

N.1/2015 Verbale della Riunione del Consiglio Direttivo

Sede associazione "Centro Culturale Aldo Moro" via Puccini 25/a Sarezzo.

Sabato 23/05/2015, inizio ore 9.30

Presenti facenti parte del Direttivo: 8 su 11, presenti compresi uditori: 60.

Bruno Balbi	Presente
Benini Federica	Presente
Bussù Gianfranco	Assente
Bonera Emiliana	Presente
Gatta Nuccia	Presente
Lanzani Giovanna	Presente
Marra Fernando	Assente
Mordenti Anna	Presente
Mordenti Giuseppe	Presente
Ninivaggi Damiano	Assente
Oregoni Eva	Presente
Paterlini Cristina	Presente

Il programma della giornata prevede:

Sessione Scientifica ore 9.00 - 11.00

- **Aggiornamenti dal Congresso Mondiale dei Pazienti e Conferenza Scientifica Internazionale** (dr. B. Balbi, dr. L. Corda, dr.ssa F. Benini, dr.ssa G. Lanzani, dr.ssa M. Arici, dr.ssa A. Bontacchio, dr.ssa C. Paterlini).
- **Approfondimenti su Bronchiectasie nel Deficit di Alfa1 Antitripsina** (dr.ssa S. Lonni, dr.ssa F. Baglivo, dr. N. Venturoli)
- **Aggiornamento sullo stato della ricerca:**
 - Aneurismi Arteriosi** (dr.ssa L. Pini)
 - Caratterizzazione Varianti Rare** (dr.ssa A. Fra, dr. R. Ronzoni)

Sessione Associativa ore 11.00 - 13.30:

- Relazioni del **Presidente** e del **Tesoriere** con approvazione bilanci.
- **Proposte** dell'assemblea e discussione.

A seguire un momento conviviale con Buffet.

Vi sarà inoltre la possibilità di **eseguire spirometrie semplici** per chi lo desidera.

ASSOCIAZIONE

DETTAGLI DEL PROGRAMMA

Saluti della presidente, sig.ra Nuccia Gatta, ai convenuti.

Saluti del Sig. Urbano Gerola del CSV (Centro Servizi Volontariato).

Saluti del sig. Angelo Prandelli dell'associazione ANTO (Associazione Nazionale Trapiantati d'Organo).

SESSIONE SCIENTIFICA

Il Dr Bruno Balbi relaziona su alcuni punti riportati al congresso: il gene e le funzioni del'AAT, meccanismi di malattia e funzioni dei neutrofili, sistema immunitario e DAAT e modelli animali, fare diagnosi e caratteristiche cliniche, monitorare spirometria, TC e qualità della vita, gli eterozigoti MZ (dagli studi è stato evidenziato che hanno un aumentato rischio di malattia, anche se molto inferiore agli omozigoti, dovrebbero essere seguiti di più, forse potrebbero ricevere

trattamenti, seguire anche l'eventuale epatopatia soprattutto se presenti altri fattori di rischio), terapia aerosolica, con nuove apparecchiature, ma ancora in un distante futuro, terapia genica che partirà in futuro in America.

Dal Registro italiano sono stati diagnosticati 288 ZZ, ma la stima è che ce ne siano 2820, 81 SZ ma sarebbero 22.036: ciò indica la sottodiagnosi della condizione genetica in Italia.

Il Dr Luciano Corda introduce i suoi collaboratori e specializzandi in pneumologia (Dr.ssa Baglivo, Dr.ssa Lonni e Dr Venturoli), che presentano una relazione sulle "Bronchiectasie".

La Dr.ssa Lara Pini illustra il progetto sullo studio degli Aneurismi arteriosi.

La premessa è che l'AAT protegge il connettivo presente in molti organi (polmoni, cute, vasi), quindi la sua carenza può rendere anche la parete dei vasi più debole e favorire la comparsa di aneurismi arteriosi.

In collaborazione con la III Chirurgia Sp. Civili è stato fatto uno studio che ha incluso 138 pz sottoposti ad intervento x aneurisma dell'aorta addominale. Su 138 pazienti genotipizzati sono stati riscontrati 12 soggetti con genotipo MS, 1 SS, 2 MZ, 3 M/variante rara. I soggetti con DAAT avevano il colesterolo più basso, quindi il peso del deficit è importante rappresentando un fattore di rischio indipendente. Ora vi è in programma di effettuare un altro studio con 4 Centri di Chirurgia della Lombardia: BS, Monza, Niguarda, Pavia. Il progetto prevede di genotipizzare 400 pz con aneurisma dell'aorta toracica e si è alla ricerca di finanziamenti.

