

## VERBALE ASSEMBLEA SOCI 2024

Oggi, sabato 13 aprile 2024, alle ore 9.30, in seconda convocazione, in modalità mista in presenza presso la Biblioteca Civica del Bailo – Via Bailo, 47 Sarezzo (BS) e in diretta Web in connessione online sulla piattaforma previa iscrizione all'indirizzo:

<https://attendee.gotowebinar.com/register/7343906880931227997> si è riunita l'Assemblea dei Soci per discutere e deliberare il seguente Ordine del Giorno:

**Ore 9.30** Saluti e aggiornamenti dai nostri referenti

**Sessione Scientifica ore 9.40 - 11.00: *Gli stili di vita***

- Disassuefazione al fumo – dr. Marco Stilo e dr Giovanni Pé - SERT ASST Spedali Civili di Brescia
- La Nutrizione – dott. Marco Andreoli – SS Dietetica e Nutrizione Clinica – ASST Spedali Civili di Brescia
- L'attività fisica - dott.ssa Manuela Saleri – IRCCS Maugeri
- Confronto con i nostri referenti scientifici
- Domande e discussione

**Sessione Associativa ore 11.00 - 13.30:**

- Relazioni del Presidente attività istituzionali e bilanci – sig.ra Nuccia Gatta
- Alleanza Europea - sig.ra Cristina Barbiero sig. Guido Vailati
- Question Time - dott.ssa Federica Benini, dott. Bruno Balbi e dott. Luciano Corda
- Relazione del Tesoriere con approvazione dei bilanci – sig.ra Emiliana Bonera
- Proposte dell'assemblea e discussione.

A seguire un momento conviviale con Buffet.

Presiede l'assemblea la sig.ra Nuccia Gatta Presidente dell'Associazione, la quale chiama a fungere da Segretario la Signora Giovanna Lanzani.

Presenti facenti parte del Direttivo 10 su 11 (in presenza e online), in sede 40 presenti (soci, membri del direttivo, Segretaria, amici), online più di 24 connessioni.

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

## 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 ai relatori, a tutti i membri del Consiglio Direttivo, del Comitato Scientifico, del Gruppo IDA e a tutti i collaboratori esterni che hanno supportato l'associazione.

### **Sessione Scientifica**

Un saluto e introduzione dei lavori da parte del Direttore del Comitato Scientifico Dr. Bruno Balbi.

Quest'anno è stato scelto come tema per la parte scientifica gli stili di vita sani che, praticati correttamente, consentono di mantenere la salute e contenere i danni agli organi più vulnerabili della nostra condizione genetica rara: polmoni, fegato, apparato cardiovascolare e non solo.

**Il dott. Marco Stilo e il Dr Pè**, ci hanno illustrato la rete di servizi esistenti sul territorio nazionale, talora legati ai servizi per le tossicodipendenze o al gioco d'azzardo. Sono organizzati in un lavoro di equipe composta da medici, psicologi, infermieri, assistenti sociali, educatori. Purtroppo, l'abitudine al fumo è aumentata nei giovani, e nel DAAT aggrava la patologia polmonare, già esposta a danni per la minor protezione esistente in questi soggetti. Fumare una sigaretta equivale a fare un aerosol di 12.000 sostanze (nicotina, monossido di carbonio, cancerogeni vari altre sostanze nocive e sostanze psicoattive) e il fumo è dannoso anche a piccole dosi, anche poche sigarette al giorno provocano danni ed è necessario smettere di fumare. Nella fase di accoglienza dei soggetti fumatori che si rivolgono al servizio, si procede a una valutazione preliminare, motivazionale e poi ad una presa in carico. La dipendenza non è un vizio, ma è una malattia del cervello, dove si è instaurato un bisogno compulsivo e persistente ad assumere sostanze o a fumare, nonostante la conoscenza delle conseguenze negative di tale abitudine.

