



:: Deficit di alfa-1-antitripsina



- Queste raccomandazioni, tratte dalla versione francese pubblicata nel 2010, sono state adattate da Orphanet-Italia in collaborazione con il Dr. Salvatore Meola e il Dr. Dario Galante della SIAATIP (Società Italiana di Anestesia, Analgesia e Terapia Intensiva Pediatrica).

Definizione:

Malattia genetica a trasmissione autosomica recessiva caratterizzata da una riduzione della concentrazione sierica di alfa-1-antitripsina (AAT), un inibitore dell'attività dell'elastasi. Negli adulti la malattia si manifesta principalmente con **enfisema polmonare** (nel qual caso, i pazienti ricevono una terapia broncodilatatoria convenzionale e, talvolta, una terapia sostitutiva con Alfalastin®) e in casi molto rari con pannicolite; nei bambini si manifesta con **epatopatia**.

Ulteriori informazioni:

[Consulta la scheda di Orphanet](#)

Menu	
Raccomandazioni per la presa in carico pre-ospedaliera	Raccomandazioni per le emergenze ospedaliere
Sinonimi Meccanismi Rischi particolari in situazioni di urgenza Terapie a lungo termine prescritte di frequente Insidie Caratteristiche della presa in carico medica pre-ospedaliera Ulteriori informazioni	Problematiche in caso di urgenza Misure diagnostiche e terapeutiche immediate Interazioni farmacologiche Anestesia Misure terapeutiche complementari e ricovero Donazione di organi Numeri in caso di urgenza Riferimenti bibliografici

Raccomandazioni per la presa in carico pre-ospedaliera

Informazioni per il paziente affetto da deficit di alfa-1-antitripsina

Sinonimi

- ▶ deficit di AAT

Meccanismi

- ▶ malattia genetica a trasmissione autosomica recessiva caratterizzata da una riduzione della concentrazione sierica di alfa-1-antitripsina (AAT, un inibitore dell'elastasi). Negli adulti si manifesta principalmente con enfisema polmonare, nei bambini con epatopatia

Rischi particolari in situazioni di urgenza

- ▶ pneumotorace
- ▶ esacerbazione della bronchite cronica

Terapie a lungo termine prescritte di frequente

- ▶ broncodilatatori
- ▶ in casi rari: terapia sostitutiva con AAT umana (Alfalastin®)

Insidie



- nessuna insidia specifica

Caratteristiche della presa in carico medica pre-ospedaliera

- ▶ non sono disponibili informazioni terapeutiche specifiche per la gestione delle complicanze: osservare le raccomandazioni abituali.

Ulteriori informazioni

- ▶ www.orpha.net

Raccomandazioni per le emergenze ospedaliere

Problematiche in caso di urgenza

- ▶ Esacerbazione della bronchite cronica che accompagna l'enfisema
- ▶ Pneumotorace

Misure diagnostiche e terapeutiche immediate

Il deficit di AAT non si caratterizza per manifestazioni cliniche specifiche e una particolare presa in carico delle complicanze. **Osservare le raccomandazioni abituali.**

Interazioni farmacologiche

- ▶ Non esistono interazioni farmacologiche specifiche con i prodotti medicinali utilizzati nell'ambito della medicina d'urgenza o nel trattamento a lungo termine

Anestesia

- ▶ Negli interventi di chirurgia maggiore, in pazienti con quadro clinico complicato (es.: trapianto di polmone e/o fegato), è auspicabile il ricorso ad un monitoraggio emodinamico (arterioso e venoso centrale) e ventilatorio intraoperatorio "completo" che comprenda la misurazione della Gittata Cardiaca e delle Pressioni Polmonari di Incuneamento mediante l'uso di cateteri arteriosi sistemici e polmonari a fibre ottiche.