La Dr.ssa Anna Fra relaziona sullo studio molecolare delle varianti rare.

Il suo è un piccolo gruppo (4 persone con dr Riccardo Ronzoni, dr.ssa Romina Berardelli, dr Mattia Laffranchi) che però ha costituito dei network con centri italiani e stranieri, "Serpini Italian network" (Dr.ssa Ferrarotti, Dr.ssa Elena Miranda, Dr Mauro Manno? fisico siciliano) e "Serpini MIDI" (Lomas etc.).

Rimarca anche l'importanza degli stili di vita come aggravanti della patologia polmonare ed epatica.

I polimeri circolanti Z nel sangue hanno un'azione infiammatoria per il polmone e altri organi. Questi polimeri Z sono secreti dal fegato (non rimangono negli epatociti) e non funzionano come antielastasi.

I più comuni genotipi sono i ZZ o SZ. In Italia il 20% dei pz ha però una variante rara (non Z e non S). Varianti Null o Q0 con dosaggi non rilevabili. Varianti rare deficitarie: pBrescia in associazione a Z potrebbe dare dei problemi epatici (servono studi clinici per appurarlo).

Le varianti I, F, Brixia formano complessi intracellulari diversi dai classici polimeri, potrebbero essere indotte alla secrezione da parte di farmaci diversi da quelli attivi per la Z (altro campo aperto per la ricerca). S e Z formano polimeri misti quando espresse in eterozigosi composta, questo vale anche per le varianti rare miste a Z.

Serve creare una sinergia tra ricerca di base e associazioni. La Dr.ssa Fra collabora anche ad un progetto Telethon (gruppo di Milano) sul malfunzionamento delle proteine (non solo AAT) nel reticolo endoplasmico.

La Dr.ssa Benini relaziona sulle recenti acquisizioni in campo epatologico sentite al congresso internazionale.

-Studi del Prof. Lomas (dr.ssa Elena Miranda) sull' anticorpo monoclonale che impedisce la polimerizzazione.

-Terapia genica con il lavoro del TIGEM di Napoli del 2013 (Dr Nicola Brunetti-Pierri): stimolo dell'autofagia con vettore virale.

Sempre dal Dr Brunetti-Pierri, durante il recente congresso internazionale, ci è stata presentata l'idea di uno studio sui soggetti ZZ per la loro recente scoperta di un biomarcatore (microRNA) che sembra correlare con l'entità della epatopatia da DAAT e forse in un futuro potrebbe limitare

l'impiego della biopsia del fegato in questi soggetti. Si chiede la disponibilità ad aderire allo studio ai soggetti ZZ presenti (senza epatopatia, con epatopatia e trapiantati) e che consiste nel prelievo di un campione di sangue che poi verrà conservato e inviato al laboratorio del TIGEM di Napoli.

Il Dr Bruno Balbi comunica di un altro studio da effettuare sul microbioma (Sputum) per la ricerca del patrimonio batterico nel DAAT.

SESSIONE ASSOCIATIVA

Viene dato spazio alla discussione e alle domande dei presenti.

I prossimi eventi della Associazione: Infoalfaday Genova, Treaters Meeting a Roma prima o dopo il Congresso AIPO dell' 11-14 novembre 2015, dove saremo presenti come associazione.

La parola viene data alla tesoriere sig.ra Emiliana Bonera per l'approvazione del bilancio. Tra le entrate al primo posto rimane il contributo derivante dal 5 per mille, ultime le quote associative, poi vi sono le donazioni da parte di Istituzioni, Aziende farmaceutiche Grifols e CSL.

Il Dr Luciano Corda comunica che ieri sera ha ricevuto una mail dalla Dr.ssa Taruscio che segnala per venerdì 3 luglio a Roma all'Istituto Superiore di Sanità la partenza di un progetto europeo per la costituzione di una rete per le malattie rare: si chiede ai convenuti se qualcuno può e vuole partecipare a nome dell'Associazione. Un altro punto che verrà discusso sarà la ridefinizione dei centri di riferimento per malattie rare.

Si ringraziano infinitamente il tecnico sig. Leonado Pedroni che ha effettuato 25 esami spirometrici e gli specialisti pneumologi che li hanno refertati.

La partecipazione all'Assemblea di quest'anno è stata alta con circa 60 persone comprese alcune nuove e promettenti "leve" già conosciute al congresso internazionale di Lucca, che speriamo entrino e rimangano a far parte attiva della nostra associazione, per continuare a crescere, a lavorare e a divertirci insieme!

La riunione si conclude alle ore 12.45, con un ricco buffet e con ulteriori scambi di saluti !

Sarezzo (BS) 23-05-2015