Oltre alla dipendenza fisica nel tabagismo esiste anche la dipendenza psicologica data da fattori emotivi contingenti e sensazioni che si provano mentre si fuma (piacere della compagnia, riduzione dello stress, pausa per sé, ripetitività, ritrovo al caffè). È fondamentale capire la reale motivazione al cambiamento perché gli incontri psicologici brevi (6-8 volte) non consentono di affrontare problematiche più complesse associate al tabagismo. Smettere di fumare è stressante di per sé e non deve sovrapporsi ad altre problematiche esistenziali quindi il paziente deve essere pronto al cambiamento per ottenere un buon risultato, altrimenti si rimanda l'inizio della terapia ad un periodo migliore. Il trattamento proposto è sempre di tipo integrato: farmacologico e psicologico (individuale o di gruppo). La terapia farmacologica prevede: terapia sostitutiva con nicotina (gomma da masticare, cerotto transdermico) a scalare con la riduzione del numero di sigarette, il Bupropione, un antidepressivo blando e l'impiego della Citisina (preparato farmaceutico, che agisce sui recettori della nicotina), al momento il più utilizzato.

La cooperazione con il medico di famiglia che tratta il paziente, specie se già affetto da bronchite cronica e valutato per riacutizzazioni, aiuta molto nella motivazione e gestione del soggetto fumatore.

La sigaretta elettronica non è certo sia del tutto innocua, ma può servire nella fase di passaggio per ridurre il numero di sigarette e solo per un breve periodo di tempo; ha però lo svantaggio di mantenere la gestualità e questo è negativo per chi vuole smettere di fumare.

Il *dr Corda* saluta i partecipanti e ribadisce l'importanza di evitare il fumo in grado di causare 70 patologie: polmonari, cardiovascolari, cerebrali, dentarie, ecc. Col fumo il DAAT si sviluppa

molto più precocemente e si auspica di arrivare ad una diagnosi sempre più tempestiva così da allertare i soggetti ad evitare sia il fumo di sigaretta, anche quello passivo, ma anche gli ambienti con camini aperti e respirazione dei fumi da combustione presenti anche in determinati luoghi di lavoro, visto che è possibile richiedere un cambio di mansione lavorativa. Anche la legge sul fumo nei luoghi pubblici, approvata in Italia da 15 anni è stata molto importante per tutelare i soggetti con deficit.

Il *dr Andreoli* ci ha illustrato i concetti generali di apporto calorico e di nutrienti necessari per vivere. È importante prevenire le carenze di macro e micronutrienti organizzando correttamente la nostra alimentazione ogni giorno. Alimentarsi significa deglutire, ingurgitare, mentre nutrirsi significa assumere in modo ragionato degli alimenti con macro e micronutrienti utili al nostro fabbisogno. Nutrire un soggetto sano equivale a mantenerlo sano, la nutrizione clinica si occupa invece di gestire una malattia e coadiuvare una terapia medica o chirurgica verso la guarigione. La malnutrizione dipende da una alimentazione scorretta, con squilibri tra quanto si ingerisce e quanto viene utilizzato, con conseguenti carenze di ferro, rame, oppure con un eccesso di zuccheri e prodotti raffinati o grassi alimentari che portano ad obesità e diabete. In occidente la forma più comune di malnutrizione è quella calorica-proteica con la comparsa di sarcopenia, cioè perdita della massa magra muscolare, che compromette la capacità respiratoria del paziente. Il concetto di dieta è ampio e riguarda alimentazione, attività fisica e sonno salutare. La migliore e bilanciata è la nostra Dieta mediterranea: frutta e verdura, legumi, olio, cereali, acqua, spezie e aromi. L'acqua va assunta durante tutta la giornata a mezzi sorsi per favorire una continua idratazione. Le proteine migliori derivano da alimenti di origine animale come latte e derivati, uova carni bianche e poche rosse, pesce azzurro ricco di omega 3 (non di allevamento) e quelle vegetali presenti nei legumi. Il Piatto di Harvard, esempio di un piatto bilanciato è costituito da: carboidrati complessi 55-60%, proteine 10-20% e lipidi 25-30%.

