

VERBALE ASSEMBLEA SOCI

Oggi, sabato 30 aprile 2022, alle ore 9.30, in seconda convocazione, presso il “Centro Culturale Aldo Moro” Via Puccini, 25/a nel Comune di Sarezzo (BS) e in ottemperanza alle Disposizioni Ministeriali e delle Organizzazioni di Volontariato relative all’emergenza Covid-19 in diretta Web collegandosi alla piattaforma SKYPE liberamente accessibile al seguente link: <https://join.skype.com/O6sQbfuXe8mR> si è riunita l’Assemblea dei Soci per discutere e deliberare il seguente Ordine del Giorno:

Sessione Scientifica ore 9.30 - 11.00

- **Saluti e aggiornamenti dai nostri referenti scientifici**
- **Asma, asma grave e deficit di Alfa1 – Prof. Vianello**
- **Aggiornamento sulle manifestazioni epatiche – dott.ssa Benini**
- **Aggiornamento Registro Nazionale – dott.ssa Ferrarotti**
- **Aggiornamento sulle varianti rare di Alfa1– Prof.ssa Fra**
- **Domande e discussione**

Sessione Associativa ore 11.00 - 13.30:

- **Relazione del Presidente attività istituzionali – (Sig.ra Gatta)**
- **Relazione del Tesoriere con approvazione bilanci– (Sig.ra Bonera)**
- **Presentazione sito– (Sig. Marra e dott. Magri)**
- **Aggiornamenti dalle varie attività istituzionali internazionali– (Sig.ra Barbiero)**
- **Proposte dell’assemblea e discussione.**

Presiede l’assemblea l’Ingegnere Fabio Ferrini, Vice-Presidente dell’Associazione, il quale chiama a fungere da Segretario la Signora Giovanna Lanzani, Segretario dell’Associazione.

Presenti facenti parte del Direttivo 9 su 11 (in presenza e online), in sede 21 presenti (soci, membri del direttivo, Segretaria, amici) , online più di 40 connessioni.

Bruno Balbi Presidente Comitato Scientifico	Online
Barbiero Cristina	Online
Benini Federica	Online
Bonera Emiliana	Presente
Corda Luciano	Assente
Ferrini AlessanDra	Online
Ferrini Fabio	Online
Gatta Nuccia	Online
Guizzi Pierangelo	Assente
Lanzani Giovanna	Online
Mordenti Anna	Presente
Magri Giancarlo	Presente
Segretaria: Pintossi Cristina	Presente

DETTAGLI ODG:

In ottemperanza alle Disposizioni Ministeriali e delle Organizzazioni di Volontariato relative all'emergenza Covid-19 l'Assemblea annuale dei soci si è tenuta in modalità mista : in presenza e con collegamento online, tramite connessione al link con le modalità riportate nella lettera di convocazione e pubblicate sul sito web dell'Associazione (link sostituito poi con collegamento Google Meet <https://meet.google.com/zoy-hnoe-jrb>) e in presenza per alcuni membri del direttivo e soci.

L'assemblea è stata aperta alle ore 9.30 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 13.30.

Introduzione del Vice-Presidente Ing. Fabio Ferrini in sostituzione del Presidente la Sig.ra Nuccia Gatta

I lavori si sono aperti con il saluto del Vice-Presidente rivolto ai soci vecchi e nuovi.

Il Vice-Presidente ha portato i saluti da parte della Presidente la Sig.ra Nuccia Gatta che purtroppo per motivi di salute non ha potuto essere presente. Un sentito ringraziamento è stato espresso a tutti i membri del Consiglio Direttivo uscente, che si ripropone per il nuovo triennio affiancato alla nuova candidatura della Sig.ra Gabriella Gentile, che ci segue da molti anni dalla Liguria.

Passando alle relazioni degli specialisti per la parte scientifica si sono presentati problemi di connessione e condivisione delle relazioni e dopo svariati tentativi è stato necessario passare dalla piattaforma scelta (che ci avrebbe dato la possibilità di registrare l'evento) sulla piattaforma Meet inviando a tutti i soci il nuovo link per il collegamento.

Saluto e introduzione dei lavori da parte del Direttore del Comitato Scientifico Dr Bruno Balbi

Sessione Scientifica

Il **Prof. Vianello**, della Azienda Ospedaliera di Padova, Direttore Struttura Complessa di Fisiopatologia Respiratoria ha relazionato sulla correlazione **asma, asma grave e deficit di Alfa1-AT**. E' molto importante nello sviluppo e gravità dei sintomi dell'asma riconoscere la presenza di comorbidità quali l'obesità, la sindrome metabolica, il diabete mellito, il reflusso gastroesofageo, che vanno quindi trattate per poter ottenere un migliore controllo della sintomatologia asmatica (difficoltà di respiro, fischi, tosse, complicanze infettive).

