

Identificazione del deficit di alfa-1 antitripsina (DAAT)

Segnali e Sintomi

PAZIENTI CHE PRESENTANO

- ✓ Mancanza di fiato dopo uno sforzo
- ✓ Rialzo di transaminasi
- ✓ Frequenti infezioni
- ✓ Tosse cronica
- ✓ Aumento della produzione di catarro
- ✓ Ittero

possono avere

IL DEFICIT DI ALFA-1 ANTITRIPSINA (AATD)



un disordine genetico raro che può influenzare la sopravvivenza

La proteina alfa-1 antitripsina (AAT) è prodotta dal fegato e protegge i polmoni dalle infiammazioni causate da infezioni o da sostanze irritanti inalate. Il DAAT si verifica quando c'è una carenza di AAT nel sangue, aumentando il rischio di malattie polmonari ed epatiche.

Poiché i sintomi sono simili ad altre malattie polmonari ed epatiche, la diagnosi precoce è un'ardua sfida. Molti pazienti non vengono diagnosticati. Senza un intervento e una cura adeguati, i pazienti possono avere una ridotta aspettativa di vita, e un progressivo bisogno di:

Cure domiciliari



Ossigenoterapia



Supporto alla mobilità



Trapianto



Ricoveri ospedalieri ricorrenti possono essere altri segnali che indicano che il vostro paziente dovrebbe essere testato per il DAAT.

La diagnosi precoce e il trattamento tempestivo sono essenziali per rallentare, a livello polmonare, il progressivo deterioramento dell'organo e preservarne il tessuto.

A chi fare il test per il DAAT?



Il primo semplice passo per garantire una diagnosi precoce è fare il test per il DAAT a tutti i pazienti affetti da BPCO/ asma.

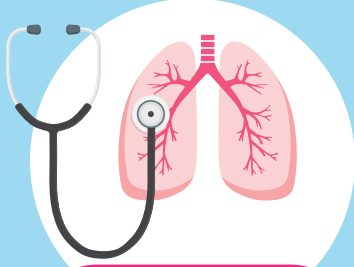
Va inoltre valutata la possibilità di fare il test per il DAAT a tutti i pazienti con:

- ✓ BPCO
- ✓ Familiarità di DAAT
- ✓ Asma bronchiale
- ✓ Bronchiectasie
- ✓ Enfisema
- ✓ Diagnosi di asma in età adulta
- ✓ Ridotto o assente tabagismo
- ✓ Pazienti in attesa di trapianto polmonare
- ✓ Malattie epatiche croniche
- ✓ Epatiti e cirrosi epatiche
- ✓ Inspiegabili patologie epatiche
- ✓ Carcinoma epatocellulare
- ✓ Pannicoliti
- ✓ Vasculiti

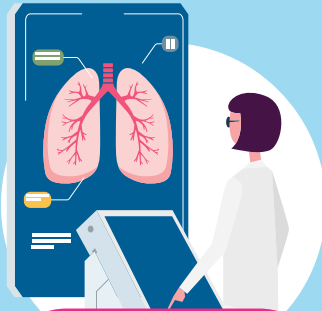
Come fare il test per il DAAT?

Step diagnostici¹ per i professionisti della salute

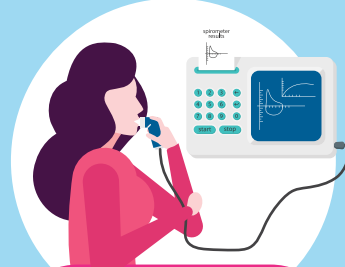
Il DAAT è facilmente diagnosticabile attraverso **una semplice analisi del sangue da prelievo o da goccia di sangue** attraverso la puntura del dito. Se il livello di AAT è inferiore alla norma, è possibile prescrivere **un'analisi genetica**, oltre ai seguenti test:



Esame fisico completo



TAC polmonare o analisi raggi X toracica



Test di funzionalità polmonare



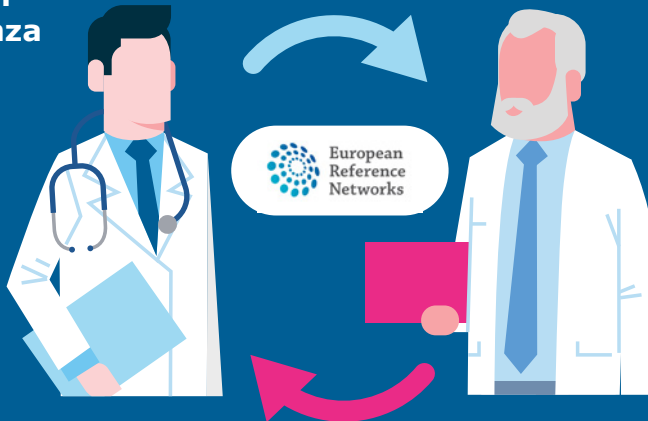
Test di funzionalità epatica

Cosa fare¹

se identificate che il vostro paziente potrebbe avere DAAT:

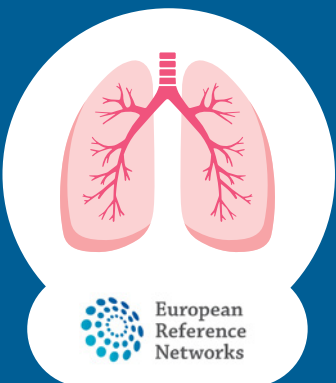
Riferimento ad un centro di eccellenza

Tutti i test debbono essere inviati ad **un centro di eccellenza per ulteriori valutazioni e conferma della diagnosi** da parte di uno specialista con competenza in DAAT.



Il collegamento con i vostri centri nazionali di eccellenza consente di operare all'interno di un protocollo di cura coordinata per questi pazienti complessi, e contemporaneamente migliora lo scambio di conoscenze all'interno della comunità scientifica.

ERN Lung²



- ✓ Settore specifico DAAT: AATD Core Network
- ✓ Scambio di campioni di sangue tra paesi per il rilevamento di mutazioni rare del gene AAT
- ✓ Archivio dati per tutti i disordini di origine respiratoria, inclusi i registri specifici per patologia

ERN Rare-Liver³



- ✓ DAAT incluso nel Network sull'atresia biliare metabolica e patologie affini e collegato con il Gruppo di studio europeo sul Fegato in Alfa-1
- ✓ Raccolta dei dati cruciali sui pazienti per monitorare gli standard di qualità
- ✓ Creazione di opuscoli informativi per divulgare le pratiche d'eccellenza nella gestione dei pazienti

¹ 2017, Alpha-1 European Expert Group Recommendations. Alpha-1 Global: www.alpha-1global.org

² www.ern-lung.eu

³ www.rare-liver.eu

Monitoraggio continuo e follow-up¹ del DAAT



Il DAAT spesso si associa a complicazioni e comorbidità. **Durante il prossimo consulto con il vostro paziente DAAT**, considerate la possibilità di discutere le successive azioni che si possono intraprendere ed ulteriori valutazioni a cui sottoporsi al fine di ridurre la progressione di malattie polmonari, epatiche, vascolari o dermatologiche associate al DAAT, tra cui:

- ✓ valutazione da parte di un pneumologo
- ✓ valutazione da parte di un epatologo
- ✓ opzioni di trattamento e relativi benefici
- ✓ vaccinazioni per l'influenza, pneumococco, epatite A/B
- ✓ modifica dei fattori inerenti lo stile di vita, come stress, consumo di alcolici, fumo (dove modifiche allo stile di vita sono di fondamentale importanza), rischi ambientali e occupazionali

Gestione attiva e il trattamento delle complicazioni in corso nel paziente con DAAT.

A causa della **natura ereditaria del DAAT**, è importante continuare a monitorare i sintomi insorgenti nei familiari e agire di conseguenza.

I numeri e i fattori chiave

Il DAAT è la più comune condizione ereditaria negli adulti in tutto il mondo⁴. La sua prevalenza nella sua forma grave varia in Europa, da

1/1500

a **1/3.500 individui**, mentre le forme moderate hanno una maggiore prevalenza¹

Nonostante circa

120 000

persone in Europa risultino avere un genotipo PI*ZZ associato al DAAT, **solo una minima parte è stata diagnosticata e riceve trattamenti adeguati.**



Il Deficit di Alfa-1 è la principale causa genetica riconosciuta al mondo della broncopneumopatia ostruttiva (BPCO)¹. **Più di 66 milioni di persone in Europa sono affette da BPCO, delle quali circa 2 milioni sono causati dal DAAT.**

50 ANNI

Il Deficit di Alfa-1 antitripsina è **stato scoperto più di 50 anni fa**, ma rimane ancora in larga parte non diagnosticato¹.



Sono disponibili trattamenti che consentono di migliorare la gestione della malattia, di trattarne i sintomi, e di rallentare la progressione del danno polmonare, come la **terapia sostitutiva emoderivata** per i pazienti con DAAT correlata al danno polmonare.

alpha-1
GLOBAL

a program of the
ALPHA-1
FOUNDATION

¹ 2017, Alpha-1 European Expert Group Recommendations. Alpha-1 Global: www.alpha-1global.org
⁴ Gramegna, Andrea et al. "Alpha-1 antitrypsin deficiency as a common treatable mechanism in chronic respiratory disorders and for conditions different from pulmonary emphysema? A commentary on the new European Respiratory Society statement" Multidisciplinary respiratory medicine vol. 13 39.

Insieme è tutto più facile.

Associazione Nazionale Alfa1-AT ODV



 Nuccia Gatta

 www.alfa1at.it

 info@alfa1at.org

 @alfa1AT