Nel deficit di AAT si deve evitare la perdita di muscolo perché si riduce la capacità cardio-respiratoria, e l'eccesso di tessuto adiposo e zuccheri dannosi poiché si accumulano nel fegato dando steatosi epatica, diabete e sindrome metabolica, con compromissione della funzione epatica. I soggetti con problemi polmonari consumano più energia, è quindi consigliabile introdurre costantemente calorie assumendo alimenti almeno 5 volte al giorno, in modo da non utilizzare le scorte di glicogeno muscolare come avviene nei periodi prolungati di digiuno. I supplementi di aminoacidi invece vanno assunti solo su indicazione specialistica. Gli antiossidanti contenuti in frutta e verdura, olii e vino (consentita solo 1 unità alcolica/die ma non negli epatopatici) e nel cioccolato fondente, vanno assunti in 5 porzioni al giorno. In presenza di problematiche epatiche si deve assolutamente evitare l'alcool, contenere l'uso di acidi grassi, controllare il peso corporeo ed evitare la sarcopenia.

Sono state poi formulate alcune domande dai presenti e online sulla Dieta chetogenica che non è rivolta ai soggetti sani, bensì a individui malati come trattamento farmacologico in caso di situazioni molto specifiche, tumori particolari, disordini neurologici, obesità va protratta solo per un periodo limitato di tempo, e solo sotto controllo medico, per poi tornare alla dieta mediterranea. L'impiego di integratori per migliorare la funzionalità epatica, come il cardo mariano, non sono dannosi alla salute, ma esistono ancora studi troppo limitati per dichiararne la reale efficacia. Nei soggetti con patologie del fegato vanno invece evitati i prodotti fitoterapici contenenti Iperico, specie se in tintura madre alcolica e a dosaggi elevati, per un loro effetto di interferenza farmacologica sui sistemi enzimatici epatici (rischio di grave tossicità).

La *dr.ssa Saleri* ci relaziona sulla attività fisica. L'allenamento deve essere impostato in modo progressivo con carichi sempre maggiori ed è necessario prevedere anche la fase del mantenimento al fine di conservare i benefici raggiunti. L'attività fisica moderata ideale per ogni età comprende: camminare, pedalare in bicicletta, praticare sport all'aria aperta. L'esercizio fisico è come una medicina per tante patologie cardiovascolari, polmonari, muscolo scheletriche etc. Si possono praticare attività fisiche aerobiche, anaerobiche e di "stop and go" (giardinaggio, gioco di squadra, lavare i piatti). Attenzione alla intensità con incremento graduale e progressivo e non eccessivo del lavoro muscolare per il rischio di traumi, stiramenti, lipotimie o eventi

cardiovascolari. È consigliata una attività fisica di 100-300 minuti alla settimana o 75-150 minuti alla settimana in base alle condizioni dei soggetti, concentrate in pochi giorni o frazionate (esempio 30 min al giorno x 5 giorni alla settimana). L'esercizio fisico va visto come integrato ad uno stile di vita sano. La sedentarietà comporta invece la perdita di massa muscolare e questa rende a sua volta più affaticabili e sedentari, come in una spirale.

La dottoressa ha poi affrontato il tema della riabilitazione respiratoria e delle tecniche di disostruzione bronchiale nella BPCO, bronchiectasie, trapianto polmonare (la tosse e l'umidificazione per facilitare la rimozione di secrezioni), con precisazioni sulla sua intensità, durata, frequenza e l'uso dei pedometri (contapassi).