La prevalenza del DAAT nell'asma grave si stima sia compresa tra il 9 e il 30%. Probabilmente il valore del 30% è sovrastimato, purtroppo emerge anche in lavori recenti che spesso, non viene ricercato il DAAT nei pazienti asmatici anche dagli specialisti (allergologi e pneumologi) arrivando con un ritardo diagnostico di circa 8 anni.

Il Prof. Vianello ha poi illustrato i risultati di uno studio messo a punto dalla sua equipe su pazienti asmatici gravi, 143 pazienti (tutti con necessità di terapia biologica, che risulta essere una terapia gravata da costi elevati), la maggior parte eterozigoti.

Dallo studio è emerso che i soggetti con asma grave e DAAT, anche eterozigoti, ad 1 anno presentano un declino maggiore della funzionalità respiratoria; il DAAT rappresenta quindi una importante comorbidità rendendo questi pazienti asmatici più a rischio di complicanze respiratorie. Il DAAT potrebbe inoltre rappresentare un fattore di rischio per gravità di malattia da infezione da Covid, ma il dibattito su questo tema rimane ancora aperto. Ricordiamo che nelle prime fasi del Covid (primi mesi del 2020), la più alta incidenza di Malattia da Covid-19 si è verificata nelle regioni del nord Italia dove vi è anche la maggiore concentrazione di soggetti portatori del deficit.

La **Dr.ssa Benini** ci ha portato un **aggiornamento sulle manifestazioni epatiche** del DAAT, sia in età infantile che adulta. Dallo storico studio svedese degli anni 70, è emerso che meno del 5% dei soggetti ZZ ha sviluppato in età infantile la complicanza epatica più grave, cioè la cirrosi.

Questi soggetti con l'evoluzione più grave avevano presentato i valori più alti di transaminasi nella fase itterica (>3volte) e un ritardo nella loro normalizzazione, la persistenza di ingrossamento della milza, un maggior grado di fibrosi e proliferazione dutturale all'esame istologico della biopsia epatica. Il restante 95% non aveva invece riportato epatopatia durante il controllo nel tempo.

I fattori di rischio per malattia epatica nell'adulto sono il sesso maschile, una storia di malattia epatica in età infantile, l'età maggiore di 50 anni, la coesistenza di sindrome metabolica, steatosi epatica cioè il "fegato grasso". Si è visto recentemente che i soggetti con steatosi epatica hanno trigliceridi e colesterolo VLDL più bassi nel sangue, perché questi rimanevano intrappolati nelle cellule del fegato, dovuto a una difficoltà della cellula ad immetterli nel sangue.

Nei soggetti eterozigoti semplici, non c'è malattia epatica, ma questa si evidenzia in presenza di cofattori (alcool, steatosi, infezione da epatite C HCV), che quindi vanno sempre limitati, corretti e trattati adeguatamente.

Nell'adulto l'epatopatia si realizza quando compare la fibrosi: si passa dalla progressiva morte delle cellule epatiche alla comparsa di cicatrici--> la cosiddetta fibrosi, un tessuto che non svolge più le funzioni del fegato. Gli stadi della fibrosi si possono seguire non solo con la biopsia epatica (metodica invasiva riservata solo in alcuni casi), ma anche con l'esame con il Fibroscan, strumento che ci consente tramite una sonda appoggiata sul fianco/emitorace destro del soggetto esaminato, di quantificare la fibrosi da F1 (lieve) a F4(cirrosi).

Si è visto anche che con il grado di fibrosi più alto ci sono più polimeri accumulati nel fegato, polimeri visualizzabili però solo con la biopsia, che in questo caso identificherebbe persone a maggior rischio di malattia epatica.

Da recenti dati ottenuti con la biopsia epatica (istologia) e con il Fibroscan (valori di F> a 2), la malattia grave epatica viene riscontrata negli omozigoti ZZ o eterozigoti composti nel 20-34%, mentre in USA con la biopsia epatica si stima essere presente nel 30-35% dei casi.

Per inquadrare correttamente il soggetto deficitario e ricercare l'eventuale presenza di danno al fegato due sono gli esami fondamentali da eseguire: l'ecografia addominale che studia la morfologia e la struttura dell'organo fegato, nonché della milza e dei vasi sanguigni arteriosi e venosi che li vascolarizzano e il Fibroscan, che ci indica il grado di fibrosi del tessuto epatico. In aggiunta al Fibroscan vi è poi un altro software (acronimo: CAP), che ci fornisce dati oggettivi anche sul grado di steatosi del fegato. Si è ricordato ai soci che solo alcune mutazioni polimerizzano, creando accumuli nelle cellule del fegato che possono quindi causare un danno epatico, in particolare la ZZ, MMalton, mentre la MProcida (come richiesto da una socia) non polimerizza e quindi non può accumularsi e dare danno al fegato. A breve, con l'aiuto delle Prof.sse Fra e Ferrarotti, inseriremo sul sito web dell'Associazione una tabella con l'elenco delle varianti che danno compromissione polmonare/epatica o entrambe in modo che i soci possano verificare il loro stato e in caso non siano già in controllo possano avere informazioni sugli approfondimenti da eseguire.

