

1° INCONTRO ITALIANO SULLA RICERCA NEL DEFICIT DI ALFA1-ANTITRIPSINA

L'Associazione dei pazienti con deficit di Alfa1AT, Alfa1AT Onlus, ha organizzato e ospitato il primo incontro di ricercatori e clinici italiani interessati a questa condizione.

Il convegno si è tenuto il 25 febbraio presso il Centro Paolo VI a Brescia e ha visto la partecipazione di ricercatori e pazienti provenienti da tutta Italia per una giornata dedicata sia alla ricerca di base che agli aspetti clinici di questa patologia, con l'obiettivo principale di condividere risultati e opinioni, di stabilire e rafforzare rapporti di collaborazione.

La sessione mattutina, moderata da Ilaria Ferrarotti, Anna Fra ed Elena Miranda, è stata dedicata alla ricerca di base. La prima relatrice, Ilaria Ferrarotti, ha presentato un aggiornamento sulla epidemiologia del deficit di Alfa1AT in Italia; Elena Miranda ha discusso la natura dei polimeri patologici di antitripsina intra- ed extracellulari e come gli anticorpi monoclonali da lei sviluppati siano un utile strumento per studiarli.

Nella terza presentazione, Anna Fra ha illustrato l'impiego di strumenti bio-informatici per predire la patogenicità di nuove mutazioni e la caratterizzazione di un mutante di Alfa1AT inusuale che polimerizza in modo diverso dalla variante "Z". Successivamente Mauro Manno ha presentato approcci biofisici per lo studio della polimerizzazione di Alfa1AT e di altre serpine.

La sessione è proseguita con le relazioni di Federica Michielin e Riccardo Ronzoni sull'utilizzo di epatociti derivati da cellule staminali pluripotenti indotte come modello di studio del deficit di Alfa1AT.

Nelle successive relazioni Nicola Brunetti-Pierri e Pasquale Piccolo hanno presentato le loro ricerche sugli effetti dell'accumulo di antitripsina Z nel fegato di topi transgenici PiZ, riportando l'attivazione delle vie metaboliche JNK ed il ruolo di miRNA nel modello studiato.

Francesco Cappello ha poi elegantemente descritto l'anatomia del fegato ed il ruolo degli chaperone molecolari nelle patologie da alterata conformazione proteica.

La sessione della mattina, concentrata sulla ricerca di base e arricchita da una vivace discussione, si è conclusa con la splendida lettura magistrale di Francesco Callea. Con l'autorevolezza di chi si è lungamente occupato del deficit di Alfa1AT, il Prof. Callea ha illustrato i suoi risultati e la sua visione su come i polimeri di antitripsina si accumulano nel fegato e causano malattia epatica.

La sessione pomeridiana, moderata da Claudio Tantucci e Angelo Corsico, è stata dedicata ai differenti aspetti clinici del deficit di Alfa1AT, comprese le manifestazioni meno comuni della malattia.

Il primo relatore, Stefano Aliberti, ha tenuto una brillante relazione sulle bronchiectasie e ha discusso il rapporto tra bronchiectasie e deficit di Alfa1AT. Bruno Balbi ha quindi illustrato un suo progetto che si propone di confrontare il microbioma batterico e virale nei pazienti con deficit di Alfa1AT, sia in terapia sostitutiva che fuori terapia, con quello di pazienti con BPCO non correlata al deficit. Laura Pini ha presentato i risultati di uno studio clinico mirato a comprendere la possibile associazione tra deficit di Alfa1AT e patologie vascolari; su un terreno analogo Gina Gregorini ha discusso il possibile ruolo di questa condizione nelle vasculiti. Nella successiva relazione Maurizio Fuoti ha illustrato le caratteristiche della malattia e le potenzialità terapeutiche in campo pediatrico.

Infine Luciano Corda e Federica Benini con la loro grande esperienza clinica sul deficit di Alfa1AT hanno brevemente discusso con la platea alcune proposte per successivi studi clinici.

Nuccia Gatta, l'anima della associazione, ha concluso i lavori rimarcando l'alto livello delle relazioni e invitando la comunità scientifica a continuare ad occuparsi del deficit di Alfa1AT sia nella ricerca di base che sul versante clinico, con lo sforzo di comprendere, mitigare e - si spera - curare questa condizione