



Meeting Service sas

Deficit di Alfa1 Antitripsina

Aspetti genetici ed indicazioni terapeutiche

Responsabile scientifico: **dr. Mario Saverio Coppola**

Docenti: dr. Mario Saverio Coppola

5 crediti ECM

PRESENTAZIONE

Il deficit di alfa1 antitripsina è una condizione ereditaria caratterizzata da bassi livelli sierici di inibitore della proteinasi alfa1 (A1AT). Negli individui sani l'AAT agisce inibendo la distruzione aspecifica dell'elastasi neutrofila (NE), un enzima che può attaccare l'elastina polmonare, danneggiando l'integrità della parete bronchio-alveolare e può infine portare allo sviluppo di un enfisema ad insorgenza precoce. Il meccanismo d'azione patogenetico più ampiamente riconosciuto è associato all'ipotesi dello squilibrio proteasi-antiproteasi con eccessiva proteolisi che provoca la distruzione del tessuto polmonare da NE.

Argomenti del Corso

Introduzione

Il deficit come causa genetica di enfisema

Cosa è l'enfisema

Condizioni associate al deficit di Alfa1 antitripsina

Epidemiologia

Eziologia e genetica

Genetica del fenomeno

Fisiopatologia e diagnosi

Terapia AAT in pazienti con AATD

Impatto ed implicazioni cliniche della malattia in AIATD

Monitoraggio dei pazienti con AATD

Identificazione del paziente

Terapia in evoluzione

Agenti miglioranti l'autofagia

La terapia cellulare

Bibliografia