Misure terapeutiche complementari e ricovero

- ▶ **Ricovero:** i bambini piccoli con ittero devono essere ricoverati preferibilmente in una stanza singola in quanto sono più vulnerabili
- ▶ **Presenza dei familiari:** è preferibile una stanza per la madre e il bambino e si deve offrire supporto psicologico
- ▶ **Informare il paziente** e/o i genitori dei vari esiti possibili della malattia, delle misure precauzionali da prendere e di ciò che va evitato. In Francia, sono stati pubblicati degli opuscoli, disponibili presso gli specialisti di malattie respiratorie ed epatiche e presso l'Association des Déficitaires en Alpha-1 Antitrypsine – ADAAT Alpha1 [Associazione dei pazienti affetti da deficit di alfa-1-antitripsina].

Donazione di organi



La donazione di organi è possibile, eccetto nel caso di donazione di fegato e polmoni da pazienti con enfisema.

Numeri in caso di urgenza

Centri specializzati e di expertise, a livello regionale e nazionale, accreditati dal Ministero della Salute per la presa in carico del deficit di alfa-1-antitripsina:

CAMPANIA

- ▶ **Azienda Ospedaliero-Universitaria "Federico II"**
Dipartimento di Pediatria
Via Pansini 5 (ed. 11) – 80131 NAPOLI
Telefono 39 081 7462673 – Fax 39 081 7463116
Prof. ANDRIA Generoso
Email andria@unina.it

EMILIA-ROMAGNA

► Policlinico "Sant'Orsola-Malpighi"

U.O. di Gastroenterologia "Bazzoli" - Ambulatorio malattie rare del fegato e trapianto
Via Massarenti 9 – 40138 BOLOGNA
Telefono 39 051 6363264 – Fax 39 051 6363785 – Email daria.suma@aosp.bo.it
Prof. BAZZOLI Franco
Email franco.bazzoli@unibo.it

► Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena

U.O. di Gastroenterologia
Via del Pozzo 71 – 41100 MODENA
Telefono 39 059 4222492
Prof.ssa VILLA Erica
Email erica.villa@unimore.it

► Ospedale "Guglielmo da Saliceto"

U.O. pediatria e neonatologia
Centro per la diagnosi, terapia, follow-up delle malattie metaboliche congenite
Via Taverna 49 – 29100 PIACENZA
Telefono 39 0523 303368
Dr BIASUCCI Giacomo
Email g.biasucci@ausl.pc.it

LAZIO

► IRCCS Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù"

Dipartimento di Neuroscienze
U.O. di Patologia Metabolica
Laboratorio delle Malattie Metaboliche
Piazza S. Onofrio 4 – 00165 ROMA
Telefono 39 06 68592275 – Fax 39 06 68592736
Dr DIONISI-VICI Carlo
Email carlo.dionisivici@opbg.net

► Azienda Ospedaliera "San Filippo Neri"

U.O. di Gastroenterologia
Via Martinotti 20 (Padiglione A, piano 1) – 00135 ROMA
Telefono 39 06 33062373
Dr KOCH Maurizio
Email m.koch@sanfilippone.roma.it

► Azienda Ospedaliera "San Camillo Forlanini"

U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica "Sapienza-Università di Roma"
Circ.ne Gianicolense 87 – 00152 ROMA
Telefono 39 06 58704622
Prof.ssa GRAMMATICO Paola
Email paola.grammatico@uniroma1.it

LIGURIA

► Istituto "G. Gaslini" – Ospedale Pediatrico IRCCS

Dipartimento di Scienze Pediatriche
U.O. Clinica Pediatrica
Laboratorio per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo
Largo G. Gaslini 5 – 16147 GENOVA
Telefono 39 010 5636582 – Fax 39 010 3773210
Prof. CERONE Roberto
Email robertocerone@ospedale-gaslini.ge.it

LOMBARDIA

► Azienda Ospedaliera "Niguarda Ca' Granda"

S.C. di Pneumologia
Piazza Ospedale Maggiore 3 – 20162 MILANO

Telefono 39 02 64442621/4490 – Fax 39 02 64442709 – Email pneumologia@ospedaleniguarda.it
Dr.ssa ROLO Joyce Angela
Email joyce.rollo@ospedaleniguarda.it

