

Cos'è l'Alpha-1?

Tutto ciò che c'è
da sapere sul Deficit di
Alpha-1 Antitripsina



ALPHA-1
FOUNDATION

Cos'è l'Alpha-1?

Il Deficit di Alpha-1 Antitripsina (Alpha-1) è una condizione ereditaria, trasmessa dai genitori ai figli attraverso i geni. Questa condizione può causare una grave malattia dei polmoni negli adulti e/o malattia di fegato in lattanti, bambini e adulti.

L'Alpha-1 si manifesta in presenza di una grave carenza nel sangue di una proteina chiamata Alpha-1 Antitripsina (AAT), che è prodotta principalmente dal fegato. La principale funzione dell'AAT è di proteggere i polmoni dall'infiammazione causata da infezioni e da agenti irritanti inalati, come il fumo di tabacco. I bassi livelli di AAT nel sangue si verificano in quanto l'AAT prodotta è anomala e non può essere rilasciata dal fegato in quantità normale. Ciò conduce ad un accumulo di AAT anomala nel fegato, che può causare malattia epatica.



Quali sono i sintomi più comuni dell'Alpha-1?

Sintomi correlati al polmone:

- “Respiro corto”
- Respiro sibilante
- Tosse cronica con produzione di espettorato
- Bronchiti ricorrenti

Sintomi correlati al fegato:

- Colorazione gialla di occhi e pelle (ittero)
- Gonfiore dell'addome (ascite)
- Vomito con sangue o sangue nelle feci

Quali sono le cose da sapere sull'Alpha-1?

L'Alpha-1:

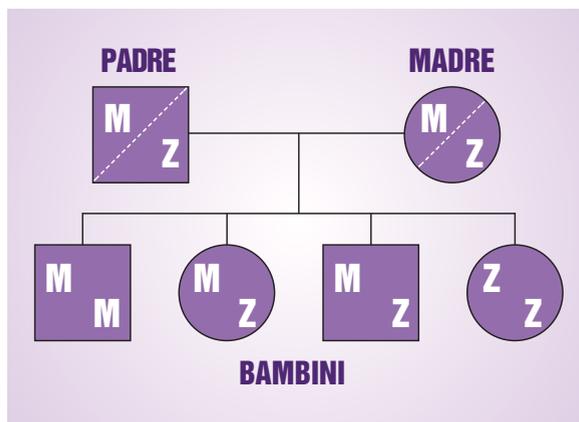
- E' una condizione genetica che determina livelli di alpha-1 Antitripsina molto bassi o non rilevabili.
- Può causare malattia del polmone negli adulti.
- Può causare danno del fegato, che peggiora con il tempo, in adulti, bambini e lattanti.
- Spesso resta non diagnosticata per anni.
- Può essere trattata, ma non curata, se non con il trapianto di fegato.
- E' semplice diagnosticarla mediante un esame del sangue.

Come si trasmette l'Alpha-1?

La metà dei tuoi geni ti sono stati trasmessi da ciascuno dei tuoi genitori. Puoi ereditare l'Alpha-1 dagli “Alpha” (persone con due copie anomale del gene dell'AAT) o dai portatori (persone con una copia normale e una anomala del gene). Fai riferimento alla figura in basso per osservare cosa può accadere nei figli se

entrambi i genitori sono portatori. La figura mostra i geni che risultano in livelli di proteina AAT normali (M) oppure bassi o non rilevabili (Z).

Rischi associati a varianti genetiche comuni



Normale (MM) • Non ha la malattia, non trasmette nessun gene anomalo.

Portatore (MZ) • Deficit di AAT da lieve a moderato — può avere sintomi della malattia e porta un gene AAT anomalo.

Portatore (MS) • Non è chiaro se abbia un rischio aumentato di presentare sintomi della malattia, ma porta un gene AAT anomalo (la maggior parte degli studi non mostra un aumentato rischio di malattia).

