AT - Federico Rea, Università di Padova - Gianluca Robustelli, Associazione Alfa1AT - Antonietta Sabbatino, Ospedale Monaldi, Napoli - Claudio Tirelli, Università di Pavia.

Le erogazioni liberali in denaro a favore degli enti del Terzo settore non commerciali:

- Per le persone fisiche, è detraibile al 35% fino a euro 30.000 (art.83 comma 1del D.Lgs 117/2017 o in alternativa è deducibile nel limite del 10% del reddito complessivo dichiarato (art 83 comma 2 D.Lgs 117/2017.
- Per gli enti e le società, è deducibile nel limite del 10% del reddito complessivo dichiarato (art 83 comma 2 D.Lgs 117/2017).

La detrazione o deduzione sono consentite a condizione che la erogazione avvenga tramite banca, posta o altro sistema tracciabile previsto dalle norme correnti

Per la devoluzione del 5x1000 indicare il codice fiscale dell'Associazione: 9 2 0 0 8 8 9 0 1 7 7

ASSOCIAZIONE ALFA1-AT ODV

Associazione Nazionale Alfa1-AT ODV

Sede Legale: Via Galilei, 24 - 25068 SAREZZO (Brescia) ITALY

Sede Operativa: Via Puccini, 24/a - 25068 SAREZZO (Brescia) ITALY

Tel. (+39) 335 7867955 (+39) 335 7599026 (+39) 030 8901057

C.C. Postale: 30986210

UBI Banca *iban*: IT 73M0311155220000000010001

BPM *iban*: IT 20E0503455220000000002101

e.mail: info@alfa1at.org - www.alfa1at.it

skype: alfa1.italia.generico

Ricordiamo la necessità di compilare il form nella pagina centrale per la iscrizione al libro soci e ricevere nostre comunicazioni.

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 e cartacei 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 e art. 13 regolamento UE 679/2016)

Tipografia Vilcar