▶ **Azienda Ospedaliera "San Paolo"**

Clinica Pediatrica
Via Antonio Di Rudinì 8 – 20142 MILANO
Telefono 39 02 81844370 – Fax 39 02 89122090
Prof. GIOVANNINI Marcello
Email marcello.giovannini@unimi.it

▶ **Azienda Ospedaliera Spedali Civili**

U.O. di Medicina
Piazzale Spedali Civili 1 – 25123 BRESCIA
Telefono 39 030 3995241 – Fax 39 030 3996011 – Email medicina.generale1@spedalicivili.brescia.it
Prof. AGABITI ROSEI Enrico
Email agabiti@med.unibs.it

U.O. Pediatria
Piazzale Spedali Civili 1 – 25123 BRESCIA
Telefono 39 030 3995715 – Fax 39 030 3388099– Email pediatria@spedalicivili.brescia.it
Prof. PLEBANI Alessandro
Email plebani@med.unibs.it

▶ **Fondazione IRCSS "Ca' Granda" – Ospedale Maggiore Policlinico**

U.O. di Pediatria 2
Via Commenda 9 – 20122 MILANO
Telefono 39 02 55032476
Dr.ssa NEBBIA Gabriella
Email gabriella.nebbia@policlinico.mi.it

U.O. di Medicina Interna 1/B
Via Commenda 9 – 20122 MILANO
Telefono 39 02 55033784/83 – Fax 39 02-55030291/6
Prof.ssa FARGION Silvia
Email silvia.fargion@unimi.it

▶ **Fondazione IRCCS Policlinico "San Matteo"**

Clinica di Malattie dell'Apparato Respiratorio – Laboratorio di Biochimica e Genetica delle Pneumopatie
Piazzale Golgi 2 – 27100 PAVIA
Telefono 39 0382 423131 – Email ic.mar1@smatteo.pv.it
Prof. LUISETTI Maurizio
Email m.luisetti@smatteo.pv.it

SARDEGNA

▶ **Ospedale Regionale per le Microcitemie - ASL 8**

II Clinica Pediatrica
Servizio Malattie Metaboliche del Bambino
Via Jenner – 09134 CAGLIARI
Telefono 39 070 6095656 – fax 39 070 6095558
Dr LILLIU Franco
Email filliu@mcweb.unica.it

TOSCANA

▶ **Azienda Ospedaliero-Universitaria "Careggi"**

Medicina Interna – Sezione di Immunoallergologia
Largo Brambilla 3 – 50134 FIRENZE
Telefono 39 0554271049/59 – Email malattierare@hotmail.it
Prof. MAGGI Enrico
Email enrico.maggi@unifi.it

VENETO

► Azienda Ospedaliera Universitaria di Padova

Dipartimento di Pediatria

U. O. C. Malattie Metaboliche Ereditarie

Via Giustiniani 2/3 – 35128 PADOVA

Telefono 39 049 8213569 – fax 39 049 8212536 – email segrete@pediatria.unipd.it

Dr BURLINA Alberto

Email burlina@pediatria.unipd.it

Riferimenti bibliografici

- Silverman EK, Sandhaus RA: **Clinical practice. Alpha 1-antitrypsin deficiency.** *New Engl J Med* 2009, **360**: 2749-57.

Queste raccomandazioni sono state adattate da Orphanet-Italia in collaborazione con il Dr. Salvatore Meola e il Dr. Dario Galante della SIAATIP (Società Italiana di Anestesia, Analgesia e Terapia Intensiva Pediatrica) e sono tratte dalle linee guida francesi pubblicate da Orphanet: Lachaux A, Association des déficitaires en Alpha-1 Antitrypsine ADAAT Alpha 1 (France), Bagou G: Déficit en alpha-1 antitrypsine. Orphanet Urgences, 2010, http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Emergency.php?lng=FR&stapage=FICHE_URGENCE_A3.

Data di realizzazione: ottobre 2012

Queste raccomandazioni sono state tradotte grazie al sostegno finanziario di Shire. 