

:: Editorial

Como director de la Jornada “Déficit de alfa-1 antitripsina y EPOC. Las enfermedades minoritarias como modelos de patologías de gran prevalencia” celebrada en Valencia, me he permitido escribir una serie de conclusiones de la misma.

En cuanto a la participación, fue un éxito. Asistieron más de un centenar de personas, lo cual tratándose de un monográfico de una enfermedad minoritaria es un gran logro.

A nivel de investigación se pusieron de manifiesto, por un lado los graves problemas de infradiagnóstico característicos de las enfermedades minoritarias y por otro la falta de nuevos marcadores pronósticos de la enfermedad, lo que indica la necesidad de impulsar la investigación básica en el déficit de alfa-1 antitripsina (DAAT) para seguir progresando en el conocimiento de la fisiopatología de la enfermedad, lo que nos llevará, sin duda, a mejorar tanto la detección como el pronóstico de la enfermedad y conducirá al desarrollo de nuevos tratamientos más eficaces y seguros. En este sentido, la importancia de los registros de pacientes y del establecimiento de un biobanco de muestras biológicas de pacientes con DAAT, en el que se recojan de forma sistemática los parámetros clínico-patológicos de cada paciente, es vital para que la investigación progrese de forma adecuada. En el aspecto clínico hay que resaltar la importancia de la pediatría en el diagnóstico precoz de la enfermedad, así como la necesidad de coordinar los esfuerzos entre pediatras, neumólogos y hepatólogos con el fin de mejorar el manejo de los pacientes.

Por otro lado, se plantearon una serie de evidencias científicas que pusieron de manifiesto que la investigación sobre DAAT puede proporcionar información importante sobre una enfermedad de gran prevalencia como es la EPOC. Estas investigaciones podrían, por ejemplo, servir para identificar nuevos objetivos farmacológicos para el tratamiento de la EPOC, asociada o no asociada con el DAAT. Debemos, por tanto, pensar en el DAAT como una enfermedad de gran interés para los investigadores que estudian la EPOC, así como para las instituciones que financian la investigación sobre EPOC, para la industria farmacéutica y, en última instancia, para los pacientes con EPOC.

En la parte social se hizo entrega a las asociaciones de pacientes de la nueva “Guía para familiares de niños con

DAAT”. Posteriormente, se discutió sobre el uso de las redes sociales e internet como herramienta de trabajo y medio de conexión entre los afectados y familias de patologías poco frecuentes, para acabar con una mesa redonda en la que las asociaciones de pacientes debatieron el por qué los pacientes acuden o no a jornadas de este tipo. En este sentido, se puso de manifiesto la necesidad de conseguir mayor visibilidad a través de una acción coordinada con médicos, investigadores, industria farmacéutica e instituciones con el objetivo final de que las asociaciones sean un soporte activo para los pacientes y sus familiares.

Un cordial saludo.

Francisco Dasí. Investigador SNS.

Fundación Investigación Hospital Clínico Valencia/INCLIVA

:: Circuito de diagnóstico

Se han procesado 148 muestras de gota desecada en el 2013 que han permitido diagnosticar 26 nuevos casos de déficit grave (SZ y ZZ) y 6 casos con déficit intermedio asociado a la presencia de las siguientes variantes raras: Malton, Lowell y Mattawa. En cuanto al circuito de diagnóstico en sangre total, reservado para los casos en los que el fenotipo por isoelectronefoque y los niveles en sangre son discordantes y la PCR alelo-específica descarta la presencia de los dos alelos más frecuentes (S y Z), se han detectado 3 portadores del alelo Malton, 1 del alelo Mattawa, 6 del alelo Q0porto, 1 de los cuales es también portador de un alelo Procida y 2 son además portadores de una variante nula de nueva descripción.

Por lo tanto, es importante destacar que las variantes raras, es decir, aquellas diferentes de la variante S y Z representan un porcentaje considerable de todos los casos diagnosticados este año en nuestro laboratorio de referencia.

:: Agenda

24 y 25 de abril

Symposium sobre Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica. Barcelona.

6 al 9 de junio

47º Congreso anual de la SEPAR. Bilbao. separ.es

25 al 27 de junio

COPD 9. Birmingham.

:: Resumen actividad 2013

Este año el grupo del REDAAT se ha volcado en la edición de materiales para los pacientes. Antes del verano se publicó la segunda edición de la guía para adultos tanto en castellano como en portugués, en colaboración con la Dra. Sucena y la Sociedad Portuguesa de Neumología, y coincidiendo con la jornada celebrada en Valencia, se inició la distribución de la Guía para familiares de niños con déficit de alfa-1 antitripsina de la Editorial Respira y patrocinada por Grifols.

