I contributi versati a favore dell'**Associazione Nazionale Alfa1-AT ONLUS** sono deducibili dalla dichiarazione dei redditi.
Le persone fisiche possono detrarre dall'imposta lorda (Mod. 730 o Mod. Unico Persone Fisiche) il 19% dell'importo donato a favore delle ONLUS fino ad un massimo di 2.065,83 Euro, ai sensi dell'art. 13-bis, lettera i-bis del Testo Unico Imposte sui Redditi D.P.R. n. 917/86.
Per le imprese il beneficio fiscale detraibile, ai sensi dell'art. 65, del Testo Unico Imposte sui Redditi D.P.R. n. 917/86, è pari ad un importo non superiore a 2.065,83 Euro o, se superiore, al 2% del reddito di impresa dichiarato.
Per ottenere le agevolazioni fiscali è necessario conservare tutte le ricevute dei bonifici effettuati, unici documenti giustificativi per la deduzione in dichiarazione.

ASSOCIAZIONE ALFA1AT ONLUS

Associazione Nazionale Alfa1-AT - ONLUS di diritto

Sede legale Via Galilei, 24 – 25060 Sarezzo (BS)
Sede operativa Via Puccini, 25/a – 25060 Sarezzo (BS)
tel. 030 8901057 – 335 7867955 / 57 – 335 7599026 – fax 030 8907455
C/C postale 30986210
Banco di Brescia - coordinate bancarie IBAN
IT 69 Z 03500 55220 000000010001

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

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

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

Numero 9 – dicembre 2008

ALFABELLO

LA VOCE DELL'ASSOCIAZIONE... LA VOSTRA VOCE

Carissimi,
ci si ritrova a distanza di un anno per gli auguri di Buone Feste fiduciosi che nonostante il momento di instabilità economica si mantenga sempre alta l'attenzione verso la ricerca scientifica per gli "alphas ", da sempre una delle nostre priorità.

Si chiude un lungo anno denso di attività ed avvenimenti, purtroppo non tutti piacevoli.

Come tutti ben sapete (precisazione per i 70 nuovi soci dall'inizio dell'anno per un totale di 555) l'attività principale dell'associazione è il supporto e l'orientamento per pazienti e soci e la costante pressione al livello istituzionale. A tale proposito una **bella notizia**: l'Agenzia Italiana dl Farmaco (AIFA) ha deliberato, dietro nostre continue sollecitazioni, la variazione di dispensazione di Prolastina (attualmente il farmaco in fascia H viene dispensato solo in regime ospedaliero Osp 1) e verosimilmente a gennaio il CTS (Comitato Tecnico Scientifico) ratificherà la delibera con successiva pubblicazione in Gazzetta Ufficiale. Tale variazione dovrebbe contemplare la possibilità di somministrazione di Prolastina attraverso il Medico di Medicina Generale o l'Assistenza Domiciliare Integrata con la possibilità di acceso alla terapia anche a quei pazienti che per problemi di lontananza dal presidio ospedaliero di somministrazione o perché impossibilitati ad essere accompagnati non potevano fruirne. Un obiettivo che, se raggiunto, ricompensa di tutti gli sforzi di due anni di lavoro.

L' Associazione è quindi impegnata su più fronti. Quello interno prevede l'attività di supporto ai soci svolta quotidianamente per telefono e via mail; (si sta rivedendo anche il sito per renderlo più fruibile e interattivo e si ringraziano a tal proposito Il Dr Luigi Taranto Montemurro e il Sig Fernando Marra).

Quest'attività ha ricaduta immediata per i nostri Soci perché offre loro un aiuto ed un supporto che nessuna altra istituzione potrebbe dare e che occupa gran parte del tempo e delle energie mie e dei Soci più attivi. Poi vi è la nostra attività scientifica. I suoi risultati sono ad esempio lo screening della popolazione della Val Trompia e la organizzazione del congresso Mondiale dei pazienti a Roma nel 2007 ad esempio. Essa è sostenuta non solo dal lavoro di molti Soci tra cui i nostri Medici Associati, ma anche dal supporto di moltissimi volontari. Richiede una organizzazione non da poco, a partire dalla ricerca dei fondi per poterla effettuare, per cui è necessario attivare pratiche di richiesta finanziamento con diversi Enti ed Istituzioni. A tale proposito un sentito ringraziamento va alla **Fondazione della Comunità Bresciana**, e alla **Provincia di Brescia** che hanno sempre sostento i progetti presentati e al **Centro Servizi Volontariato** per l'assistenza nella stesura degli stessi.

Infine, ma non meno importante vi è la **vicenda Europea** che ha assorbito moltissime energie. Come sapete la Associazione fa parte di AlfaEurope, costituita recentemente come Federazione di numerose Associazioni Nazionali di altre Nazioni Europee. Questa attività è senza dubbio importante in prospettiva futura, visto che tutto il mondo sanitario e del farmaco gravita ormai sulla Comunità Europea. Per questo motivo ci siamo impegnati molto (leggerete poi con quali risultati) e ci appassioniamo all'argomento Europa,

anche se al momento non sono visibili conseguenze pratiche delle vicende di AlfaEurope sul nostro Socio Italiano.

Ma andiamo per ordine.

Marzo 2008 – Brescia
Incontro con Larry Warren pre assemblea

Nell'ottica del rinnovo delle cariche di Alfaeurope Larry ha caldeggiato la ricandidatura dell'Italia alla vicepresidenza di Alfaeurope.

Il socio Mario Ciuffini, dopo un immane lavoro da certosino, ha presentato a Larry alcune modifiche statutarie, a salvaguardia della chiarezza e trasparenza, con preghiera di presentarle al board di Alfaeurope. Esigenza emersa durante il Congresso di Roma da parte di alcune associazione federate e delle quali l'Italia si è fatta portavoce.