La **Dr.ssa Ilaria Ferrarotti** ci ha illustrato nel suo intervento un **aggiornamento del Registro Nazionale**. Le nuove tecniche di ricerca hanno portato ad un aumento di diagnosi di varianti rare come illustrato dai grafici proiettati. La ricerca delle varianti è importante per predisporre percorsi mirati. I registri in Europa non sono gestiti dai pazienti, ma il loro ruolo è sempre più importante. Il Registro italiano RIDA1 comprende 686 soggetti di età >18 anni con deficit severo arruolati dal 1996. I dati di RIDA1 (solo dati di Pavia per il territorio italiano) dal giugno 2021 sono stati inseriti in EARCO (registro europeo, che comprende anche soggetti minorenni). Purtroppo, non tutti i pazienti diagnosticati vengono poi arruolati nel registro a causa della difficoltà di collaborazione tra centri specialisti, segnalato più volte.

I pazienti già diagnosticati possono comunque contattare in autonomia questi numeri: 0382-50 2620/1015/1004 o contattare l'associazione per verificare se sono già stati inseriti nel registro e fornire ulteriori informazioni molto utili.

La **Prof.ssa Annamaria Fra** ci ha illustrato i dati riguardanti l'**aggiornamento sulle varianti rare di Alfa1**, dallo studio scientifico di caratterizzazione delle varianti rare, svolto presso il suo laboratorio all'UNIBS. Tra le varianti più frequenti la ZZ e SZ hanno il maggior accumulo di polimeri nel fegato.

In Italia esistono molti genotipi rari (> 40% che sono distribuiti su tutto il territorio nazionale), e questa capacità di identificazione dipende sia dalla disponibilità di metodiche diagnostiche più avanzate, ma anche da un particolare interesse e dedizione dei ricercatori/ricercatrici dell'Università di Brescia e Pavia, che collaborano anche con il gruppo londinese del Prof. Lomas e che hanno portato alla pubblicazione di numerosi lavori scientifici su prestigiose riviste internazionali.

Sono stati mostrati i dati di potenziali numeri e distribuzione geografica delle principali varianti, che non corrispondono ai diagnosticati di molto inferiori in quanto non tutti arrivano all'attenzione dei medici, sia per asintomaticità che per poca conoscenza da parte dei medici di medicina generale ma anche degli specialisti nel sospettare e ricercare il deficit.

Sezione associativa

A causa dei disguidi tecnici occorsi a inizio giornata gli interventi sono traslati di un'ora rispetto al programma iniziale e il Vice-Presidente si è visto costretto a sintetizzare e rimandare i dettagli sulle attività istituzionali alla lettura di Alfabello di prossima pubblicazione introducendo i lavori dei relatori della parte associativa, la presentazione e l'approvazione dei bilanci.

La nostra consigliera **Cristina Barbiero** ci ha ragguagliato sul panorama Internazionale.

Le associazioni pazienti europee si incontrano in video call 1 volta al mese tramite i loro rappresentanti. Si tratta di incontri spontanei di associazioni nazionali con tematiche varie da questi incontri è nata l'esigenza di creare una nuova Federazione Europea legalmente costituita. Si è creato un Gruppo di Lavoro, del quale come Associazione facciamo parte, con lo scopo di creare un progetto che incorpora le raccomandazioni e le soluzioni comuni emerse dalle interviste fatte. Il progetto sarebbe supportato dalle case farmaceutiche.

Si richiede la partecipazione e il coinvolgimento di soci disponibili a lavorare per la creazione della Federazione Europea sia dal punto di vista legale che negli aspetti associativi.

Presentazione del sito da parte del Sig. **Fernando Marra** che coadiuvato dal Dr. Giancarlo Magri e dalla Sig. Cristina Pintossi con la collaborazione dei "Noflags" e con il contributo non condizionato di Grifols Italia, è stato messo on line l'8 marzo u.s.

Si è puntualizzato come, oltre ai dati tecnici, il sito sia stato costruito intorno alle persone, tenendo conto dei bisogni espressi dai soci e che mostra il volto dell'associazione che è fatta "in primis" da persone. Chiediamo la collaborazione di tutti per continuare a migliorarlo e renderlo sempre più fruibile.