È noto il concetto dei 10.000 passi al giorno per avere benefici, ma anche di più di 11.500 se è possibile. Ogni aumento di 1000 passi rispetto al basale, riduce il rischio cardiovascolare del 15%. È consigliato tenere un diario di automonitoraggio dell'attività fisica per monitorare l'allenamento e il mantenimento, oppure l'uso di apps, braccialetti, pedometro, gruppi di supporto.

Ossigenoterapia va considerata come terapia farmacologica e è necessario seguire attentamente le indicazioni del curante, può essere indicato anche solo in alcune situazioni, ad esempio, sotto sforzo o di notte.

### **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.

Tra le tante attività svolte è stato menzionato il coinvolgimento, come l'anno precedente, come moderatori presso l'Istituto Mario Negri di Ranica BG al convegno "Diagnosi difficili e malattie rare: una sfida per il giovane internista" organizzato dal prof. Brucato all'università di Milano e dalle società scientifiche di Medicina Interna (FADOI e SIMI oltre che all'Istituto Mario Negri) dove si è parlato di Deficit di Alfa1. Una grande opportunità di formazione e divulgazione per i nostri futuri curanti.

Un ringraziamento è stato rivolto alla dott.ssa Annunziata per l'invito al 6° meeting "Malattie Respiratorie Rare: dal paziente alla diagnosi" tenutosi a Napoli dove con un video abbiamo portato i saluti dell'associazione ringraziando per la costante attenzione dedicata al deficit.

Un ringraziamento alla prof.ssa Pini per la disponibilità della presenza degli specializzandi delle malattie dell'apparato respiratorio a supporto dell'associazione nei vari convegni e congressi AIPO ITS, ERS, e per il protocollo di ricerca sull'infiammazione delle vie aeree nei soggetti ZZ con valutazione spirometrica e analisi dell'espettorato che verrà supportato dall'associazione.

Sempre nell'ambito della ricerca è stato rivolto un ringraziamento alla prof.ssa Fra per gli importanti risultati conseguiti: di recentissima pubblicazione lo studio sui polimeri a cui hanno collaborato i Centri di riferimento di Pavia e di Brescia.

Per quanto riguarda la terapia sostitutiva una nostra paziente ci ha comunicato che ha ottenuto di poterla effettuare in Finlandia, mentre il nostro *socio Dr Bontempo*, continua ad effettuarla quando si reca in Sudan come medico volontario di Emergency. Proprio durante la assemblea si è collegato dal Sudan e ci ha comunicato le molte difficoltà che stanno affrontando dovute alla guerra in atto: limitazioni economiche ed energetiche con molte persone che muoiono per la guerra e per la mancanza di accesso alle cure.

Il *progetto delle Minipillole*, 25 brevi video di circa 2 minuti su vari temi che riguardano il deficit, sono state inviate alla maggior parte dei soci settimanalmente attraverso i social (pagina Facebook e Instagram), direttamente con messaggi whatsapp e sono sempre visionabili sul sito. Le minipillole sono state molto apprezzate e ne verranno realizzate su nuovi temi che si invita a proporre, grazie ad un ulteriore contributo pervenutoci dalla Chiesa Valdese. Si ringraziano per il contributo la Grifols, il CSV e la Chiesa Valdese e per la realizzazione, oltre ai relatori, i videomaker che hanno curato la parte tecnica, in particolare Carlo Ghidini e Simone Pasotti,

presente anche in assemblea, per la perfetta gestione dei collegamenti online.

Nell'ambito della salute mentale abbiamo in programma la realizzazione di alcuni webinar sugli stili di vita, sui temi della disassuefazione al fumo, nutrizione e le varie problematiche psicologiche del paziente all'interno di un progetto più ampio del benessere mentale nelle varie fasi delle manifestazioni del deficit di AAT (conferimento diagnosi, accettazione patologia, trasmissione genetica, convivere con ossigenoterapia, fasi pre-trapianto, disabilità, ecc.). Siamo stati tutti invitati a suggerire anche ulteriori argomenti da trattare.