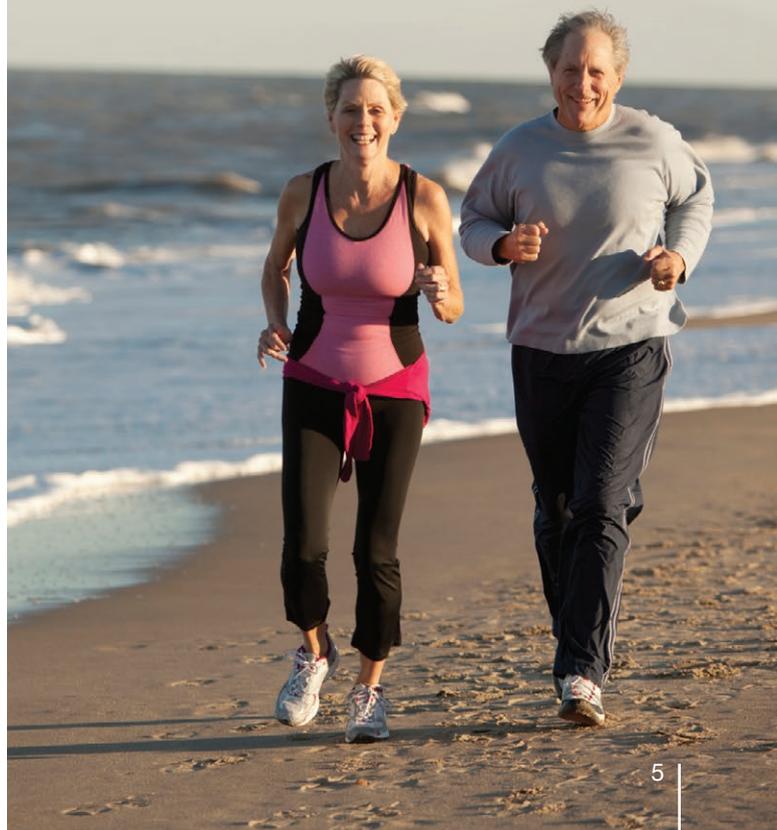
Alpha-1 (SZ o ZZ) • Deficit da moderato (SZ) a severo (ZZ) — può presentare la malattia e porta due geni AAT anomali.

Alpha-1 (SS) • Non è chiaro se abbia un rischio aumentato di presentare sintomi di malattia, ma porta due geni AAT anomali (la maggior parte degli studi non mostra un aumentato rischio di malattia).

Chi dovrebbe fare il test per Alpha-1?

Chiunque presenti enfisema, malattia polmonare cronica ostruttiva (Chronic Obstructive Pulmonary Disease, COPD), bronchite cronica o asma che non sia completamente reversibile dopo trattamento aggressivo.

- Individui con bronchiectasie.
- Neonati, bambini e adulti con malattia di fegato inspiegata.
- Individui con storia familiare di malattia di fegato.
- Consanguinei di una persona con diagnosi di Alpha-1.
- Chiunque presenti pannicolite, una malattia della pelle.



Test per Alpha-1

Il test per l'Alpha-1 è abbastanza semplice, rapido e altamente accurato. Si effettua mediante un esame del sangue o dello striscio buccale. Le persone a rischio per Alpha-1 dovrebbero essere testate perché:

- Esistono trattamenti e misure preventive che possono rallentare la progressione della malattia polmonare e aiutarti a mantenere un migliore controllo del tuo stato di salute.
- Essendo ereditaria, l'Alpha-1 può essere trasmessa ai tuoi figli. Dovrebbe essere presa in considerazione nel momento in cui si prenda la decisione di avere dei figli e dovrebbe essere discussa con i tuoi familiari.

Il test per l'Alpha-1 richiede una prescrizione medica e generalmente è coperto dall'assicurazione sanitaria. E' possibile effettuare un test "confidenziale" mediante l'"Alpha-1 coded testing (ACT) Study", grazie al quale ognuno può effettuare un test gratuito e confidenziale e ottenerne il risultato. Per maggiori informazioni sullo Studio ACT, email gettested@alpha1.org.