Al igual que las guías de adultos, en las próximas semanas se editará una versión en portugués, con la colaboración del Dr. Amil. Las guías se pueden descargar en formato pdf en la web de la SEPAR (www.separ.es), en la del REDAAT (www.redaat.es) y en la de la Sociedad Portuguesa de Neumología (www.sppneumologia.pt).

La red comercial de Grifols distribuye ejemplares impresos de la guía bajo petición.

También se ha mantenido la actividad científica mediante la presencia en congresos ya sea con la organización de sesiones monográficas, como la que desde hace más de diez años se celebra en el Congreso Nacional de SEPAR, o con la presencia de clínicos e investigadores en congresos específicos sobre el DAAT o registros de enfermedades raras (Barcelona en abril o Roma en octubre) y también publicaciones científicas (ver Piras et al Eur Respir J. 2013 Jul;42(1):54-64 y Lara B et al Arch Bronconeumol 2013;49(12):548-550).

Se ha reforzado el trabajo de asesoramiento a los médicos que se encuentran por primera vez con un caso o que detectan casos portadores de variantes raras tanto a nivel nacional como internacional.

Como ya se ha comentado también, se ha incrementado la actividad del circuito de diagnóstico.

Otra actividad que, aunque no es propiamente del REDAAT, ha contado con uno de los miembros del grupo como organizador ha sido la Sesión Interhospitalaria de Neumosur desde el Hospital Universitario "San Cecilio" de Granada celebrada el pasado 16 de diciembre con el título "Novedades en el diagnóstico y tratamiento del Enfisema Pulmonar por Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina" impartida por el Dr. Francisco Casas Maldonado y moderada por el Dr. Luis Cassini Gómez de Cádiz. Participaron en esta sesión 193 neumólogos de un total de 18 hospitales (15 de Andalucía y 3 de Extremadura).

El año 2013 ha traído además nuevas ideas que se materializarán el próximo año.

El año 2014 comenzará con la puesta en marcha de la nueva web del REDAAT, con una imagen renovada y

más aplicaciones, esperamos que resulte fácil y cómoda de utilizar y durante el primer semestre estará disponible un curso on line sobre DAAT accesible en la plataforma de formación continuada de la SEPAR. Este curso será de acceso gratuito para todos los socios de la SEPAR y los interesados que no estén asociados, podrán inscribirse solicitándolo a través de la red comercial de Grifols.

:: Situación actual del REDAAT

La base del REDAAT incluye 509 pacientes. Esto no sería posible sin la colaboración de los 121 compañeros que han dedicado parte de su tiempo a compartir su experiencia clínica con la comunidad de colaboradores del REDAAT.

Desde aquí, nos gustaría transmitir nuestro agradecimiento ya que este tiempo no ha sido desperdiciado sino que contribuye a diario a mejorar el conocimiento científico sobre el DAAT y con ello el tratamiento de los afectados.

A la vez, nos gustaría dar la bienvenida a los Dres. Ines Herrero de Zaragoza y Sergio Curi de Navarra que se incorporan al comité del REDAAT como referentes de sus respectivas comunidades autónomas.

:: Información importante

Recordamos a los colaboradores del REDAAT que es imprescindible disponer del consentimiento informado (CI) del paciente para incluir sus datos en el REDAAT. Existe un CI en formato pdf en la web. Es responsabilidad del médico registrador solicitar y custodiar este documento. No es necesario remitirlo al REDAAT.

Por otro lado, recordamos también que es obligatorio, según la legislación vigente, que el individuo que se va a someter a un estudio genético firme un consentimiento informado específico. Por tanto, este documento es necesario para solicitar tanto el estudio mediante los kits de gota desecada como en sangre total en el circuito de diagnóstico del REDAAT. Se puede solicitar el CI a través de la dirección beat1135@gmail.com y en breve estará disponible en pdf en la web. Es responsabilidad del médico solicitante obtener 3 copias de este documento del paciente: una para el paciente, otra para el médico solicitante y la tercera para el laboratorio (esta última se puede remitir en el mismo sobre de las muestras).

Para agilizar el circuito de diagnóstico y asegurar la correcta recepción de los resultados por correo electrónico, es necesario registrar la muestra antes de su envío a través de la web, en el apartado "diagnóstico del DAAT".