



# Un difetto genetico che aggredisce i polmoni: il deficit di alfa 1-antitripsina

Il deficit di alfa 1-antitripsina è una rara malattia ereditaria. Colpisce soprattutto i polmoni, meno frequentemente il fegato. I primi sintomi, tosse, catarro e dispnea, sono molto simili a quelli della BPCO (bronco pneumopatia cronica ostruttiva). Generalmente i sintomi si manifestano precocemente e la malattia progredisce più in fretta. La diagnosi precoce è molto importante al fine di introdurre una terapia specifica mirata.

## Che cos'è l'alfa 1-antitripsina?

L'alfa 1-antitripsina è una proteina prodotta dal fegato e presente in quasi tutti i tessuti dell'organismo. Nei polmoni ha un importante effetto protettivo: i globuli bianchi producono particolari enzimi che li difendono dai germi patogeni presenti nell'aria che respiriamo, che tuttavia – se prodotti in eccesso – possono provocare un danno al tessuto polmonare. In un polmone sano l'alfa 1-antitripsina previene l'azione dannosa degli enzimi sugli alveoli polmonari.

## Cosa succede in caso di deficit di alfa 1-antitripsina?

In assenza o con poca alfa 1-antitripsina i globuli bianchi – ad esempio in un'infezione delle vie aeree – aggrediscono continuamente gli alveoli polmonari, distruggendoli gradualmente. La conseguenza, a lungo termine, è l'insorgere di un enfisema polmonare (distruzione degli alveoli con possibile iperinflazione). Il deficit, sporadicamente, può causare anche un'epatite o una cirrosi epatica e questo anche in età giovanile. Polmoni e fegato quasi mai vengono colpiti contemporaneamente.

### Enfisema polmonare

**Polmoni sani:**  
milioni di alveoli polmonari regolano lo scambio di gas



**Polmoni malati:**  
gli alveoli vengono distrutti, si formano grosse sacche. Diventa difficoltoso respirare e la dispnea aumenta.



### Quali sono le cause della malattia?

Il deficit di alfa 1-antitripsina è un difetto genetico raro. Una persona si ammala quando entrambi i genitori le trasmettono una copia alterata del gene. In Svizzera sono quasi 1600 le persone colpite, tuttavia gli specialisti stimano che sia registrato solo un 10 - 20 per cento. In tutto il mondo si stima siano circa 3 milioni le persone affette dalla malattia.

### Quali sono i sintomi più comuni di deficit di alfa 1-antitripsina?

Principalmente la dispnea in seguito a uno sforzo fisico, la tosse cronica ed espettorato abbondante. Si manifestano come primi sintomi con un coinvolgimento polmonare quando il livello dell'alfa 1-antitripsina nel sangue scende o si attesta molto al di sotto dei valori standard. Tuttavia, sovente resta ignorato per molto tempo, non manifestandosi nessun particolare «segnale d'allarme» che segnala il deficit di alfa 1-antitripsina.

### Come viene diagnosticato il deficit di alfa 1-antitripsina?

Molto spesso i sintomi si manifestano fra i 30 e i 40 anni di età. Nei giovani pazienti che presentino i segni di un enfisema polmonare, il medico di famiglia deve disporre un semplice esame del sangue per il deficit di alfa 1-antitripsina. Nel caso in cui l'esito degli esami di laboratorio determini livelli di alfa 1-antitripsina nel sangue inferiori ai valori normali, è necessario disporre ulteriori esami del sangue al fine di determinare l'esatto tipo di alterazione del gene. Questo fornirà poi informazioni sulle successive prognosi.

### Come si sviluppa la malattia?

Con il tempo, viene distrutto un numero sempre maggiore di alveoli polmonari. I restanti alveoli si dilatano, perdono la loro struttura elastica e si afflosciano, dando origine all'enfisema polmonare con «iperinflazione». Anziché milioni di alveoli polmonari elastici, si formano delle grandi sacche. Questo comporta la difficoltà di inspirare aria

Due domande al Prof. Dott. Thomas Geiser, specialista FMH in pneumologia

### Il deficit di alfa 1-antitripsina spesso viene diagnosticato molto tardi o nel peggiore dei casi non viene nemmeno riconosciuto.

#### Come si potrebbe promuovere il riconoscimento precoce?

Questa malattia si manifesta molto raramente. La SSP si adopera affinché sia maggiormente sollecitata la consapevolezza di medici e ricercatori. Il nostro obiettivo è che venga riconosciuto il difetto genetico prima di quanto non sia stato possibile fino ad ora. Ai primi segni di una bronchite cronica o di un enfisema, un medico dovrebbe prendere in considerazione gli esami di determinazione di alfa 1-antitripsina, in modo particolare quando i sintomi non siano concomitanti al fumo.

### Chi dovrebbe sottoporsi al test di deficit di alfa 1-antitripsina?

Chi ha un parente stretto affetto dalla malattia, oppure chi soffre di una malattia polmonare cronica ostruttiva, dovrebbe sottoporsi al test almeno una volta nella sua vita. Inoltre, il test potrebbe dare una risposta alla ricerca della causa ignota di una cirrosi epatica.

fresca, con la conseguenza di un insufficiente apporto di ossigeno all'organismo. La dispnea aumenta, le prestazioni fisiche sono sempre più ridotte. Se trascurata, la malattia comporta danni irreversibili ai polmoni e una forte diminuzione della qualità della vita.

### Quali sono le terapie possibili?

Il deficit di alfa 1-antitripsina è un difetto genetico fino ad oggi incurabile. Si tenta di diminuire i disagi e di rallentare il più possibile il progresso della malattia. Spesso si ricorre all'uso di farmaci broncodilatatori e antiinfiammatori per inalazione. È indispensabile smettere immediatamente di fumare per allungare la vita di diversi anni. Le persone affette dalla malattia dovrebbero evitare il contatto con il fumo passivo e l'inalazione di sostanze tossiche. Si raccomanda di sottoporsi al vaccino antinfluenzale e pneumococcico o COVID-19 per difendersi da infezioni che potrebbero complicare il decorso della malattia. Le persone colpite dalla malattia possono migliorare la qualità della vita rafforzando i polmoni con esercizi di ginnastica respiratoria e con un'attività fisica adeguata. In uno stadio più avanzato della malattia, l'ossigenoterapia reca sollievo alla respi-

razione. In presenza di un enfisema polmonare grave, si potrebbe infine prendere in considerazione di sottoporsi a un intervento chirurgico o broncoscopico per la riduzione o l'asportazione del tessuto polmonare malato. In determinati casi si ricorre addirittura al trapianto polmonare. Un'altra, possibilità di trattamento è la cosiddetta terapia sostitutiva con somministrazione per via endovenosa di alfa 1-antitripsina. Il tal modo viene compensato (sostituito) il deficit di alfa 1-antitripsina, così che gli alveoli polmonari siano difesi il più possibile da un ulteriore danneggiamento. Tuttavia, questa terapia non è adatta a tutti i pazienti e può solo rallentare la progressione della malattia. I dati clinici dei pazienti in terapia sostitutiva sono raccolti in forma anonima in un registro gestito dalla Società Svizzera di Pneumologia (SGP) al fine di migliorare i dati e la terapia.

→ [www.legapolmonare.ch](http://www.legapolmonare.ch)  
[www.siold.ch/it](http://www.siold.ch/it)



LEGA POLMONARE