

IL FEGATO, QUESTO TRASCURATO

I geni ereditati dalla storia della valle. È proprio la storia a spiegarci come mai in un territorio così limitato si trovi una casistica di tutto rispetto di questa rara malattia genetica che, come sappiamo, così rara in realtà non è. Molto interessante la lettura introduttiva della dottoressa Guanella che ha spiegato come la Valtellina ed ancor di più la Valchiavenna, con il passo dello Spluga, sono stati punti di passaggio strategici nelle Alpi e corridoio di migrazioni che hanno fornito al “patrimonio genetico” italiano una diversità fino a trenta volte superiore rispetto alla restante parte di Europa. E in queste valli si sono selezionate varianti genetiche del deficit di alfa 1 AT rare e molto diverse, a testimonianza del fatto che ognuna delle tante migrazioni qui ha lasciato un suo segno.



Mu.Vi.S Museo della Via Spluga e della Val San Giacomo, a Campodolcino

Come sappiamo i due scenari clinici predominanti di questa malattia sono il polmone e il fegato, con due malattie dalle caratteristiche e connotazioni diametralmente opposte: da una parte il deficit di una proteina fondamentale per proteggere il polmone da eccesso di infiammazione, dall'altra una malattia legata all'accumulo nelle cellule epatiche di una proteina mutata che precipita. Diversa la penetranza delle due espressioni legata alle diverse caratteristiche dei due organi.

Interessanti i dieci comandamenti presentati dal dottor Corda, a cui mi permetto di proporre una modifica.

Il fegato, come sappiamo, è un organo che lavora sodo, in silenzio e senza lamentarsi. È per questo, ipotizzo, che la presentazione clinica delle epatopatie sia così bassa rispetto al valore atteso dai dati di prevalenza. Ed il riscontro è a volte occasionale nel corso di esami eseguiti per altri motivi. A questo si aggiunge un ulteriore problema che spesso induce ad una misdiagnosi. Ho presentato un caso emblematico in tale senso, quello di una paziente seguita per anni per una epatopatia interpretata come metabolica, in quanto diabetica e obesa, che come importante cofattore di progressione presenta un deficit di alfa 1 AT identificato solo grazie ad uno screening familiare fatto a posteriori rispetto all'inquadramento epatologico. Per questo mi sono permessa di ricordare ai colleghi che se da un lato non bisogna mai smettere di studiare e porsi domande, dall'altro nella nostra pratica quotidiana dobbiamo non farci trarre in inganno dalle comorbidità. Quindi ricordiamo che il deficit va cercato non solo nelle epatopatie a genesi sconosciuta, ma anche in quelle conosciute nelle quali sono presenti dati di progressione o accelerazione della malattia che facciano sospettare la presenza di cofattori, come appunto il deficit di Alfa 1 AT. Concludo con l'augurio fattoci dal Sindaco di Chiavenna a metà mattinata, che ci ha invitato ad avere la giusta voglia di combattere, di essere “testardi” e di non gettare la spugna, mai!

Valentina Bellia, epatologa, ospedale di Sondrio