



# QUELLO CHE DOVETE SAPERE SUL DEFICIT DI ALFA1-ANTITRIPSINA

Azienda Sanitaria Universitaria Giuliano Isontina



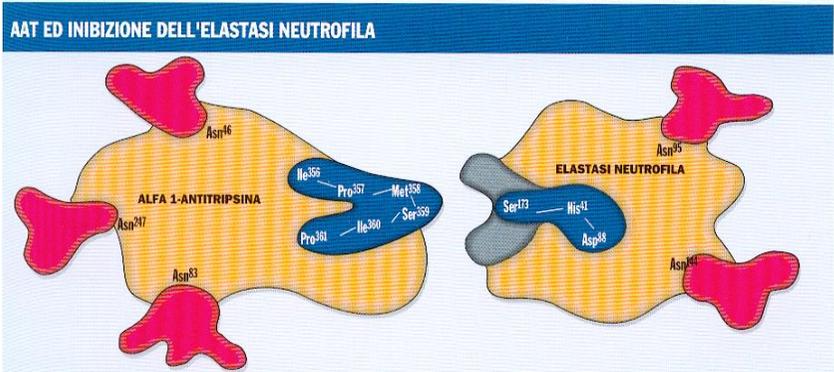
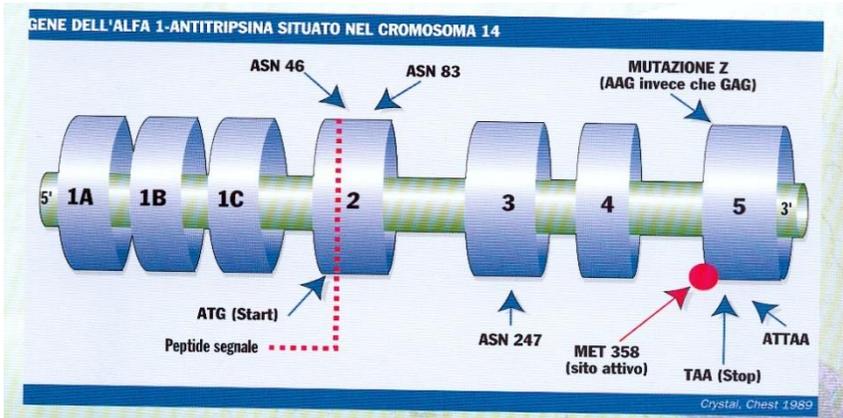
## **Cosa è il Deficit di Anti-Antitripsina?**

Il deficit Alfa1-Antitripsina è una condizione genetica e quindi ereditaria per cui una proteina importante per la protezione dei polmoni, l'Alfa1-Antitripsina appunto, è insufficiente o alterata. L'Alfa1-Antitripsina è prodotta dal fegato, ma il suo principale effetto protettivo è a livello dei polmoni.

I nostri polmoni sono quotidianamente esposti ad una serie di sostanze irritanti che provengono dall'aria respirata, inoltre in caso di infezione sono aggrediti da enzimi prodotti dai globuli bianchi (in particolare l'Elastasi) che nel tentativo di proteggerci dall'infezione in corso possono provocare un danno ai tessuti del nostro organismo. Il compito dell'Alfa1-Antitripsina è frenare l'azione di questi enzimi ed evitare che essi danneggino gravemente il tessuto polmonare.

I soggetti affetti da questa condizione possiedono un codice genetico alterato per l'Alfa1-Antitripsina, quindi le cellule del fegato non possiedono un'informazione corretta per la sua produzione. In conseguenza di tutto ciò i livelli di Alfa1-Antitripsina nel sangue sono inferiori al normale e la proteina viene prodotta in modo alterato e non è in grado di svolgere correttamente la sua funzione. Nel caso in cui venga prodotta una proteina difettosa è possibile che si sviluppi una malattia del fegato in quanto quest'ultimo non riesce a liberarla completamente dalle sue cellule formando al loro interno degli accumuli che possono danneggiarle fino ad arrivare, nei casi più avanzati, alla cirrosi epatica.

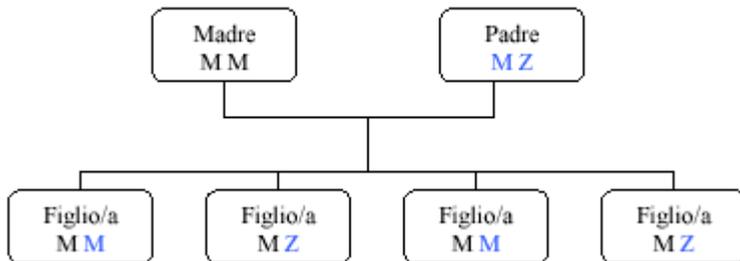
E' importante sottolineare che essere portatori di deficit di Alfa1-Antitripsina non significa essere ammalati, ma soltanto avere un maggior rischio di sviluppare alcune malattie di cui le più importanti e più frequenti sono l'enfisema polmonare e la cirrosi epatica.



