

Deficit di alfa-1 antitripsina

Che cos'è e come si manifesta?

Il deficit di alfa-1 antitripsina è una condizione caratterizzata da ridotti livelli di una proteina (alfa-1 antitripsina) sintetizzata dal fegato con la funzione di inibire alcuni enzimi prodotti come difesa dell'organismo. Se questi enzimi sono presenti in eccesso e la loro attività non è sufficientemente controllata dall'inibitore alfa-1 antitripsina si possono avere lesioni ai polmoni. Il deficit di alfa-1 antitripsina pertanto può portare a compromissione della funzionalità respiratoria, con insorgenza di broncopneumopatia cronica ostruttiva ed enfisema; tuttavia, la severità del danno polmonare e l'età di comparsa delle sue manifestazioni sono molto variabili. Il fumo di sigaretta è il più importante fattore di rischio per lo sviluppo della malattia polmonare. Gli individui non fumatori, per esempio, possono non manifestare mai la malattia, mentre nei fumatori la comparsa dei sintomi è più precoce e più rapida. In alcune delle persone affette la malattia colpisce anche il fegato ed anche in questo caso, le manifestazioni variano molto per severità e possono comprendere insufficienza epatica nel periodo neonatale fino a epatite cronica in età adulta.

Come si trasmette?

Il deficit di alfa-1-antitripsina è causato da mutazioni nel gene *SERPINA1* e si trasmette in modo autosomico recessivo: per manifestare la malattia occorre ereditare da entrambi i genitori due delle varianti associate alla malattia stessa. Il 95% dei pazienti affetti presenta la stessa mutazione denominata allele Z.

Come avviene la diagnosi?

La diagnosi, posta in base alle caratteristiche cliniche, è confermata da bassi livelli nel sangue di alfa-1-antitripsina e dall'analisi genetica.

Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili?

Oltre alla terapia sintomatica, è stata di recente introdotta anche la terapia sostitutiva, con somministrazione per via intravenosa di alfa-1-antitripsina umana purificata: i primi studi effettuati hanno mostrato una possibile efficacia in pazienti con malattia polmonare moderata. E' molto importante la cessazione del fumo di sigarette per ridurre i rischi di sviluppare la malattia polmonare. La malattia risulta curata definitivamente in quei pazienti che, a causa della grave compromissione epatica, si sottopongono a trapianto di fegato.

Fonti

Scheda rivista da Nicola Brunetti-Pierri, febbraio 2013