Dall'Assemblea dei soci italiana è emersa ulteriormente l'esigenza di chiarezza e pertanto si è deciso di inviare una lettera ufficiale al board di Alfaeurope prima del meeting di Francoforte dell'inizio di aprile di cui si riporta il testo.

Alla Cortese Attenzione Board Alfaeurope

Brescia 14/15 marzo 2008

Oggetto: Approfondimenti situazione Alfaeurope

Durante l'assemblea annuale dei soci della Associazione Nazionale Alafa1-At, Onlus tenutasi a Brescia il 14 marzo u.s., nell'ottica della ri-candidatura alla vicepresidenza dell'associazione italiana nella persona della sua presidente Sig.ra Nuccia Gatta, e della delega al voto ai Sig.ri Mario Ciuffini e Fausto Ronchi al prossimo meeting dell'alleanza europea, nonché ribadendo alcuni concetti emersi durante il Congresso Mondiale dei pazienti a Roma, è emersa la necessità della massima trasparenza nella gestione finanziaria della Federazione stessa e soprattutto la necessità di una chiarezza sui rapporti di Alfaeurope con la Fondazione Europea e di una regolamentazione di quest'ultima, se è da ritenersi un'emanazione della Federazione, con specifiche direttive all'interno dello Statuto di Alfaeurope. La richiesta unanime di sottoporre tali questioni al board di Alfaeurope anche in previsione delle medesime osservazioni che verosimilmente saranno avanzate a Praga da delegati di stati membri, non eletti nel board.

IL PRESIDENTE
Nuccia Gatta

L'assemblea annuale

ha visto la partecipazione di numerosi associati provenienti da molte regioni italiane, che forti dell'energia del Congresso di Roma hanno voluto continuare nel dialogo e nel confronto. Lo splendido contributo di Veronica a pag 7 ne è la migliore testimonianza. All'assemblea è intervenuto per un breve saluto anche il presidente di Alfaeurope Larry Warren.

Un grazie di cuore a tutti coloro che vi hanno partecipato e che hanno dato grandi input di crescita per l'associazione incrementandone la valenza nazionale e anche a tutti i soci e volontari che nello spirito dell'accoglienza hanno contribuito allo splendido buffet (Sig.ra Zanetti Monica, Sig.ra Salvi Germana, Sig Leonardo Monteleone di Lineaverde ortofrutta, Sig. Vincenzo Formentini per i vini, e tutte le socie che hanno preparato torte e golosità varie)

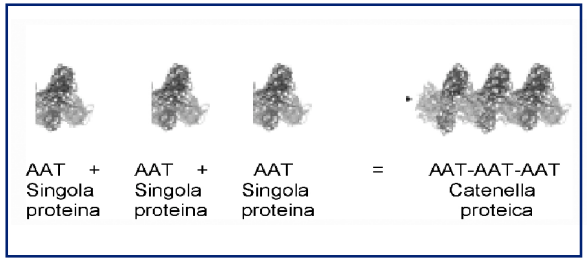
Larry Warren

Il consiglio direttivo dell'Associazione Alfa 1 AT augura Buon Natale e Felice Anno Nuovo

Brescia: Assemblea Soci 14 marzo 2008

Per la realizzazione del progetto molte saranno le figure professionali coinvolte e tra queste:

- il Dr. Luciano Corda, noto a tutto il mondo dell'alfa1-antitripsina per il suo lavoro e perché responsabile di uno dei più importanti Centri Regionale di Riferimento italiani per la Diagnosi e la Cura del Deficit di Alfa1-Antitripsina, degli Spedali Civili di Brescia;
- il Prof. Claudio Tantucci, grande esperto di fisiopatologia respiratoria, Direttore Della Scuola di Specializzazione in Medicina Dell'Apparato Respiratorio dell'Università Degli Studi di Brescia;
- il Prof. Fabio Facchetti, eccellente esperto di Anatomia Patologica e Direttore della Prima Cattedra di Anatomia Patologica degli Spedali Civili di Brescia e dell'Università Degli Studi di Brescia;
- la Prof.ssa Giovanna Schiaffonati, collaboratrice del Prof. Lomas e Direttore della Cattedra di Patologia Generale dell'Università Degli Studi di Brescia;
- il Dr. Piero Foccoli, Primario del Servizio di Broncoscopia degli Spedali Civili di Brescia, uno dei più importanti centri di riferimento a livello europeo;
- la Dr.ssa Michela Bezzi, Dirigente Medico di Primo Livello presso il Servizio di Broncoscopia degli Spedali Civili di Brescia;
- la Dr.ssa Laura Tiberio, collaboratrice del Prof. Lomas e Ricercatrice presso la Cattedra di Patologia Generale dell'Università Degli Studi di Brescia;
- la Dr.ssa Laura Pini, responsabile del progetto di studio, Ricercatrice presso la Cattedra di Clinica Medica, dell'Università Degli Studi di Brescia;
- la Dr.ssa Denise Modina e il Dr. Mauro Novali, Specializzandi della Scuola di Specializzazione in Medicina dell'Apparato Respiratorio dell'Università degli Studi di Brescia.
- la signora Nuccia Gatta, presidente dell'Associazione Nazionale dei Pazienti affetti da Deficit di Alfa1-Antitripsina già vicepresidente europea.



