

Studio della pneumologia dell'Asst Valle Olona sulla DAAT malattia genetica rara che colpisce polmoni e fegato

Pubblicato: Mercoledì 4 Giugno 2025



Il DAAT è una malattia genetica rara trasmissibile e spesso sotto diagnosticata. I pazienti con questo deficit presentano una **carenza di una particolare proteina, l'alfa1 antitripsina** che, prodotta a livello epatico, **ha il compito di proteggere i polmoni**. Chi ne è affetto può sviluppare patologie epatiche da accumulo (cirrosi epatica) e/o patologie polmonari come l'enfisema e le sue complicanze (insufficienza respiratoria cronica sino al trapianto di polmone) che si evidenziano in età adulta.

Nel territorio di ATS Insubria sono 11 i pazienti in terapia sostitutiva specifica, di cui 8 seguiti dalla pneumologia dell'ASST Valle Olona ma solo **uno residente a Busto Arsizio**.

Per verificare l'effettiva prevalenza nel territorio e valutare un'eventuale sotto diagnosi, il dr. Antonio Iuliano ha coordinato uno studio retrospettivo osservazionale, in collaborazione con altri specialisti.

L'indagine ha analizzato **34.325 elettroforesi sieroproteiche** effettuate nel 2023 all'Ospedale di Busto Arsizio. I pazienti esaminati avevano un'età compresa tra 55 e 87 anni. Dall'analisi sono emerse **8 elettroforesi patologiche, pari a un portatore di DAAT ogni 4.200 soggetti**.

Lo studio ha dimostrato l'efficacia dell'elettroforesi sieroproteica come strumento di screening per il DAAT, sia per la selettività del metodo che per i benefici in termini di costi sanitari. I risultati confermano la bassa prevalenza della patologia, coerente con la sua definizione di malattia rara.

Il dr. Iuliano propone per il futuro un nuovo studio osservazionale, con consenso informato, per contattare direttamente i pazienti con valori anomali e guidarli nei successivi accertamenti.

La cura è una terapia sostitutiva cronica per reintegrare la proteina mancante; i pazienti si sottopongono per tutta la vita alla somministrazione endovena di Prolastina in media ogni 10 – 15 giorni. Racconta il **dr. Antonio Iuliano, Direttore UOC di Pneumologia:** «La Pneumologia di Busto Arsizio è uno dei centri con il maggior numero di pazienti in trattamento (circa 10) della Regione Lombardia, non tutti del Distretto di Busto Arsizio. Lo studio, attraverso un'analisi retrospettiva dell'elettroforesi sieroproteica, aveva l'obiettivo di capire se la percentuale di pazienti con deficit del nostro Distretto corrispondesse a quello in trattamento e, nonostante alcuni bias, il dato è stato confermato».

Redazione VareseNews

redazione@varesenews.it