La figura del *data manager* presso il Centro di riferimento degli Spedali Civili, nella persona del signor Guido Vailati, è sostenuta dalla borsa di studio – Fondo Guizzi Fondazione le Rondini- in scadenza a settembre 2024 e verrà rinnovata grazie ad un ulteriore contributo offerto per un altro anno sia dal Fondo Guizzi che dalla nostra associazione.

Per la giornata delle malattie rare quest'anno abbiamo partecipato in circa 20 persone, alla visita guidata con il dr Gei, al Capitolium di Brescia e alla Chiesa di Santa Maria in Solario con il bellissimo cielo stellato e la famosissima Croce di Desiderio.

Il dr Paolo Gei, cardiologo degli Spedali Civili di Brescia, dopo la pensione si è laureato in Lettere a indirizzo storico-artistico-archeologico, è promotore del Progetto “L'arte che cura” in collaborazione con la Fondazione Brescia Musei, Fondazione A2A e con il patrocinio del Comune di Brescia. L'evento è stato molto gradito dal gruppo che ha potuto apprezzare le numerose meraviglie del luogo.

La nostra socia Annalisa Vandelli, ci ha proposto la realizzazione di spettacoli teatrali, sul tema alfa1, in tre parti partendo dal respiro, sulla falsariga degli spettacoli sulla migrazione, Gli spettacoli saranno itineranti sul territorio italiano, abbinato ad una campagna di raccolta fondi con lo scopo di divulgare la conoscenza sul deficit. Si chiede a tutti i soci di collaborare per individuare i possibili teatri per portare lo spettacolo nella propria provincia o regione. L'associazione sarà a disposizione per l'organizzazione del tutto.

È stata data anche la bella notizia dell'incontro con il Dr Luigi Picaro, della società farmaceutica Mereo BioPharma, che sta producendo un farmaco da assumere per bocca come terapia sostitutiva, che avrà il nome di Alvelestat. Lo studio ha terminato brillantemente la fase 2 e perciò siamo cautamente ottimisti e molto speranzosi. La stessa azienda ha già approvato un contributo alla nostra associazione e ha promesso un contributo anche alla Alleanza europea.

È stato rivisto il PTDA della Regione Lombardia con il coordinamento del dr Corda e della dottoressa Benini, disponibile sul sito del Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare: <https://malattierare.marionegri.it/index.php/pdta-schede>.

La nostra socia Cristina Barbiero ci ha relazionato sull'attività dell'Alleanza Europea, di cui l'associazione è membro attivo e costituente. Ora alle 6 nazioni europee costituenti si sono aggiunti altri 5 paesi europei, il nome è ALPHA-1 EUROPE ALLIANCE, con sede a Bruxelles. La mission: aiutare gli Alphas a vivere meglio e più a lungo. I compiti che si prefigge sono: rappresentare la comunità degli Alphas a livello europeo, promuovere l'accesso alla diagnosi, al trattamento e all'assistenza, promuovere la ricerca di una cura, fungere da punto di contatto per la ricerca e lo sviluppo, sensibilizzare e educare tutte le parti interessate, sostenere le organizzazioni nazionali di Alfa1.

È in programma la Campagna per la “Wellness Day” il 25 aprile 2024 dove ci si concentrerà sulle cose che ancora mancano e in particolare il ritardo di diagnosi e i paesi ancora senza accesso alla terapia sostitutiva. Saranno costituiti anche dei gruppi di lavoro ai quali si chiede la disponibilità di partecipare.

Il dr Balbi ci relaziona sull'evento “*Question Time*”, un webinar di approfondimento ma soprattutto un momento di incontro e confronto tra pazienti e famigliari che hanno potuto porre

domande e avere risposte, anche in differita per problemi di tempo, ai nostri esperti, alla luce delle problematiche post covid sulle ultime novità/difficoltà relative al mondo dell'Alfa1. È stato un successo con oltre 100 persone collegate con molta partecipazione e numerose domande poste ai relatori.