Nuccia Gatta con Emiliana Bonera

Aprile 2008 – Francoforte

Il Meeting del board di Alfaeurope preparatorio dell'Assemblea generale delle Associazioni europee, dove si sono palesate in modo evidentissimo le perplessità rispetto al ruolo della Fondazione Europea in rapporto ad Alfaeurope. Dove la gestione del meeting è stata coordinata o meglio completamente gestita dalla presidente della Fondazione la Sig.ra Tagahashi, incentrata prevalentemente su dettagli tecnici per il meeting di Praga e con pochissimo spazio, o meglio nullo, alle richieste avanzate dall'associazione italiana in merito alle proposte integrative dello statuto e di chiarimenti rispetto all'identità e ruolo della Fondazione. Un "piccolo particolare" da rimarcare è stata la scelta della sede del meeting: la sede della Talecris (la ditta produttrice di Prolastina) ovviamente in presenza dei massimi dirigenti. Scelta motivata da problemi di accessibilità ai portatori di handicap nella sede della Fondazione (ricordo che la sottoscritta nonché allora vice presidente di Alfaeurope è disabile).

Dopo tale incontro e intense e accese discussioni in sede di direttivo italiano, l'Associazione Nazionale Alfa1-At ha inviato una lettera ufficiale,a tutte le associazioni federate, in modo che non arrivassero impreparate all'Assemblea generale e potessero dare il loro parere nonché eventualmente ratificare decisioni che solo l'assemblea generale dei soci, sovrana su ogni decisione, può fare. In tale lettera, che trovate di seguito sono state espresse tutte le perplessità emerse, in modo ancora abbastanza nebuloso, in seno al III Congresso Mondiale dei pazienti, e definitesi strada facendo con gli eventi successivi sopramenzionati.

Carissimi membri del board di Alfaeurope, carissimi partecipanti al meeting di Praga,

mi sento in dovere di scrivere questa lettera a tutti voi a seguito di lunghe riflessioni dopo l'ultima riunione del Board di Alfaeurope di Francoforte, dopo aver ascoltato e raccolto dubbi e perplessità da alcuni partecipanti al Congresso mondiale dei pazienti a Roma nonché dopo lunghe discussioni con il direttivo dell'associazione italiana, affinché possano essere inserite in agenda e discusse senza che nessuno si trovi impreparato.

L'importanza di una Federazione europea, che raccolga e riunisca tutte le associazioni di ogni paese europeo, che ne favorisca la costituzione ove non vi sia, è uno strumento fondamentale per focalizzare l'attenzione sulle problematiche degli Alfas e per tutelare ogni singolo soggetto con questa patologia.

Ogni paese ha culture, strategie, esigenze e risorse diverse ma la condivisione di tali diversità può realmente portare ad una gestione ottimale delle problematiche degli alphas tenendo conto degli obiettivi raggiunti da ogni singolo stato od individuo.

Tutto ciò è perseguibile solo ed esclusivamente in un clima di fiducia e collaborazione. In questi due anni di vicepresidenza ma altrettanti di preparazione alla costituzione di Alfaeurope ho visto persone, pazienti, che hanno lavorato duro perché credono in questi ideali.

Purtroppo però si sono anche evidenziate incomprensioni fraintendimenti e ombre che rischiano di impedire un proseguo del lavoro iniziato.

E' pertanto necessario fare chiarezza su alcuni dettagli che possono essere insignificanti ma che visti dall'esterno generano grandi dubbi, come peraltro sono emersi a Roma.

*Il primo nodo cruciale da sciogliere è la correlazione della **Federazione Europea** ALFAEUROPE con la **Fondazione.***

Lo Statuto della Federazione Europea non menziona nulla della Fondazione che peraltro sembra sia un'emanazione della Federazione stessa con il compito di fund raising. Sembra che le due organizzazioni siano due cose a se stanti, differenti ma non si comprende allora in nome di chi e come la Fondazione raccolga fondi e li distribuisca, (con il controllo di chi?)

Non si capisce ancora perché la sede legale della Federazione verrà spostata presso la sede della Fondazione, che gentilmente ospiterà la Federazione, ma che purtroppo non sarà in grado di accogliere persone con disabilità motoria tanto da dover essere ospitati per il meeting del board presso la sede della Talecris. Personalmente ringrazio la Talecris, il Sig Shaeffer ed il Sig Helmut, presenti al direttivo del board di Alfaeurope, per la disponibilità, la cortesia, e tutto il supporto economico che negli anni ci hanno permesso di costituirci e consolidarci, ma, vista dall'esterno tale commistione lascia molte perplessità, che hanno già avuto gran voce. Come la federazione dei pazienti non può e non deve avere caratterizzazioni di tipo politico così non può correre il rischio di essere identificata con una casa farmaceutica. Non possono sorgere dubbi di strumentalizzazioni da parte delle case farmaceutiche; sarebbe deleterio anche per la casa farmaceutica stessa la quale ha tutto l'interesse che vi sia un organismo a livello europeo forte e credibile (cioè autonomo), non certo ad avere una sorta di filiale Talecris gestita da qualche paziente.

Non si capisce inoltre perché il rinnovo delle cariche della Federazione Europea, come da statuto ogni 2 anni durate l'assemblea generale, debba essere organizzato dalla Fondazione in collaborazione con la Federazione e non viceversa; forse l'Alleance meeting è un'alleanza tra Fondazione Federazione ma francamente non ho dettagli

Lasciare dubbi e incomprensioni su dettagli di questo tipo rischia veramente di minare un lavoro duro fatto sin'ora , e ringrazio tutti per ciò che hanno fatto.

Sicuramente è necessario conoscere le finalità e la regolamentazione della Fondazione per ovviare ogni dubbio o perplessità .

Per L'associazione italiana chiarire questi dubbi è di fondamentale importanza e io stessa nella posizione di Vicepresidente della Federazione Europea, alla quale è stata proposta la ricandidatura, credo di dover tutelare la chiarezza e la trasparenza per raggiungere gli alti obiettivi che la Federazione si è prefissata partendo però dalla tutela del singolo soggetto. Abbiamo lavorato molto, ancor più dobbiamo lavorare, non lasciamoci frenare da dubbi che possono tranquillamente essere sanati

Sempre sulla scorta di più sollecitazioni sono state proposte alcune modifiche statutarie che Larry presenterà a Praga e che tengono in considerazione tali necessità di trasparenza.