Consenso informato

Il consenso informato è il processo mediante il quale una persona riceve informazioni appropriate, le comprende e acconsente a sottoporsi al test. Esso deriva dal diritto, legale ed etico, del paziente, di decidere cosa succede al proprio corpo, nonché dal dovere etico del medico di coinvolgere il paziente nelle proprie cure. Dovresti discutere della decisione di effettuare il test per l'Alpha-1 con il tuo medico ed essere sicuro che tutti i tuoi quesiti abbiano una risposta. Apprendere

informazioni riguardanti te e la tua famiglia mediante il test genetico offre benefici e pone dei rischi. (Per maggiori informazioni in merito al consenso informato, visita il sito www.alpha1.org.)

Potenziati benefici

- Permette di aumentare la tua consapevolezza dell'Alpha-1 e del tuo rischio personale.
- Fornisce informazioni per decisioni future riguardanti la salute.
- Ti permette di prendere provvedimenti che possono rallentare la progressione dell'Alpha-1.
- Assiste te e la tua famiglia nel prendere decisioni riguardanti il lavoro e lo stile di vita.
- Aiuta le persone in età fertile a comprendere i rischi di trasmissione ai figli.

Potenziati danni

- Può destabilizzare la persona
- Può interferire con la tua possibilità di ottenere un'assicurazione sanitaria e sulla vita
- Può influenzare la volontà di datori di lavoro di assumerti.
- Può creare stress nella tua famiglia.
- Può aumentare i tuoi costi di assistenza sanitaria.

(Per maggiori informazioni sul Consenso Informato, visita il sito a1f.org/Alpha-1Testing)

Cosa dovrei fare una volta ottenuto l'esito?

- Contatta il tuo medico di fiducia.
- Crea un programma di esercizi (sotto supervisione medica).
- Crea un programma nutrizionale (sotto supervisione medica).
- Rifletti sulle tue abitudini (fumo, consumo di alcool, peso eccessivo).
- Chiedi al tuo medico una copia della brochure "Una Guida per le persone con nuova diagnosi".
- Consulta le risorse elencate in questa brochure per maggiori informazioni.
- Evita fattori di rischio:
 - Smetti di fumare ed evita il fumo passivo, per quanto possibile.
 - Evita il contatto con fumi e polveri.
- Decidi chi informare nella tua famiglia, e sollecita chiunque potrebbe essere affetto a sottoporsi al test a sua volta.



RISORSE

Associazione Nazionale Alfa1-AT

Nuccia Gatta
Via G Galilei 24, Sarezzo, 25068 Brescia
+39 33 57867955/6/7
info@alfa1at.org

Alpha-1 Global

www.alpha1.org/it

La Fondazione no-profit fornisce risorse, brochure informative ed informazioni in merito al test ed alla diagnosi per medici e pazienti. Sovvenziona una ricerca all'avanguardia volta ad individuare trattamenti e cure e sostiene la diffusione globale della diagnosi di Alpha-1.

AlphaNet

www.alphanet.org

AlphaNet assiste pazienti e famiglie mediante supporto, informazione e strategie volte a gestire la propria salute. Inoltre, sponsorizza trial clinici per la terapia dell'Alpha-1 e produce "The Big Fat Reference Guide to Alpha-1", una guida completa per comprendere, gestire e convivere con l'Alpha-1, che include parole chiave, test, genetica e possibilità di trattamento. E' disponibile attraverso il sito web o i numeri di telefono indicati sopra.