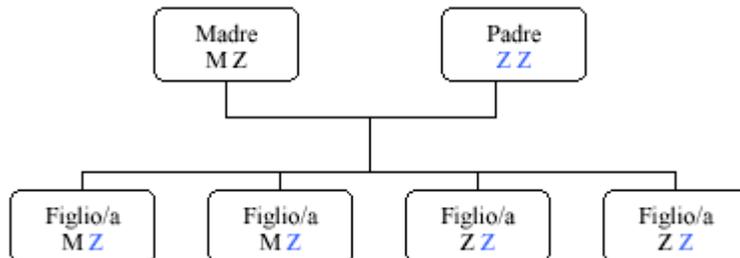
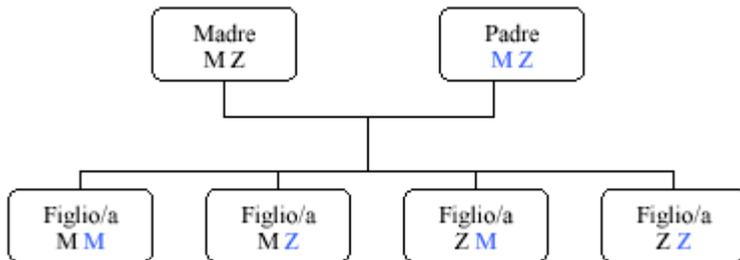
### Come si trasmette il Deficit?

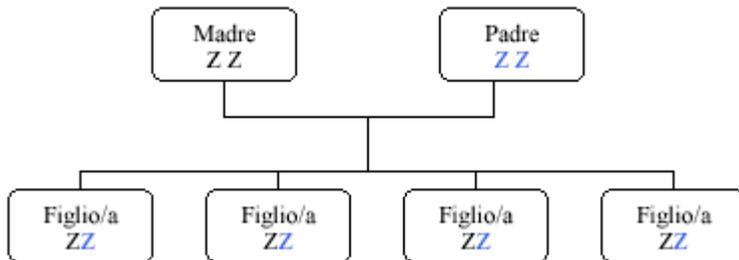
Nel nostro organismo ogni proteina viene prodotta grazie alle informazioni portate da due geni distinti, uno ereditato dalla madre e uno dal padre. Per questo motivo è possibile che un individuo sia portatore di entrambi i geni sani o malati (omozigote) oppure di un gene sano ed uno malato (eterozigote). Ogni bambino che nasce ha inoltre la possibilità di ereditare 2 geni su quattro dai genitori, in varie combinazioni.

Sapendo che il gene sano è chiamato M e quello malato Z, alcune combinazioni possibili sono:



Un soggetto con entrambi i geni M ha normali livelli di Alfa 1- Antitripsina perfettamente funzionante. Chi ha invece un solo gene malato (ad esempio MZ) produce, grazie a quello sano una quantità generalmente sufficiente di proteina, anche se ridotta rispetto al normale.





Un soggetto con entrambi geni Z produce bassi o assenti livelli di proteina oppure produce Alfa1- Antitripsina difettosa.

### **Quali sono le conseguenze?**

Come già ricordato, avere il deficit di Alfa1- Antitripsina non significa essere ammalati, ma soltanto avere un maggior rischio, rispetto ai soggetti che non ne sono portatori, di sviluppare alcune malattie le cui le più importanti e più frequenti sono l'enfisema polmonare e la cirrosi epatica.

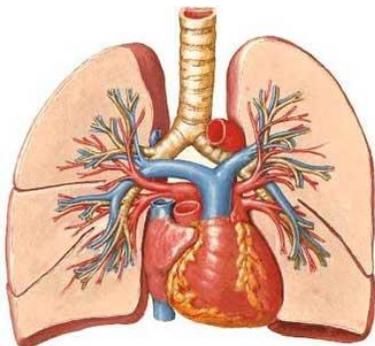
Il rischio di sviluppare l'enfisema polmonare è enormemente aumentato se si fuma poiché le sostanze derivati dall'inalazione del fumo di sigaretta, oltre a danneggiare direttamente il tessuto polmonare, inattivano l'Alfa1- Antitripsina già scarsa o poco funzionante.

Come già è stato detto, quando i nostri polmoni vengono a contatto con degli agenti infettanti (batteri, virus) i globuli bianchi intervengono per eliminarli, ma per poterlo fare devono rilasciare degli enzimi come l'Elastasi che oltre a questa funzione protettiva, se lasciati liberi di agire, possono distruggere il

tessuto polmonare. Normalmente è l'Alfa1-Antitripsina che provvede ad arrestare l'azione distruttiva dell'Elastasi, quindi in caso di deficit di questa proteina i polmoni sono meno protetti dal danno tissutale e sviluppano più facilmente enfisema.