Credo sia importante che tutti conoscano lo statuto della Federazione, se così non fosse lo trovate in allegato.

Certa di un fruttuoso lavoro a Praga vogliate gradire i più cordiali saluti dall'Associazione Nazionale Alfa1-At e miei personali. Nuccia Gatta

Maggio 2008 - Praga
Assemblea Generale Alfaeurope 9-10 maggio

Un vero piacere rivedere visi noti dopo Roma, sicuramente tante aspettative e un'incondizionata fiducia (sicuramente troppo ingenua) negli ideali di chi ha fortemente voluto la costituzione di una Federazione Europea con un'apertura a tutto campo per il bene degli Alphas: queste le emozioni che hanno accompagnato e mosso la sottoscritta, **Mario Ciuffini,** che ringrazio in modo particolare per il lavoro, l'energia e l'atteggiamento da osservatore distaccato e perciò criticamente obiettivo, e **Fausto Ronchi**, entrambi delegati italiani con diritto di voto.

Fortissima, bruciante, che ancor oggi fa male, la delusione per come si sono avvicendati gli eventi, per come le richieste dell'associazione italiana sono state ignorate, per come, con un evidente blitz da parte nostra, dopo aver letto un report dell'attività del Vicepresidente integrato con il contenuto della lettera inviata a tutti in precedenza, si è assistito ad una sommossa di protesta nei nostri confronti da parte del comparto tedesco, senza spazio e possibilità ulteriore di delucidazioni sui punti

ALFA EUROPE
EUROPEAN FEDERATON FOR ALFHA1 ANTITRYPSIN DEFICIENCY

Una spiegazione aggiuntiva potrebbe essere il **ruolo pro-infiammatorio dei polimeri** della Z-AT nei polmoni.

Studi recenti hanno dimostrato che i polimeri dell'AAT sono presenti nel liquido di lavaggio bronchiale di soggetti omozigoti per il gene Z dell'AAT e che, in vitro, questi sono **fattori che attirano** i neutrofili.

Inoltre Mahadeva ha documentato: una co-localizzazione dei polimeri della Z-AT con i neutrofili negli alveoli di soggetti omozigoti per il gene Z dell'AAT e che questi polimeri sono pro-infiammatori in vitro e su un modello animale della patologia.

Questi dati fanno ipotizzare che la proteina Z-AT vada incontro a una modificazione conformazionale che la rende prona alla formazione di polimeri nel polmone e che questa modificazione strutturale la trasformi in uno stimolo pro-infiammatorio.

Questi dati fornirebbero una spiegazione per l'eccessivo numero di neutrofili presente nel polmone dei soggetti omozigoti per il gene Z dell'AAT e per la progressione della malattia in pazienti sottoposti a terapia sostitutiva con AAT.

I meccanismi che portano alla produzione dei polimeri della Z-AT nel polmone e la loro origine cellulare sono ancora sconosciuti.

Questi polimeri potrebbero essere prodotti dalle cellule respiratorie residenti. Noi sappiamo che l'AAT può essere sintetizzata e secreta dalle cellule epiteliali bronchiali, soprattutto in corso di infiammazione, ma poco sappiamo circa la loro abilità di sintetizzare e secernere la variante patologica Z dell'AAT.

Poco è noto inoltre circa la possibile polimerizzazione intraepiteliale della Z-AT, del potenziale effetto citotossico (diretto o mediato dai neutrofili) dei polimeri accumulati nelle cellule epiteliali e della loro eventuale secrezione.

In questo progetto, noi vorremmo analizzare la sintesi, l'accumulo e la secrezione della Z-AT (o dei suoi polimeri) **a livello polmonare.**

In esperimenti preliminari vorremmo utilizzare una linea cellulare di epitelio bronchiale ingegnerizzata per esprimere la proteina umana Z-AT e successivamente , vorremmo utilizzare cellule epiteliali bronchiali ottenute dalla spazzolatura delle vie aeree **(brushing bronchiale)** di soggetti omozigoti per il gene Z dell'AAT.

I soggetti inclusi nello studio saranno **soggetti omozigoti per il gene Z (ZZ)** affetti da **enfisema polmonare**, che per **validi motivi clinici** dovranno sottoporsi a **broncoscopia** (sospette bronchi ectasie responsabili di infezioni delle vie respiratorie recidivanti, sanguinamento dalle vie aeree o emissione di escreato striato di sangue)

Nel corso del piano sperimentale vorremmo inoltre eseguire esperimenti di **immunoistochimica**, sulle eventuali bronco-biopsie dei pazienti la presenza dei polimeri della Z-AT **(cioè andremo ad evidenziare con degli anticorpi colorati)** nelle cellule epiteliali bronchiali. La loro eventuale presenza verrà correlate alla infiltrazione tissutale di alcuni markers infiammatori come la presenza di neutrofili.

Grazie ai cittadini di Bovegno, ai volontari (troppi per nominarli tutti) e ai medici, biologi e tecnici di laboratorio di seguito elencati:

- Cattedra di Malattie dell'Apparato Respiratorio dell'Università di Brescia: Claudio Tantucci e collaboratori (Enrica Bertella, Michela Bettinzoli, Alessia Braghini, Stefania Chiari, Giovanni Gardini Gardenghi, Denise Modina, Mauro Novali, Valentina Pinelli, Beatrice Ragnoli, Luigi Taranto Montemurro);
- Laboratorio di Analisi Chimico-Cliniche dell'Ospedale di Gardone VT: Giovanni Moretti, Chiara Viotti, coordinatrice di Laboratorio, e tutti gli altri medici e tecnici;
  Primo Servizio di Anatomia Patologica degli Spedali Civili e dell'Università di Brescia: Fabio Facchetti e collaboratori (Daniela Medicina, Gianfranco Savoldi, Mirella Barbaglio, Paola Bossini, Francesca Fappani, Laura Fappani, Francesca Nozza, William Vermi)

Progetto di ricerca: ruolo dei polimeri a livello polmonare nella variante Z

Dottoressa Laura Pini
Prima Medicina Interna, Spedali Civili e Cattedra Malattie Apparato Respiratorio, Università di Brescia

Dr.ssa Laura Pini

In questo numero natalizio di Alfabello vorrei condividere con voi un progetto di ricerca innovativo dal titolo 'Ruolo dei polimeri della variante genotipica Z dell'alfa1-antitripsina nel polmone' che spero possa essere svolto in un futuro prossimo con la collaborazione di molte realtà operanti a livello nazionale nel mondo dell'alfa1-antitripsina.

