

Către MINISTERUL SĂNĂȚII
În atenția d-nei ministru SORINA PINTEA

MEMORIU

Asociația Alfa 1 România a fost înființată în anul acesta și are ca scop apărarea, promovarea și reprezentarea intereselor persoanelor diagnosticate cu Deficit de Alfa 1 Antitripsină (DAAT) din România și a familiilor acestora.

În acest sens, primul obiectiv al asociației îl reprezintă întreprinderea tuturor demersurilor necesare pentru recunoașterea oficială a acestei afecțiuni – Deficitul de Alfa 1 Antitripsină – și înregistrarea acesteia în Lista bolilor din România.

Deficitul de Alfa 1 Antitripsină este o afecțiune genetică moștenită, rară, determinată de prezența unei “perechi” de gene ce împiedică formarea proteinei Alfa 1 Antitripsină de către ficat, proteină responsabilă cu protecția plămânilor. Boala apare, cel mai adesea la persoanele cu cele două gene deficitare, dar există și purtători, adică cei care au o singură genă deficitară, cu un risc mai scăzut de declanșare a afecțiunii.

În momentul de față noi, Asociația Alfa 1 România, cunoaștem **câteva zeci de cazuri**. Pacienții identificați nu sunt înregistrați în niciun registru oficial, nu se află în nicio evidență oficială cu diagnosticul corect și nu beneficiază de tratament specific acestei afecțiuni.

Conform statisticilor internaționale, în regiunea europeană ar fi un bolnav de DAAT la 1500-3500 de persoane. Calculând astfel, în situația optimistă, în România ar putea fi peste 5000 de pacienți cu Deficit de Alfa 1 Antitripsină.

Medicii de familie, medicii specialiști și pediatri cunosc foarte puțin despre această boală și nu au metode și proceduri de abordare a pacienților cu DAAT. Nu știu unde să îi îndrume și astfel, cele mai multe cazuri rămân nediagnosticate.

Fiind o afecțiune moștenită, în măsura în care o persoană este diagnosticată cu DAAT, în familia acesteia se vor regăsi și alți membri afectați: părinții și copiii cu certitudine pot fi cel puțin purtători ai unei gene deficitare, cu predispoziție mai scăzută pentru declanșarea afecțiunii, dar nu fără riscuri. De asemenea, frații și alte rude de gradul II, III și chiar IV pot moșteni aceste gene.

Măsurile preventive sunt esențiale în întârzierea manifestărilor DAAT sau chiar în amânarea cu zeci de ani a declanșării bolii. Printre acestea se includ: vaccinarea antigripală, vaccinarea pneumococică, monitorizarea permanentă a funcțiilor pulmonare și hepatice, principalele afectate de Deficitul de Alfa 1 Antitripsină.

Tratamentele necesare pentru Deficitul de Alfa 1 Antitripsină sunt acum asigurate prin asocierea cu alte afecțiuni pulmonare (BPOC, astm, bronșiectazii) sau hepatice (hepatită cronică, carcinom hepatic sau ciroză).

În momentul de față, există două programe prin fonduri europene dedicate care asigură pacienților evaluarea și monitorizarea evoluției bolii: 1. Institutul Național de Pneumoftiziologie "Marius Nasta" din București, pentru examinarea pulmonară și Institutul Regional de Gastroenterologie-Hepatologie "Prof. Dr. Octavian Fodor" Cluj Napoca, pentru examinarea hepatică. Aceste centre pot oferi aceste servicii doar în limita programelor la care au aderat, pacienții putând avea oricând surpriza să poată efectua investigațiile de monitorizare și evaluare a evoluției bolii doar contra cost. Pe lângă problema prețului acestor investigații, în principiu acestea se pot face doar la centrele menționate pentru că sunt singurele care fac evaluarea după standardele internaționale pentru DAAT. Pentru evaluarea copiilor cu DAAT nu există un centru specializat, deși aceștia au foarte mare nevoie de îngrijiri medicale în perioada copilăriei.

Terapia de augmentare este asigurată de majoritatea țărilor pacienților cu DAAT cu afectare pulmonară. Costul ridicat al tratamentului face imposibilă susținerea cheltuielilor de către pacient și, foarte important, nu există personal calificat pentru administrarea acesteia și monitorizarea evoluției post-administrare.

În România există un singur laborator privat de analize care efectuează investigarea genotipului pentru DAAT, dar poate identifica doar pacienții cu ambele gene deficitare, nu și purtătorii cu o singură genă.

După cum v-ați dat seama din cele menționate până acum, situația pacienților cu Deficit de Alfa 1 Antitripsină din România este tragică. Toți suntem condamnați să trăim cum putem, să participăm la reuniuni internaționale și apoi să îi învățăm pe medicii noștri ce au de făcut.

Suntem în neputința de a ne asigura chiar și tratamentele preventive. De exemplu, Pneumo 23, vaccinul pneumococic recomandat adulților cu DAAT, nu se găsește în momentul de față în nicio farmacie din România.