L'enfisema è una condizione caratterizzata dalla distruzione delle pareti delle vescicole polmonari (alveoli) che servono a far passare l'ossigeno nel sangue. Inoltre si verifica una notevole perdita di elasticità del tessuto polmonare per cui durante l'espiazione le vie aeree tendono a chiudersi rendendo più difficoltoso il passaggio dell'aria. Tutto questo porta alla comparsa della spiacevole sensazione di affanno (dispnea) e di incapacità ad espellere l'aria dai polmoni.

Per quanto riguarda il fegato, invece, esso si ammala solamente quando viene prodotta Alfa 1- Antitripsina difettosa. Questo perché il fegato è il principale organo di produzione della proteina, per cui quando questa è alterata, gli epatociti (le cellule che compongono il fegato) non sono in grado di secernerla nel sangue e la accumulano al loro interno. Gli accumuli di Alfa1-Antitripsina che si sono formati gonfiano le cellule e ne impediscono la funzione, portandole anche alla morte nei casi più gravi (cirrosi epatica).



Polmoni normali all'interno del torace



Polmoni con enfisema

## Quali sono i primi segnali di malattia ?

### ENFISEMA POLMONARE

I primi segnali di malattia in genere compaiono verso i 30-40 anni. Il primo sintomo normalmente è l'affanno (in termini medici definito "dispnea") che inizialmente si manifesta solo lo svolgimento di esercizio fisico, ma che, con il progredire della malattia, si presenta con sforzi di entità sempre minori fino a comparire anche a riposo.

Altri sintomi importanti sono la tosse, il respiro con fischi e sibili, le infezioni polmonari ricorrenti, la produzione di catarro ed eventualmente un storia di sospette allergie e di asma.

Chi conduce una vita sana, non ha mai fumato e segue attentamente i consigli del suo medico, tuttavia, può rimanere completamente privo di sintomi per tutta la vita.

## EPATOPATIA

Non esistono sintomi specifici di Epatopatia, se non il riscontro occasionale di alterazione della funzione epatica dopo l'esecuzione di esami di laboratorio sul sangue. La malattia epatica severa è presente pressoché esclusivamente in età pediatrica.

### **Come si fa la diagnosi?**

La diagnosi si esegue con un semplice prelievo di sangue sul quale si dosano le proteine circolanti (elettroforesi sieroproteica), l' Alfa1- Antitripsina e si ricerca la presenza di eventuali geni alterati della proteina nel nostro DNA.

### **Chi deve sottoporsi all'esame?**

A questi esami dovrebbero sottoporsi:

- I pazienti con enfisema polmonare o con cosiddetta broncopneumopatie cronica ostruttiva (BPCO) soprattutto se comparse in giovane età (dai 30 anni in poi) .
- I pazienti con altre patologie polmonari come asma bronchiale, bronchiectasie e pneumotorace recidivante che alcune volte sono in rapporto anche al deficit di Alfa1- Antitripsina.
- I pazienti con epatopatia cronica o cirrosi non causale da virus o bevande alcoliche.
- I soggetti con rialzo non ben chiarito degli enzimi del fegato (transaminasi).
- I bambini che alla nascita hanno sofferto di malattia del fegato.
- Tutti i parenti di primo grado ( figli, genitori, fratelli e sorelle) di soggetti già diagnosticati, per vari motivi, portatori del deficit.

**La Struttura Complessa Pneumologia dell'Ospedale di Cattinara (Azienda Sanitaria Universitaria Giuliano Isontina) è Centro di Riferimento riconosciuto dalla Regione Friuli-Venezia Giulia e dall'Istituto Superiore di Sanità per la malattia da deficit di  $\alpha$ 1-antitripsina.**

**Il riconoscimento della malattia da parte di Centro di riferimento dà diritto all'esenzione del ticket per le prestazioni sanitarie che riguardano la propria persona e per le indagini di screening tra i parenti di primo grado.**



Redatto Comunicazione, Relazioni esterne aziendali, Ufficio stampa, URP ASUGI su testi e immagini forniti dalla Struttura Complessa Pneumologia

**Struttura Complessa PNEUMOLOGIA**

**Direttore: dott. Marco Confalonieri**

Tel: 040 – 399 4665; Fax: 040 – 399 4668

e-mail: marco.confalonieri@asugi.sanita.fvg.it

**Responsabile Infermieristico: Annamaria Marsilli**

Tel: 040 – 399 4671; Fax: 040 – 399 4668

e-mail: annamaria.marsilli@asugi.sanita.fvg.it

Revisione 01 – maggio 2022