Il progetto di ricerca è volto a studiare l'eventuale presenza dei **polimeri (catenelle di molecole di alfa1-antitripsina)** dell'Alfa1-antitripsina patologica di tipo Z nell'epitelio bronchiale e il suo possibile ruolo nel **determinare l'insorgenza** dell'enfisema polmonare nei pazienti che soffrono del deficit omozigotico di tipo Z.

L'alfa1-Antitripsina (AAT) è il principale inibitore delle proteasi del polmone. E' prodotta principalmente dagli epatociti. La variante proteica normale è conosciuta come M-AT. Sono ad oggi state descritte più di 100 varianti di cui la Z risulta essere quella più rilevante dal punto di vista clinico. La variante Z (Z-AT) è inattiva è suscettibile di **polimerizzazione, cioè tende a legarsi con altre molecole di AAT formando così delle catenelle di proteina.**

I polimeri della Z-AT si accumulano nelle cellule produttrici.

Gli omozigoti Z sono caratterizzati da una severa deficienza plasmatica proteica e dallo sviluppo precoce di enfisema polmonare panacinare. La patogenesi dell'enfisema negli omozigoti Z-AT è complessa ma due sono I meccanismi principalmente riportati: **la deficienza severa** dell'AAT negli alveoli e la **minor efficienza** della proteina Z-AT nell'inibire l'Elastasi Neutrofila.

cardine: ruolo della Fondazione in relazione alla Federazione come sua emanazione, con compito di fund raising (ricerca dei finanziamenti), relazione delle case farmaceutiche con Fondazione e Federazione, proposte di revisione dello statuto con obiettivi di trasparenza di controllo di gestione e di ricambio, proposte di un board scientifico al suo interno, e di regolamentazione della Fondazione che agisca per conto della federazione, cambio di sede legale della Federazione in un paese con leggi snelle per le Onlus e con una sede accessibile a tutti, pazienti disabili compresi, ecc.

Ancora una volta la massiccia presenza di rappresentanti della Talecris, che sicuramente inibiva la libertà di espressione di alcuni delegati e che dopo obiezioni sollevate dal nostro delegato Mario, ha lasciato la sede dell'assemblea non senza clamore.

Risultati

L'associazione Italiana, non avendo chiarito i dubbi di cui si è fatta portavoce e non potendo scendere a compromessi nel rispetto delle decisioni dei soci e del direttivo italiano, ha lasciato la vicepresidenza alla neonata associazione francese nella persona della sua presidente Sig. Sandrine Le Francoise caldeggiata fortemente dalla rappresentanza tedesca.

E' emerso che la Federazione Alfaeurope e la Fondazione Europea sono due entità assolutamente distinte con statuti diversi nei quali non vengono rispettivamente menzionate e come si evince dalla presentazione ufficiale della Fondazione con una caratteristica per noi italiani molto strana: la presidenza a vita della Sig.ra Tagahashi e la vicepresidenza a vita del consorte Sig. Tagahashi.

Nulla per quanto riguarda le proposte di variazione dello statuto.

L'associazione Italiana pertanto starà alla finestra, non più nel board (direttivo) di AlfaEurope ma sempre membro di una federazione Europea, che si spera ritrovi, dopo le nostre sollecitazioni, gli ideali per la quale è nata.

Tante, tantissime le cose da fare in Italia e se stare in Europa vuol dire togliere energie per l'associazione italiana in virtù di una causa che non si sposa con gli ideali degli associati stessi, ben venga un momento di pausa che possa far riflettere anche le altre associazioni federate.

Dr.ssa Enrica Bertella

Giugno 2008 - Birmingham

Congresso AIR (Registro Internazionale Alfa1 Antitripsina) dove tra le relazioni di specialisti internazionali sono stati presentati i dati scientifici dello screening di Pezzaze (Bs) dalla Dr.ssa Enrica Bertella, membro del nostro Consiglio Direttivo, suscitando notevole interesse nel mondo scientifico vista l'assenza fin ora di studi simili.

Settembre 2008 - Genova

Congresso Uip (Unione Italiana della Pneumologia) in una tavola rotonda dedicata alle malattie rare in ambito pneumologico nella quale abbiamo partecipato con un intervento dal titolo "La diagnosi precoce", (e che vede il deficit di Alfa1 at LA condizione genetica rara per eccellenza accanto alla fibrosi cistica) Tale comunicazione, per problemi contingenti, è stata gentilmente letta da una rappresentante dell'Associazione BPCO, nostra portavoce; un ringraziamento particolare.

Settembre 2008 - Pavia

Convegno sulle malattie rare organizzato da Uniamo e dal Consorzio Valutazioni Biologiche e Farmacologiche dove il Dr Bruno Balbi, presidente del Comitato Scientifico dell'Associazione ha presentato i dati scientifici dello screening di Pezzaze (BS).

Un grazie alla socia Giuseppina Ceci che ha presenziato per conto dell'associazione ai lavori di Uniamo e all'assemblea generale.