Sunt Ene Marius Constantin și, în calitate de președinte al Asociației Alfa 1 România, în calitate de pacient cu Deficit de Alfa 1 Antitripsină tipul ZZ, în calitate de tată a trei copii, toți purtători de genă deficitară DAAT **vă solicit următoarele:**

- **Recunoașterea afecțiunii Deficit de Alfa 1 Antitripsină** (Cod E88.0 în nomenclatorul ICD 10), cu acordarea tuturor drepturilor ce decurg din aceasta: de expl. dreptul de încadrare în grad de handicap în funcție de stadiul bolii, dreptul de pensionare pe caz de boală, dreptul de a primi sprijin financiar pentru însoțitor, în special în cazul copiilor etc.;
- Înregistrarea afecțiunii în Lista bolilor rare din România;
- Asigurarea gratuită a tratamentelor preventive pentru pacienții cu DAAT și pentru purtătorii de gene deficitare;
- Asigurarea gratuită a tratamentelor specifice pentru toate tipurile de manifestări, unele neincluse în prezentul memoriu (de expl. paniculită, vasculită, c-ANCA pozitiv etc.);
- Asigurarea gratuită a investigațiilor anuale pentru monitorizarea funcțiilor afectate și a evoluției bolii;
- Asigurarea gratuită a terapiei de augmentare pentru pacienții eligibili pentru aceasta.

Pacienții cu Deficit de Alfa 1 Antitripsină, în ciuda lipsei de informare în ce privește această afecțiune în România, sunt informați în permanență de toate noutățile legate

de această boală, prin site-ul nostru, www.alfa1romania.ro. Suntem în legătură permanentă cu asociațiile internaționale dedicate DAAT și am avut membri care au participat de-a lungul anilor la simpozioane și conferințe medicale doar pentru a afla cum se gestionează această boală.

Vă asigurăm de tot sprijinul nostru, al Asociației Alfa 1 România, în ce privește orice campanie de informare în rândul pacienților, chiar și în rândul medicilor, pentru conștientizarea acestei afecțiuni.

Cu respect,

Ene Marius Constantin

Președinte al Asociației Alfa 1 România

A handwritten signature in blue ink, appearing to be "Ene".

Notă. Atașez scrisoarea medicală eliberată de Institutul de Pneumoftiziologie "Marius Nasta" din București privind situația familiei mele în urma investigațiilor efectuate.



Institutul de
Pneumoftiziologie
"Marius Nasta"



Stimate domnule Marius Ene,

Va rugam regasiti mai jos situatia familiei dumneavoastra in ceea ce priveste testarea pentru deficitul de alfa-1 antitripsina (DAAT)

In data de 11.07.2018 s-au testat genotipic si fenotipic la laboratorul central de referinta al Retelei Central-Est Europene pentru Deficitul de Alfa-1 Antitripsina din Varsovia:

- Pacientul Ene Marius Constantin, CNP 1770811085025, pentru diagnosticul: BPOC stadiul II grup de risc C, deficit de alfa-1 antitripsina (cu valoare plasmatica a AAT de 35 mg/dl), steatoza hepatica, poliglobulie secundara (Fb nr. 48703)
- Sotia pacientului, Ene Raluca, CNP 27705158080034 insarcinata la acel moment.

Rezultatele finale ale laboratorului au fost:

Ene Marius Constantin: valoare plasmatica nedetectata, genotip ZZ. Se confirma DAAT sever prin modificare genetica homozigota, PIZZ.

Ene Raluca: valoare plasmatica 162 mg/dl, genotip normal. Se infirma DAAT.

In data de 25.10.2018 s-a testat de asemenea copilul nou nascut al familiei, Ene Iulia, DN 23.10.2017: valoare plasmatica 85 mg/dl, genotip MZ, purtator de gena DAAT, genotip heterozigot.

Recomandam evaluarea periodica pneumologica a domnului Ene Marius Constantin (cel putin anuala), fibroscan. Interzicem cu desavarsire fumatul!

Recomandam de asemenea evaluare periodica pediatria a copilului Ene Iulia (si de asemenea a fratilor ei netestati, a caror testare o recomandam). In caz de modificari ale functiei hepatice – consult gastroenterologie pediatria. Luare in evidenta pneumologica de la varsta de 18 ani, sau mai devreme in caz de nevoie.

Data:

12.07.2018

Semnatura si parafa:

Prof. As. Dr. Ruxandra Ulmeanu

Prof. As. Dr. Ruxandra Ulmeanu
MEDIC PRIMAR
BRONHOLOGIE - PNEUMOLOGIE
DOCTOR IN STIINTE MEDICALE
COD: 491755

Pentru orice intrebari, nelamuriri si orice discutii va rugam nu ezitati sa ne contactati.

Dr. Ana Zaharie, 0721412377, ana_neb@yahoo.com

Prof. Dr Ruxandra Ulmeanu, 0723679646, r_ulmeanu@yahoo.com