

## VERBALE ASSEMBLEA SOCI

Oggi, sabato 22 aprile 2023, alle ore 9.30, in seconda convocazione, presso il “Centro Culturale Aldo Moro” Via Puccini, 25/a nel Comune di Sarezzo (BS) e 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**
- **Aggiornamento Registro Nazionale – dott.ssa Ferrarotti**
- **Farmaci per Asma e BPCO: la normativa sulla prescrizione – dott. Balbi**
- **Aggiornamento sulle varianti rare di Alfa1– prof.ssa Fra**
- **Centri di riferimento: dall’Italia all’Europa – dott. Corda**
- **Domande e discussione**

### *Sessione Associativa ore 11.00 - 13.30:*

- **Relazione della Presidente attività istituzionali – sig.ra Gatta**
- **Minipillole – sig.ra Barbiero**
- **Alpha-1 Patient Congress – Dublino e costituzione federazione europea – sig.ra Barbiero**
- **Relazione del Tesoriere con approvazione bilanci– sig.ra Bonera**
- **Proposte dell’assemblea e discussione.**

Presiede l’assemblea la sig.ra Nuccia Gatta Presidente dell’Associazione, la quale chiama a fungere da Segretario la Signora Anna Mordenti.

Presenti facenti parte del Direttivo 7 su 11 (in presenza e online), in sede 31 presenti (soci, membri del direttivo, Segretaria, amici) , online più di 25 connessioni.

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

## DETTAGLI ODG:

L'assemblea è stata aperta alle ore 9.30 con l'accoglienza dei soci.

### **Introduzione della Presidente sig.ra Nuccia Gatta**

Un saluto da parte della Presidente sig.ra Nuccia Gatta ai convenuti e alle persone collegate, un sentito ringraziamento è stato espresso a tutti i membri del Consiglio Direttivo, del Comitato Scientifico, del Gruppo IDA e a tutti i collaboratori esterni che hanno supportato l'associazione.

Durante l'assemblea si sono presentati alcuni problemi di connessione per i quali ci scusiamo.

### **Sessione Scientifica**

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

La *dr.ssa Ilaria Ferrarotti* 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 (23% di varianti rare). La ricerca delle varianti è importante per predisporre percorsi mirati. Il Registro italiano RIDA1 comprende 686 soggetti di età >18 anni con deficit severo arruolati dal 1996. I dati di RIDA1 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 nazionale RIDA1 a causa della difficoltà di collaborazione tra centri specialisti, segnalato più volte. Il ruolo dei pazienti anche a livello europeo è sempre più importante. Si richiede la diretta collaborazione per verificare il proprio inserimento nel Registro Nazionale che convoglierà poi i dati in quello internazionale.

I pazienti già diagnosticati possono comunque contattare questi numeri: 0382501004 - 0382501015 – 0382502620 o scrivere a [info@alfa1antitripsina.it](mailto:info@alfa1antitripsina.it) per verificare il loro inserimento nel registro e l'aggiornamento dei dati.

La *prof.ssa Annamaria Fra* ha illustrato i dati riguardanti l'*aggiornamento sulle varianti rare di Alfa1-AT*, accennando nella prima parte alla metodologia utilizzata in laboratorio per valutare se nuove varianti rare di Alfa1 antitripsina presentino polimeri intracellulari simili alla variante Z e l'entità del loro deficit di secrezione. Questa caratterizzazione è spesso necessaria per comprendere il comportamento benigno o patologico delle nuove varianti.

Nella seconda parte ha mostrato i primi risultati di uno studio effettuato su campioni di plasma raccolti da pazienti con deficit di Alfa1 antitripsina (DAAT), in collaborazione con i centri di riferimento per il DAAT della Fondazione San Matteo di Pavia e degli Spedali Civili di Brescia. In particolare, sono stati dosati i polimeri di Alfa1 antitripsina nel plasma in pazienti con genotipo SZ o ZZ e osservato piccole variazioni tra i soggetti coinvolti nello studio. Ulteriori ricerche saranno necessarie per comprendere se i diversi livelli di polimeri plasmatici possano fornire indicazioni sull'evoluzione della malattia epatica e respiratoria del DAAT.

Il *dott. Bruno Balbi* ci ha ragguagliato sulle normative e prescrizione dei farmaci per Asma e BPCO.

Nel 2021 il Ministero della Salute ha introdotto una nota che limita la prescrizione dei farmaci inalatori ("i puffs") nei pazienti con BPCO (Broncopneumopatia Cronica Ostruttiva)

Le Note sono regole che limitano la prescrizione di farmaci da parte del Medico di Famiglia. Sono misure volte all'appropriatezza prescrittiva, cioè a dare il giusto farmaco al giusto paziente. Hanno ovviamente un risvolto economico.

Nel 2021 AIFA (Agenzia Italiana del Farmaco) ha emanato la Nota 99 per la «prescrizione della terapia inalatoria di mantenimento con:

LABA = Broncodilatatori adrenergici a lunga durata d'azione

LAMA= Broncodilatatori colinergici a lunga durata d'azione

ICS= steroidi inalatori

e relative associazioni precostituite nei pazienti con BPCO».

La nota prescrive che sia effettuata una spirometria non solo per la diagnosi ma anche - di fatto - ogni anno.