Ottobre 2008 - Milano

Convegno malattie rare in ambito pneumologico Ospedale Niguarda dove il Dr Luciano Corda nell'ambito di un intervento sugli aspetti diagnostici e clinici del deficit di alfa1 ha presentato anche i dati scientifici dello screening di Pezzaze (BS).

Ottobre 2008 - Bovegno (BS)

Conclusione della fase 2 dello screening di popolazione del comune di Bovegno con l'invio dei referti ai 1094 partecipanti

Assemblea pubblica con presentazione dei dati alla popolazione dello screening di cui trovate i dettagli negli articoli del Dr Bruno Balbi e del Dr Luciano Corda.

Avvio della fase 3 del progetto con la presa in carico dei soggetti individuati.

Un rinnovato ringraziamento a tutti coloro che in qualsiasi modo lo hanno reso possibile.

Dicembre 2008 - Gennaio 2009. - Malaga

Invito ufficiale da parte della Fondazione Americana Alpha One Foundation ad una tavola rotonda sulla possibilità di collaborazione-cooperazione per gli "alphas" tra America ed Europa. Significativo riconoscimento per la nostra Associazione che è stata l'unica invitata tra tutte le associazioni europee oltre al board di Alfaeurope.

Forse qualcosa si muove…….

Ringraziamenti Particolari:

Ci stringiamo calorosamente a Giuseppe e Anna Catalano in ricordo della cara figlia **Mariarosa**, nostra associata che ci ha lasciati; li ringraziamo per aver voluto ricordarla devolvendo 1000 Euro all'Associazione.

E' stato finalmente accreditato il 5 per mille dell'anno 2006 pari a 9792,84 Euro. Un grazie particolare ad ognuno.

Che dire…un anno denso, con forti emozioni, che ha visto la partecipazione di numerosi associati ma sempre troppo pochi per far fronte alle tante incombenze. Chiudo con un rinnovato invito ad ogni forma di collaborazione e con un ringraziamento particolare al tutto il Consiglio Direttivo dell'Associazione.

Il presidente e la redazione

Dr. Balbi, Nuccia Gatta e Dr. Corda

Bovegno

A Bovegno nei giorni dedicati ai prelievi (13, 14, 15, 20, 21, 22 aprile 2007) attendevamo i residenti maggiorenni a Bovegno - in totale 2030: 1027 maschi e 1003 femmine, età media di 50 anni – e si sono presentate **1094 persone (pari al 60,8% del totale) di cui 513 maschi e 581 femmine con un'età media pari a 50 anni.**

La cosiddetta radiografia delle patologie polmonari o epatiche ha permesso, **al di là della presenza o meno del deficit, di individuare 544 soggetti con questionario respiratorio alterato e 99 con transaminasi anormali.** Questo non significa che tutte queste persone abbiano necessariamente patologie polmonari (basta un raffreddore o la presenza del fumo di sigaretta) o patologie del fegato (è sufficiente qualche calicino di troppo…) ma sicuramente sarà utile procedere con qualche accertamento clinico in più.

Tra chi invece non era affetto da deficit ben 43 hanno mostrato transaminasi alterate e 427 un questionario respiratorio alterato. Questo è un dato particolarmente interessante che va al di là della semplice ricerca del deficit, ma riveste un'utilità sulla salute generale dei bovegnesi.

Tra i deficitari 73 non hanno presentato alcuna alterazione alla transaminasi o al questionario respiratorio, mentre **9 di essi hanno presentato anomalie delle transaminasi, 70 hanno fatto rilevare alterazioni del questionario e 8 anomalie di entrambi le valutazioni.** Di nuovo è utile dire che non necessariamente si tratta di patologie, né di patologie collegate al deficit: approfondiremo.

Per quanto la genetica vera e propria abbiamo diagnosticato:

1 soggetto omozigote ZZ

(alfa1-antitripsina plasmatica 33 mg/dL, transaminasi normali, questionario respiratorio alterato)

4 soggetti doppi eterozigoti SZ

(alfa1-antitripsina plasmatica 53, 54, 61, 62 mg/dL, transaminasi e questionario normali in 2 casi, transaminasi e questionario alterati negli altri 2)

64 eterozigoti MZ
70 eterozigoti MS
6 eterozigoti Mlowell
5 eterozigoti MI
4 eterozigoti MMmalton
6 eterozigoti MMBrescia
934 soggetti senza deficit di tipo Z o di tipo S

E' stata confermata l'elevata incidenza del deficit a Bovegno, quindi siamo riusciti ad individuare ancora una comunità dove valeva perfettamente la pena di svolgere lo screening. La stragrande maggioranza di soggetti portatori di deficit è asintomatica, quindi è stato centrato l'obiettivo di un'individuazione precoce, a tutto vantaggio del soggetto interessato. E' stata confermata l'importante prevalenza di varianti rare, ancora più rare delle varianti Z ed S, osservazione dal duplice significato: un significato scientifico che pone la ricerca all'avanguardia a livello internazionale e un significato di prevenzione poiché l'individuazione di varianti nuove prima di una loro eventuale manifestazione patologica è tutta a vantaggio del portatore.

Grazie a tutti!

Poi perchè è stato un successo. Non vogliamo auto-lodarci (essere auto-referenziali, si dice oggi), ma certamente sia come partecipazione della popolazione, come coinvolgimento della Comunità e delle sue Istituzioni, come attenzione che ha attirato da parte dei media e delle Istituzione ed operatori sanitari (un esempio su tutti i Medici di Medicina Generale della zona) e come risultati ottenuti (individui con il deficit identificati) lo screening è stato un grande successo della Associazione.

