

## **Alfa1 AT e Avis alla ricerca del deficit**

E' di questi giorni l'approvazione da parte del Comitato Etico dell'ASL di Brescia del **Progetto AlfAVIS: mappatura del territorio alla ricerca del deficit di alfa1 antitripsina e dei sintomi respiratori.**

Il Deficit di alfa1-antitripsina è una condizione genetica, quindi ereditaria, che predispone allo sviluppo di patologie al fegato e ai polmoni: prima si diagnostica, meglio è. Se s'individua quando il soggetto è un semplice portatore sano, si possono mettere in pratica tutte le misure per evitare che si sviluppino le malattie correlate, indirizzando a corrette norme di igiene di vita (sospensione immediata del vizio del fumo, allontanamento da luoghi inquinati, dieta equilibrata, vaccinazione anti epatite da virus B).

**L'Associazione Nazionale dei pazienti con deficit di alfa1-antitripsina (ALFA1-AT)** in collaborazione con **l'Avis Provinciale di Brescia** e alcune **sezioni Avis del territorio bresciano**, propone la ricerca del deficit di alfa1-antitripsina sui soggetti donatori di sangue che afferiscono alla donazione collettiva. I soggetti che acconsentiranno, compileranno un questionario per la rilevazione di sintomi respiratori. Sarà eseguito un prelievo di sangue periferico per l'esecuzione del **dosaggio plasmatico dell'alfa1 antitripsina** e l'eventuale **esame genetico** riferito al gene dell'alfa1 antitripsina nel caso che il livello plasmatico risultasse inferiore a 113 mg/dL. Il risultato sarà poi spedito al Centro coordinatore ove il personale medico coinvolto insieme al responsabile dello studio e al Comitato Scientifico dell'Associazione ricontatterà i soggetti studiati per comunicare loro l'esito degli esami ematochimici e genetici e indirizzarli ai Centri Specialistici di Riferimento per il completamento del quadro clinico, se necessario, con la possibilità di relativa indagine genetica ai consanguinei.

Si raggiungerà l'obiettivo di una **diagnosi precoce in soggetti sani**, di una **prevenzione primaria** rispetto alla manifestazione di patologie correlate, di una **sensibilizzazione e una divulgazione** capillare dell'informazione riguardante tale condizione genetica rara, di una **presa in carico dei soggetti** che presentano patologia e dei loro familiari anche se non donatori di sangue, nonché la **certezza per gli altri donatori di non essere affetti da deficit di alfa 1 antitripsina**, di una **mappatura del territorio** rispetto a tale patologia, di un notevole contributo alla comunità scientifica rispetto all'**epidemiologia** del deficit di alfa1 antitripsina, di uno studio della popolazione rispetto alla **sintomatologia respiratoria** nonché di operare un'adeguata **campagna di informazione sanitaria** nel campo delle malattie respiratorie ancora una volta con prevenzione primaria (in primis lotta al fumo di tabacco) e secondaria (diagnosi delle malattie respiratorie in fase precoce), e non ultimo, di stabilire **un contatto solido e duraturo con gli operatori del SSN presenti sul territorio** (Medici di Medicina Generale, Pediatri di Libera Scelta, etc).

La fase iniziale del progetto prende in considerazione lo screening di circa 1000 soggetti.

Tale progetto può definirsi pilota in quanto la sua modulabilità permette di estenderlo a sezioni limitrofe, ad altre provincie e regioni a seconda della prevalenza epidemiologica, dell'aderenza allo studio e della disponibilità di risorse economiche.

Ringraziamo anticipatamente tutti i donatori di sangue che vorranno cogliere quest'opportunità oltre che per se stessi per la comunità scientifica in generale in aderenza allo spirito altruistico che contraddistingue ogni donatore.