Relazione del Tesoriere con approvazione bilanci, pubblicati sul sito, per visione, la settimana precedente l'assemblea. La nostra socia tesoriera **Emiliana Bonera** ha presentato i grafici con l'attività del bilancio consuntivo 2021 confrontato con il preventivo 2021 e la spiegazione dettagliata delle varie voci.

Nelle entrate la parte preponderante è derivata dal 5 per mille, il confronto con il preventivo ha registrato una riduzione delle quote associative, poco più alte le liberalità da privati e l'assenza totale delle liberalità provenienti dalle case farmaceutiche.

Nelle uscite si nota una netta diminuzione rispetto al preventivo in quanto non è stato possibile sviluppare le attività prefissate (convegni, AlfaDay, etc.) a causa dell'infezione da Covid19.

Si è provveduto alla spedizione di Alfabello e investito sul Sito. Da marzo 2021 si è finalmente attivata la segreteria con l'assunzione della Signora Pintossi Cristina.

Il bilancio preventivo per il 2022 prevede:

-alla voce entrate l'importante erogazione del 5 per mille e liberalità, e conta sul coinvolgimento delle case farmaceutiche nelle nostre attività.

-alla voce uscite la pubblicazione di Alfabello, il costo per la segretaria, il progetto divulgativo in Emilia-Romagna e un'info Alfa Day in Sardegna, il contributo al Centro di Riferimento del DAAT presso gli Spedali Civili di Brescia e implementazione del sito con la realizzazione di video pillole.

Si procede alla approvazione dei Bilanci Consuntivo 2021 e Preventivo 2022 da parte dei soci, bilanci già preventivamente approvati dal Consiglio Direttivo nella riunione del 30 marzo 2022.

Siamo tutti invitati a confermare la nostra adesione alla associazione, con l'invio dei dati per chi non l'avesse ancora fatto, in ottemperanza alla riforma del terzo settore e consapevoli del momento molto difficile ricordiamo comunque l'importanza del rinnovo del tesseramento, indispensabile per le attività associative, e l'opportunità di destinare la quota del 5 per mille alla nostra associazione indicando il codice fiscale: 92008890177.

Domande on line e risposte degli esperti

Sono state formulate delle domande direttamente o in chat e fatte richieste di approfondimento con risposte da parte dei relatori e la possibilità di un successivo contatto anche privato per chi ne avesse la necessità.

Votazione per il rinnovo del Consiglio Direttivo

E' stato possibile votare in sede per i presenti e con delega e online tramite la funzione moduli di Google fino alle ore 13.30 con il seguente risultato pubblicato anche sul sito web:

Gatta Nuccia n.73 preferenze

Corda Luciano n.50 preferenze

Benini Federica n.46 preferenze

Bonera Emiliana n.43 preferenze

Ferrini Fabio n.37 preferenze

Ferrini Alessandra n.28 preferenze

Magri Giancarlo n.28 preferenze

Mordenti Anna n.28 preferenze

Lanzani Giovanna n.27 preferenze

Barbiero Cristina n.22 preferenze

Guizzi Pierangelo n.19 preferenze

Gentile Gabriella n.15 preferenze

Il Vice-Presidente Fabio Ferrini al termine dell'assemblea ha ringraziato, anche a nome della Presidente Nuccia Gatta, tutti coloro che operano nel gruppo, con le proprie competenze, tempo e disponibilità e in particolare:

-per l'aiuto nell'organizzazione dell'assemblea la Sig. Marzia Tanfoglio, la Sig. Mordenti Anna e la Sig. Poli Vania;

-per il sito web in costante aggiornamento e per il supporto alla parte tecnologica informatica Fernando, Giancarlo, Marzia e Cristina, che da un anno ci supporta con Professionalità, dedizione e slancio per tutta l'attività inerente alla segreteria dell'associazione;

- le aziende farmaceutiche che sempre sostengono le attività dell'associazione.

Ha poi rivolto un sentito ringraziamento a Nuccia per il suo spirito e guida dell'associazione, anche quando non presente fisicamente, che quest'anno ha subito anche la grande perdita della mamma Signora Angela Mordenti "Lina" socia fondatrice dell'associazione, che tutti ricordiamo con grande affetto.

Un grazie particolare al nostro consigliere Dr Guizzi, sia da parte dell'associazione che dalla Dr.ssa Benini anche a nome del Dr Corda, il quale tramite il "Fondo Guizzi" istituito all'interno della Fondazione Le Rondini ha raccolto un contributo di euro 21.600 a sostegno del Centro di Riferimento del DAAT degli Spedali Civili di Brescia per una figura Professionale a supporto, a cui andranno aggiunti euro 8.400 messi a disposizione dalla nostra Associazione.

La riunione si è conclusa alle 13.37, con ampia soddisfazione di tutti e con un buffet che ha allietato i presenti in sede.

Sarezzo 30 aprile 2022

