

Abstract 26

DISFUNZIONE DELLE PICCOLE VIE AEREE NEI PAZIENTI ASMATICI CON DEFICIT DI ALFA-1 ANTITRIPSINA

Casini M.*, Marchese A., Cantoni A., Lanati A., Rigoni S., Rubino C., Romeo S., Secondo O., Scotto D., Aiello M.

Pneumologia, Unipr, Italy ~ Parma ~ Italy

L'alfa 1 antitripsina è una proteina antiproteasi, capace di inibire l'elastasi neutrofila, un enzima che, se non regolato, può causare danni strutturali in particolare polmonare. Il deficit di alfa 1 antitripsina (DAAT) è una patologia rara, causata da mutazioni del gene SERPINA1 (14q32.1) ed è trasmessa con modalità autosomica codominante. Dal punto di vista clinico il deficit di alfa 1 antitripsina è frequentemente associato a broncopneumopatia cronica ostruttiva, in particolar modo con l'insorgenza di enfisema polmonare, ma anche con asma e bronchiectasie. In Italia è stato stimato un tasso di incidenza di circa 1/5000 individui.

Obiettivo:

Valutare la disfunzione delle piccole vie aeree (SAD) in pazienti asmatici con DAAT, utilizzando sia i parametri funzionali spirometrici convenzionali che quelli dell'oscillometria ad impulsi (IOS).

Metodi:

Studio osservazionale retrospettivo monocentrico condotto presso gli ambulatori della Funzionalità Respiratoria – Clinica Pneumologica dell'Azienda Universitaria di Parma. Sono stati raccolti i dati di pazienti con nota asma bronchiale e riscontro di deficit alfa 1 antitripsina, in particolare i dati antropometrici, clinici e funzionali di 32 pazienti asmatici con dosaggio DAAT e PCR e successiva genotipizzazione per DAAT da Giugno 2019 a Ottobre 2022. Il protocollo è stato approvato dal comitato etico (approval number 27533 il 13/07/2018) in accordo con la Dichiarazione di Helsinki del 1964.

Risultati:

Sono stati arruolati trentadue pazienti asmatici con DAAT, ventiquattro donne (75%), BMI 27 ± 5 kg/m², ventuno pazienti (65%) non fumatori.

Sono stati riscontrati i seguenti genotipi del deficit di alfa1antitripsina: MS n=14 (44%), MZ n=14 (44%), SS n=2 (6%), MMwurzberg n=1 (3%), MMmalton n=1 (3%). Per i valori di DAAT è stata calcolata la mediana pari a 89,85 (84,00–96,00) mg/dL. I dati spirometrici hanno evidenziato valori medi nella norma per: FVC 3,29 L ($\pm 0,77$) e 107% (± 17); FEV1 2,65 L ($\pm 0,72$) e 97% (± 17); FEV1/FVC 94% (± 9) e TLC 5,64L ($\pm 0,98$) e 105% (± 12). La media dei parametri delle piccole vie era: FEF75% 54% (± 28); FEF50% 68,5% (± 24); all'IOS R5 – R20 0,07 kPa/(L/s) ($\pm 0,07$).

Dei 32 pazienti asmatici con DAAT, 27 (84%) non presentavano ostruzione alla spirometria, di quest'ultimi il (30%) presentava valori all'IOS R5 – R20 $> 0,07$ kPa/(L/s), il 44% presentava un FEF 25-75 $< 65\%$, il 37% un FEF50% $< 65\%$ e il 67% un FEF75 $< 65\%$.

Tutti i pazienti asmatici con ostruzione alla spirometria presentavano all'IOS R5 – R20 $> 0,07$ kPa/(L/s).

Conclusioni:

Lo studio ha evidenziato possibili SAD in pazienti con asma e DAAT, anche in assenza di ostruzione spirometrica e correlazione tra i risultati spirometrici e le IOS. Nonostante i limiti dello studio ovvero l'analisi retrospettiva monocentrica e il campione limitato per poter trarre conclusioni statisticamente

significative, i risultati riportano percentuali rilevanti nello studio delle piccole vie aeree. L'integrazione tra spirometria e IOS può essere uno strumento utile, sicuro e ben tollerato per la valutazione della funzione respiratoria, in particolare delle SAD, nei pazienti con DAAT.