In base alla spirometria la nota può essere compilata dal Medico di Famiglia (se il risultato della spirometria sia che il VEMS o FEV1 sia maggiore del 50% del valore predetto) o dallo Specialista Pneumologo operante presso strutture identificate dalle Regioni e dotate della strumentazione diagnostica necessaria (se VEMS o FEV1 sia inferiore a 50% del predetto e per tutte le terapie triplici in unico inalatore)

In conclusione, la nota 99 comporta alcuni problemi e punti critici come

- Accesso a spirometria: dal Medico di Famiglia? Dallo Specialista?
- Lista d'attesa per Visite Specialistiche – Appropriatezza delle richieste nei pazienti stabili
- Durata del PT (12 mesi): ma la Nota stessa indica il tempo tra una spirometria e l'altra di due anni
- Confusione tra Asma e BPCO, forme miste (la nota si riferisce SOLO alla BPCO)
- Pazienti NON in grado di eseguire spirometria (problematiche neurologiche, cognitive, grandi anziani).

### **Il dott. Luciano Corda**

È stato sottolineato il buon livello di omogeneizzazione raggiunto dai centri di riferimento italiani nella formulazione delle diagnosi e nell'impostazione delle terapie, con preciso riferimento alla terapia sostitutiva. La scelta italiana di avere un unico principale laboratorio di diagnosi a Pavia, laboratorio di fama non solo europea ma internazionale, si è rivelata particolarmente indovinata; in Italia siamo anche riusciti a concentrare i Centri di monitoraggio e terapia. Come in altre nazioni, tutto ciò è stata la scelta giusta per assicurare al paziente assistenza, preparazione e organizzazione adeguate. I centri che collaborano fattivamente con l'Associazione dei pazienti hanno un ulteriore vantaggio, spesso reciproco, nell'offrire ai soggetti con AATD le soluzioni migliori.

Un paziente europeo ha la possibilità di viaggiare in Europa e spostarsi nel continente trovando in varie nazioni la disponibilità di Centri a somministrare la terapia sostitutiva nella medesima modalità in cui la riceve nel proprio centro di riferimento del suo paese. Da questo punto di vista EARCO (European Alpha1-antitrypsin Research Collaboration) funge, di nuovo, come stimolo a uniformare l'approccio alla gestione totale del paziente con AATD. Anche le reti europee per le malattie rare (ERN – European Reference Network) sono un fondamentale stimolo per gestire ai livelli più alti il AATD.

Come prospettive future attendiamo la conferma che l'inizio precoce della terapia della BPCO/enfisema polmonare sia la decisione migliore, così come attendiamo dalle case farmaceutiche una dimostrazione che anche gli eterozigoti possano avvantaggiarsi della terapia sostitutiva, dimostrazione che aprirebbe le porte a un aumento del dosaggio anche per gli omozigoti e per gli eterozigoti composti.

### **Sezione associativa**

Introdotti i lavori dalla presidente che ha illustrato le varie attività a cui l'Associazione ha partecipato sia in presenza che on line su temi specifici riguardanti il DAAT quali:

Modena - InfoAlfaDay “Deficit ereditario di Alfa1 Antitripsina – Una malattia non così rara”,

Bergamo - Convegno Istituto Mario Negri: “Diagnosi difficili e malattie rare: Una sfida per il giovane internista”,

Live talk RESPIRARO – “Uno sguardo al futuro dei pazienti con malattie rare”,

Napoli - 5° Meeting Malattie Respiratorie Rare, “Dal paziente alla diagnosi”

Francoforte - ERN-Lung Annual Board Meeting 2023

Dublino – Alpha-1 Global 5<sup>th</sup> Research Conference & 8<sup>th</sup> Patient Congress,

Consulta delle associazioni pneumologiche

Vari incontri online e webinar su temi più generali riguardanti le collaborazioni con altre associazioni quali Telethon, Uniamo, CSV (ringraziamo per la presenza del Presidente Giovanni Vezzoni e del consigliere Urbano Gerola) e adempimenti burocratici in generale.

La nostra consigliera sig.ra **Cristina Barbiero** ci ha ragguagliato sul progetto Minipillole e sulle attività Internazionali.

Il progetto Minipillole dal titolo “Alfa1 in pillole” presentato ed apprezzato sia a Dublino che a Napoli è nella sua fase attuativa e vuole essere uno strumento utile per la divulgazione e l'approfondimento delle tematiche legate al DAAT.

A Dublino si è tenuta la riunione dell'8° Congresso dei pazienti e della 5° Conferenza scientifica internazionale nonché la presentazione dei lavori per la costituenda Alleanza Europea “Alpha-1 Europe Alliance” di cui siamo membri in qualità di soci fondatori,

**Relazione del Tesoriere con approvazione bilanci**, pubblicati sul sito, per visione, la settimana precedente l'assemblea. La nostra socia tesoriera sig.ra **Emiliana Bonera** ha presentato i grafici dei bilanci, consuntivo 2022 e preventivo 2023, con la spiegazione dettagliata delle varie voci.

Si procede all'approvazione dei Bilanci Consuntivo 2022 e Preventivo 2023 da parte dei soci, bilanci già preventivamente approvati dal Consiglio Direttivo nella riunione del 2 febbraio 2023.

È stata sollecitata la conferma dell'adesione alla associazione, con l'invio dei dati per chi non l'avesse ancora fatto, in ottemperanza alla riforma del terzo settore ricordando 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 sia direttamente che online e richieste di approfondimento con risposte da parte dei relatori e con la possibilità di un successivo contatto privato per chi ne avesse la necessità.

La Presidente sig.ra Nuccia Gatta al termine dei lavori ha ringraziato oltre ai membri del Direttivo tutti coloro che operano nel gruppo, con le proprie competenze, tempo e disponibilità e in particolare: Marzia Tanfoglio, Elda Ferrari, Fernando Marra, Enrico Bontempo, Pierfrancesco Vacca, Annalisa Vandelli, Micol Pifferi e le aziende farmaceutiche che sempre sostengono le attività dell'associazione.

Si potranno trovare i dettagli approfonditi delle attività istituzionali sul prossimo numero di Alfabello.

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 22 aprile 2023