Il Registro di Ricerca Alpha-1 (The Alpha-1 Research Registry)

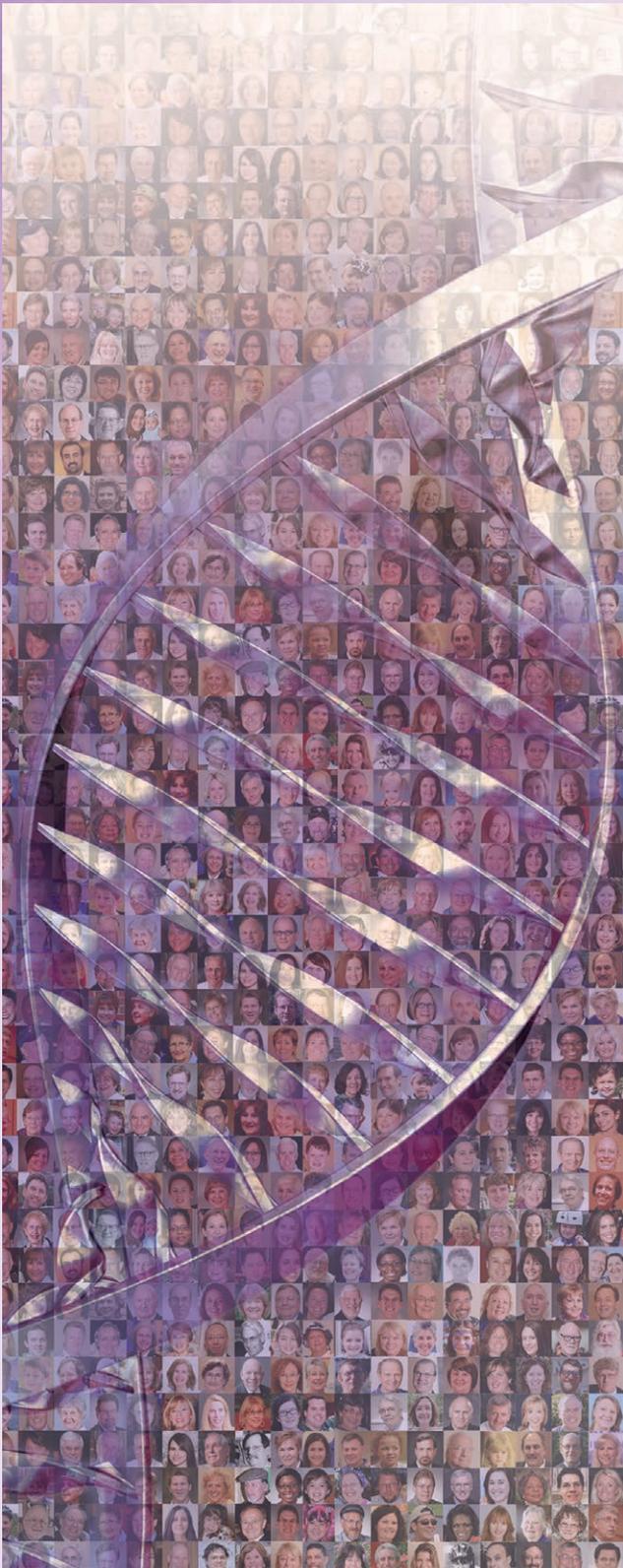
www.alphaoneregistry.org

Il Registro di Ricerca è un database confidenziale degli Alpha e dei portatori. Il Registro dà ai pazienti l'opportunità di fornire informazioni che aiutino il progresso nella ricerca sulla malattia attraverso questionari e trial clinici. Inoltre consente l'accesso a esperti nella cura dell'Alpha-1. Gli individui arruolati nel Registro hanno opportunità crescenti di partecipare direttamente ai trial clinici riguardanti nuovi approcci terapeutici, oltre che ad altre possibilità di ricerca.

Alpha-1 Kids

www.alpha1.org/support/alpha-1-kids

Alpha-1 Kids fornisce supporto e informazioni per genitori e bambini affetti da Alpha-1.





La fondazione Alpha-1 ha lo scopo di trovare una cura per il deficit di alfa1-antitripsina e migliorare la vita delle persone affette in tutto il mondo.

www.alpha1.org
+001 305 567 9888
3300 Ponce de Leon Blvd.
Coral Gables, FL 33134

Le brochures informative sono sponsorizzate da:

AlphaNet

CSL Behring

Eversana

Grifols

Takeda