Forse proprio per mezzo dello screening siamo cresciuti come Associazione e ci siamo confrontati per davvero, di persona, con nostri soci portatori del deficit provenienti da altre realtà al di fuori del "nucleo storico" di Brescia e Provincia. Questo è stato forse il risultato più importante: aprirsi ad altre realtà, confrontarsi, accettare le sfide. Sono frasi fatte? Non per chi come noi ci crede davvero e si mette in gioco costantemente.

Al termine quindi di questo percorso, cosa possiamo dire di avere imparato?

Abbiamo imparato a richiedere ed ottenere fondi necessari per le nostre attività da diversi Enti (Comunità Montana, Fondazioni bancarie, etc.).

Abbiamo imparato a lavorare in collaborazione con le diverse parti del Sistema Sanitario (ASL, Distretto, MMG, etc.).

Abbiamo imparato a rapportarci con gli Enti Locali e con i media.

Abbiamo imparato a lavorare in team con altre realtà sanitarie operative (Laboratorio analisi etc.).

Abbiamo imparato a collaborare con moltissimi volontari a tutti i livelli.

Abbiamo imparato ad illustrare le nostre proposte ed i nostri risultati a livello locale, nazionale ed internazionale.

Abbiamo imparato che talvolta a qualcuno interessa di più un risultato meno scientifico ma più "umano".

Abbiamo imparato che ....lo screening? Non so se lo rifarei (una faticaccia!) ma è stato davvero molto bello.

Arrivederci alla prossima sfida della Associazione.

I DATI ESSENZIALI DEGLI SCREENING (OLTRE IL DEFICIT, NON SOLO IL DEFICIT)

Dr. Luciano Corda

Centro Regionale di Riferimento per la diagnosi e il trattamento del Deficit di Alfa1-Antitripsina Prima Medicina Interna, Spedali Civili e Cattedra Malattie Apparato Respiratorio, Università di Brescia

Se lo sforzo profuso negli "screening" di Bovegno e Pezzaze ha fornito dei risultati utili e interessanti, si deve anche al fatto di avere eseguito una "radiografia" dello stato di salute respiratorio (con un questionario) ed epatologico (cioè relativo al fegato tramite il dosaggio delle transaminasi, indici di eventuale sofferenza di quest'organo) della popolazione che si è sottoposta agli accertamenti proposti. In più, ma questo lo sanno tutti i muri della Val Trompia, è stata dosata la mitica alfa1-antitripsina plasmatica e studiato l'ancora più mitico DNA dei geni dell'alfa1-antritripsina di ogni soggetto.

Dr. Luciano Corda

"A DOMANDA RISPOSTA"

Una domanda che viene spesso posta dai soci deficitari riguarda **i criteri di ammissibilità alla terapia sostitutiva con Prolastina**.

Possiamo così riassumere le caratteristiche necessarie:

- Enfisema polmonare
- Genotipo/fenotipo di omozigosi (ZZ) o doppia eterozigosi (SZ, Z variante rara, NullNull,)
- Livello di alfa1antitripsina circolante inferiore agli 80 mg/dl
- Non fumatori
- Non più necessaria la vaccinazione per l'epatite anche se consigliata
- Piano terapeutico redatto dal medico del Centro di Riferimento

I FARMACI IN FASCIA C (NORMALMENTE A CARICO DELL'ASSISTITO) SONO ESENTABILI PER I PORTATORI DI PATOLOGIA RARA E NEL CASO DEL DEFICIT DI ALFA1 ANTITRIPSINA CON IL CODICE RC0200

L'ASSEMBLEA DEI SOCI 2008

Veronica Sardi

Il Congresso Mondiale di Roma era stata già di per sé un'esperienza umana non indifferente, avere il piacere e la possibilità di conoscere e parlare con tanti "fratelli e sorelle di sangue", è stata indescrivibile. La possibilità di confrontarsi con luminari della scienza che "quasi tutto" sanno della nostra malattia, un'occasione credo irripetibile.

La cosa più bella che è nata a Roma è però la conoscenza diretta e personale di alcuni fratelli e sorelle che adesso sento veramente tali e che infatti non necessitano più di virgolette...

Da Roma in poi si è creata una catena di mail, attualmente un po' addormentata per vicissitudini dei singoli, ma che si spera che con l'inizio dell'anno scolastico riprenda.... e il gruppo italiano si è così mantenuto in contatto, anzi, al gruppo si sono aggiunte anche persone che a Roma non c'erano!!

Una cosa bellissima..... dalle barzellette ai consigli terapeutici, dallo scambio di ricette agli insulti politici, come in una vera famiglia....

Tra di noi, i più agguerriti: quelli che non mollano mai, fiato corto, respiro tra i denti; quelli che se la prendono comoda; quelli che fanno quello che possono e anche qualcosina di più; quelli che latitano ma sai che ci sono se serve, ma sappiamo di esserci sempre l'uno per l'altro, anche via sms il giorno di ferragosto per una consulenza al volo!!

Per questo Brescia è stata un'esperienza umanamente molto più coinvolgente e toccante, almeno per me.

A Roma erano passati ancora pochi mesi dal trapianto, stavo bene, sì, ma ancora sotto una campana di vetro e con tanti problemi al seguito, mentre a Brescia era ormai passato un anno e quindi le cose sono state un po' più facili dal punto di vista fisico, cosa che aiuta non poco.

A prescindere da un'organizzazione ed un 'ospitalità impeccabili, è stato come una riunione di famiglia, di quelle famiglie moderne, allargatissime, figli, amici, parenti che condividono gli stessi problemi, le stesse ansie, le stesse paure e che finalmente hanno di fronte, quasi come in uno specchio magico, qualcuno che capisce e sa di cosa stanno parlando. E scusate se è poco.

Per quel che riguarda il contenuto dell'Assemblea dei Soci, vi rimando a fonti e persone che sono state direttamente coinvolte nel giallo alfa-1 Europa, e che sapranno sicuro meglio di me come sono andate a finire le cose. Io ci ho capito veramente poco, so solo che mi girano al pensiero che tanto per cambiare è solo una questione di soldi su pelle che non è la loro....pardon, tessuto polmonare!!