Nella giornata del 12 aprile 2024 si è tenuta la riunione della *Consulta delle associazioni* in ambito pneumologico e tra le varie tematiche affrontate si è deciso di organizzare un evento (convegno e/o webinar) con un'attenzione particolare dal punto di vista degli aspetti psicologici e del benessere mentale nell'affrontare le tematiche respiratorie nelle varie fasi della patologia. Tutto ciò in aggiunta alla già rodada possibilità di accompagnare i pazienti attraverso la Mindfulness offerta e tenuta dal nostro socio Pierfrancesco Vacca, al quale abbiamo rinnovato il nostro grazie.

L' ERS numericamente la più importante società pneumologica al mondo ha promosso la "International Respiratory Coalition", incontro associazioni pazienti e medici, per il 18-19 giugno 2024, al quale parteciperà il Dr. Bruno Balbi.

La dr.ssa Benini ci ha aggiornato sulla sperimentazione in atto di diversi farmaci per la patologia epatica, dove è terminata la fase 2 e ora si passa all'impiego sull'uomo, chiederemo anche noi di poter partecipare ove possibile.

Il laboratorio analisi del Civile recentemente ha inserito la nota di dosare AAT quando nell'elettroforesi le proteine alfa1 risultano basse: questo permetterà di fare più diagnosi di deficit di AAT.

Il dr Corda andrà in pensione dal 31/8/2024 e il Centro di riferimento verrà poi diretto dalla dr.ssa Benini, ma il dr Corda collaborerà ancora a titolo gratuito, per continuare a approfondire la sua esperienza e professionalità e consentire la prosecuzione delle visite multidisciplinari, cardine nella gestione dei soggetti con il deficit.

Vari incontri sono stati effettuati in modalità 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.

Ci stiamo informando sulla possibilità di diventare persona giuridica vincolando 15.000,00 €. Comporterà la separazione del patrimonio dell'ente da quello degli associati, una grande tutela soprattutto nei confronti del consiglio direttivo e della presidente.

Vi sarà da mantenere sempre aggiornato il bilancio poiché i conti verranno verificati a cadenza bimestrale da un revisore incaricato. Essere persona giuridica darebbe una maggiore copertura rispetto alla semplice assicurazione che è possibile stipulare.

**Relazione del Tesoriere con approvazione bilanci**, La nostra socia tesoriera sig.ra *Emiliana Bonera* ha presentato i grafici dei bilanci, consuntivo 2023 e preventivo 2024, con la spiegazione dettagliata delle varie voci. Si è chiesto ai soci di far pervenire eventuali richieste non presenti nel preventivo per l'anno in corso.

Si procede all'approvazione dei Bilanci Consuntivo 2023 e Preventivo 2024 da parte dei soci, bilanci già preventivamente approvati dal Consiglio Direttivo nella riunione del 19 marzo 2024.

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. Dal sito è ora possibile pagare la quota associativa ed effettuare eventuali donazioni che vengono gestite separate, come richiesto per la detrazione fiscale possibile solo per le donazioni. È inoltre stato predisposto anche un QR-code per accedere direttamente al pagamento con estrema facilità.

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, Guido Vailati, Gabriella Gentile, dr. Gregorino Paone e la nostra segretaria sig.ra Cristina Pintossi, i nostri referenti scientifici dottori Bruno Balbi, Luciano Corda, Federica Benini, Giovanna Lanzani, Ilaria Ferrarotti, Angelo Corsico e anche tutti gli specialisti del territorio italiano, il Comune di Sarezzo sempre attento alle esigenze delle Associazioni e le aziende farmaceutiche che sempre sostengono le attività dell'associazione.

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

La riunione si è conclusa alle 13.30 con ampia soddisfazione di tutti e con un buffet che ha allietato i presenti nella molto apprezzata sala della Biblioteca Civica del Bailo.

Sarezzo 13 aprile 2024