



## Asst Valtellina e Alto Lario in prima fila nel trattamento delle malattie rare

*Domani, un convegno sul deficit da Alfa-1 antitripsina, raro, ma diffuso in Valtellina e Valchiavenna*

Importante momento di confronto fra specialisti, pazienti e famigliari di pazienti, sul tema del deficit di alfa-1 antitripsina (in gergo clinico Daat), una malattia rara, genetica ed ereditaria, con conseguenze a carico dell'apparato respiratorio e del fegato, più diffusa che altrove in Valchiavenna e Valtellina.

<Si tratta di una malattia genetica – spiega Antonella Papalia, direttore del Dipartimento di Medicina di Asst ValtLario – capace di colpire con un'incidenza inferiore a un abitante su 2500 e che, invece, proprio sul territorio in cui operiamo come Asst Valtellina e Alto Lario troviamo più radicata e diffusa. Sono circa trenta i pazienti affetti da deficit della proteina alfa-1 antitripsina, sia omozigoti, cioè completamente privi della proteina, sia eterozigoti, cioè con un solo gene malato e l'altro sano, che seguiamo, un vero e proprio cluster genetico di cui daremo conto nel convegno in programma domani, a Sondrio, organizzato dal Gruppo Ida (Identificazione del deficit di Alfa-1 antitripsina) e dall'associazione dei pazienti Alfa-1 AT Onlus>.

L'appuntamento, cui portano la propria esperienza anche cinque medici di Asst ValtLario, fra i patrocinatori dell'evento, è per domani, sabato 18 novembre, dalle 9 alle 18, presso la sala Vitali del Credito Valtellinese, a Sondrio, ed è aperto a tutti.

Nutrito il programma, suddiviso in tre sessioni di lavoro, anticipate dalla relazione introduttiva di Enrica Guanella, storica, chiamata a fare il quadro sulla “Storia delle migrazioni dal nord Europa attraverso lo Spluga” <perché proprio le migrazioni dei secoli passati dal nord Europa attraverso i nostri territori – precisa Antonella Papalia – sarebbero all'origine della diffusione, perlomeno di alcuni dei geni della malattia, in Valtellina e Valchiavenna, con conseguente carico assistenziale importante se parametrato al numero contenuto di abitanti>.

Saranno, quindi, i medici di Asst ValtLario a focalizzare l'attenzione sull'esperienza locale, introdotti da Antonella Papalia stessa, specialista in Pneumologia, affiancata dalla collega Federica Bellini, specialista in Epatologia, proveniente dalla Asst di Desenzano del Garda. Dalle 16, quindi, focus sul cluster dei pazienti di Asst ValtLario con l'intervento di Antonio Croce, responsabile dell'Unità organizzativa complessa Laboratorio, che riferirà delle “Diagnosi di laboratorio”, seguito da Leonardo Iannacci, medico di Pneumologia Riabilitativa a Sondalo, che riporterà la “Casistica pneumologica”, mentre Gianmarco Schena, direttore della Radiologia di Sondrio, si concentrerà sulle evidenze delle immagini e, infine, Valentina Bellia, epatologa della Medicina di Sondrio, presenterà la “Casistica epatologica”.

<Tra le manifestazioni cliniche della malattia rara vi sono senza dubbio quelle respiratorie – precisa Papalia – evidenti soprattutto nei pazienti fumatori, e che si manifestano con enfisema polmonare, mentre a livello epatico si manifestano con cirrosi. Scoprire la malattia

**Azienda Socio Sanitaria Territoriale (ASST) della Valtellina e dell'Alto Lario**

Via Stelvio, 25 – 23100 Sondrio – Tel: 0342521111 – fax. 0342521024 – Cod. fisc. e P.IVA 00988090148

Sito internet: [www.asst-val.it](http://www.asst-val.it) –  @asstValtLario –  @asstValtLario



non è immediato perché i sintomi sono riconducibili, essenzialmente, a mancanza di fiato, nel caso di manifestazioni a carico dell'apparato respiratorio, o a problemi di funzionalità del fegato, in caso di manifestazioni epatiche. In presenza di sospetto clinico, poi, la diagnosi si effettua con accertamenti di laboratorio, dal dosaggio della proteina del siero fino alla tipizzazione del gene. La terapia utilizzata è quella sostitutiva con alfa 1 antitripsina nei pazienti omozigoti, cioè del tutto privi della proteina. Nella nostra provincia sono sette i pazienti attualmente in trattamento con terapia sostitutiva>.