Quello che invece mi preme raccontare è la felicità di aver rivisto facce e brutti musi conosciuti a Roma, aver avuto il piacere di riabbracciare Nuccia, che resta la nostra Presidente del cuore, o almeno la mia! E aver conosciuto chi si era aggiunto alla nostra catena di mail di persona, sapere che faccia c'è dietro un nome o un nick! Purtroppo per motivi vari non c'eravamo tutti come sperato, ma è stato bellissimo lo stesso, abbiamo fatto tardi due sere di seguito a chiacchierare e ad aggiornarci sugli ultimi mesi, commentare il convegno, ridere, scherzare, raccontarci i fatti nostri faccia a faccia, guardandoci negli occhi.

Sia come paziente che come operatore sanitario sono convinta che il "peer counselling" ovvero il consiglio tra pari sia uno dei migliori veicoli di informazione, di supporto e di presa in carico di una persona affetta da una qualsiasi patologia. Le Assemblee dei Soci secondo me servono fondamentalmente a questo, e spesso fuori dall'orario delle conferenze ufficiali, dagli interventi delle autorità e quant'altro, più al buffet, o a cena, quando a trovarsi di fronte sono appunto le persone che provano o hanno provato sulla propria pelle certe esperienze che si confrontano e si scambiano opinioni, consigli, trucchi, placebo e chi più ne ha più ne metta!

.....Ho interrotto la stesura di queste righe per 48 ore perché sono diventata nonna di un bellissimo Gabriel, le emozioni non sono state poche, anche perché vedere i nipoti era uno degli obiettivi a lungo termine del mio trapianto di polmoni, per fortuna ho usato il plurale.....e ho subito aggiunto "all'università" quando ho saputo che mia figlia era in dolce attesa! Parafrasando un caro amico: "Siamo realisti! Basta chiedere l'impossibile...!!".....

Tornando all'Assemblea dei Soci di Brescia, credo, (pur essendo a conoscenza delle difficoltà organizzative, economiche od anche solo di spostamento e alloggio per chi è costretto a lunghi spostamenti e non sta bene), che questo tipo di iniziative sia molto importante, utile, terapeutico, umanamente ed emotivamente insostituibile. Si potrebbe pensare a dei convegni interregionali per limitare gli spostamenti...con internet ci si può vedere con facilità...tra di noi ci sono scafati a sufficienza per organizzare la cosa.... bisogna far partire il blog sul sito di Alfabello, potrebbe essere utile, se non si può basta aprirne uno qualsiasi, non costa niente!

Assemblea Soci - Foto di grupp

Assemblea Soci - Foto di gruppc

Partendo da piccole cose forse ci si riesce a muovere meglio, non per sminuire il lavoro fin qua fatto da tutti a tutti i livelli! Bisogna tenersi in contatto, scriversi, telefonarsi, quando le cose vanno male, malissimo e anche benissimo, una parola, una battutaccia, un abbraccio telematico spesso non salvano la vita, ma in una giornata "no" può aiutare....

Queste sono un poche delle idee che erano venute fuori all'Assemblea dei Soci, dalle chiacchiere serie e da quelle del dopocena, ma ci erano sembrate idee abbordabili e fattibili. Una mano piccola piccola da parte di qualcuno per fare qualcosa?!! Senza oberare chi già fa tanto per l'Associazione?!

Lancio il sasso e non ritiro la mano, nel senso che se serve son qua, sono disponibile.....

essere Soci non significa solo versare una quota economica, oltretutto irrisoria, essere Soci significa essere disposti a versare se stessi, mettersi in gioco, credetemi che ne vale la pena.....

Per le mie vicissitudini personali post-trapianto.....curiosi, eh!?!?! prometto di aggiornarvi presto!! Ma credo si senta che sto benissimo...

A chi c'era a Brescia, o avrebbe voluto esserci, a tutti quanti un abbraccio strettissimo.....

Veronica

P.S: Le rose quest'anno sono fiorite ben sei volte!!

Dr. Bruno Balbi e Nuccia Gatta

Screening: cosa abbiamo imparato

Dr. Bruno Balbi

Presidente Comitato Scientifico Associazione Nazionale Alfa1-AT
Primario, Divisione di Pneumologia Riabilititiva, Fondazione Maugeri, I.R.C.C.S., Veruno (NO)

Per il lettore affezionato di Alfabello (perché ce ne sono molti, vero?) l'argomento screening può risultare, come dire?, *dejà vù* o meglio già visto e rivisto. Per non correre il rischio di essere classificati come noiosi (nella migliore delle ipotesi) o, peggio, fissati e maniaci dell'argomento debbo quindi dapprima spiegare perché vogliamo (ancora!) tornare sull'argomento.

Abbiamo come Associazione alcuni buoni motivi per trattare l'argomento screening.

In primo luogo è stata ed è ancora la attività che ha maggiormente assorbito le nostre forze negli ultimi 2-3 anni. Si può discutere se questo sia stato giusto o sbagliato, consci del fatto che si potrebbe sempre fare meglio, ma certamente al Direttivo della Associazione è parso che lo screening delle popolazioni della Val Trompia fosse una priorità. Priorità dal punto di vista della Associazione che ha tra i suoi scopi quella di assistere, una volta individuati, i soggetti con il deficit, e di fare "cultura" del deficit con tutti i mezzi possibili.

E' stata ed è certamente una priorità dal punto di vista scientifico, ed io lo so bene essendo Presidente del Comitato Scientifico della Associazione. Ci ha permesso come Associazione di avere un ruolo importante nella comunità scientifica alfa-1 a livello nazionale ed internazionale