

EDITORIAL

El año nuevo comienza con buenas expectativas para el registro. Finalmente, puede accederse a él a través de la web de SEPAR, aunque no resulta fácil localizar su situación y existen limitaciones importantes en el acceso a los contenidos y sin posibilidad de incluir o actualizar datos de los pacientes previamente registrados.

La web sufrirá una transformación bastante importante en primer lugar porque el servidor es nuevo y también porque aunque continúe accesible a través de la página de SEPAR, dispondrá de un dominio independiente que agilizará su localización. Por tanto, nos encontramos en disposición de actualizar los contenidos y mejorar algunos aspectos técnicos.

En este año además, gracias a la colaboración de Talecris y su distribuidor en España, la Compañía biotecnológica Crucell – Berna Biotech, S.A., se pondrá en marcha la red de hospitales de referencia en alfa-1 antitripsina que permitirá facilitar el acceso de pacientes y profesionales a los centros expertos en esta patología. Esta red de hospitales esperamos que pueda contar con la acreditación del Comité de Calidad Asistencial de SEPAR para lo cual estamos trabajando junto con sus responsables.

Estos cambios nos permitirán reavivar las actividades del registro que quedaron ralentizadas en los últimos meses, como la difusión de la normativa publicada recientemente. Esperamos además que animen a nuevos profesionales a interesarse en este campo.

*Beatriz Lara
Gestión del REDAAT
32527blg@comb.es*

AGENDA

El pasado mes de noviembre se celebró en Madrid la reunión conjunta de áreas SEPAR. En las sesiones del área de EPOC, el Dr. De la Roza tuvo la oportunidad de exponer a los asistentes las actividades desarrolladas por el registro, los proyectos en marcha y las dificultades surgidas en los últimos meses. También pudimos comprobar que el resto de registros habían sufrido problemas similares a los nuestros con la migración del servidor.

En junio se celebrará en Birmingham el congreso de AIR coincidiendo con la sexta edición del encuentro monográfico sobre EPOC (www.copdconference.org). En próximas ediciones de este boletín iremos ampliando esta información.

NOVEDADES

La compañía biotecnológica Crucell – Berna Biotech, S.A., actual distribuidora de Prolastina en España, ha iniciado recientemente su actividad en el campo de la alfa-1 antitripsina. Sus teléfonos de contacto son: 91 5716888 / 608497131.

BIBLIOGRAFÍA SELECCIONADA

ETIOPATOGENIA Y GENETICA

* Prins J, Van der Meijden BB, Krssijenhagen RJ, Wielders JP. Inherited Chronic Obstructive Pulmonary Disease: New Selective-Sequencing Workup for α 1-Antitrypsin Deficiency Identifies 2 Previously Unidentified Null Alleles. *Clin Chem* 2008;54(1):101-7. Los autores describen dos nuevos alelos Null mediante secuenciación directa de las muestras y sugieren que este sistema elimina las posibles combinaciones alélicas que pueden pasar desapercibidas con las técnicas convencionales.

DIAGNOSTICO

- Zerimech F, Hennache G, Bellon F, Barouh G, Jacques Lafitte J, Porchet N, Balduyck M. Evaluation of a new Sebia isoelectrofocusing kit for alpha(1)-antitrypsin phenotyping with the Hydrasys[®] System. *Clin Chem Lab Med* 2007;13. Describe un nuevo método específico, rápido y simple de realizar que parece útil en la practica clínica habitual tanto para la determinación de variantes habituales como raras de AAT.
- Ferrarotti I, Sacabini R, Campo I, Ottaviani S, Zorzetto M, Gorrini M, Luisetti M. *Transl Res* 2007;150(5):267-74. Este trabajo muestra sus protocolos de diagnóstico de laboratorio basados en muestras de sangre seca.

TRATAMIENTO

- Bakula A, Socha P, Pawlowska J, Teisseyre M, Jankowska I, Kalicinski p. Good and bad prognosis of alpha-1-antitrypsin deficiency in children: when to list for liver transplantation. *Transplant Proc* 2007;39 (10):3186-3188. Este estudio compara las características de una cohorte de niños ZZ con hepatopatía y describe los factores de mal pronóstico que podrían permitir priorizar los casos que requerirán trasplante.
- Gomes J, Sucena M, Barros A, Duarte M, Amado J. Alpha-1antitrypsin deficiency: evolution of five patients in replacement therapy. *Rev Port Pneumol* 2007;13(6):56. Este grupo portugués describe su experiencia con tratamiento sustitutivo en un grupo reducido de pacientes.

- **Alton E, Ferrari S, Griesenbach U. Progress and prospects: gene therapy clinical trials (part 2). Gene Ther 2007;14(22): 1555-63.** Esta revisión resume los avances en investigación clínica sobre terapia genética haciendo referencia al déficit de alfa-1 antitripsina entre otras enfermedades.
- **Cruz PE, Mueller C, Flotter TR. Pharmacogenomics 2007;8(9):1191-8. The promise of gen therapy for the treatment of alpha-1 antitrypsin deficiency.** Esta revisión se discuten los ensayos clínicos que se están desarrollando sobre terapia génica en el déficit de AAT.

OTROS

- **Eden E, Holbrock JT, Brantly ML, Turino GM, Wise RA. J Asthma 2007; 44(8):605-8. Prevalence of alpha-1 antitrypsin deficiency in poorly controlled asthma--results from the ALA-ACRC low-dose theophylline trial.** Basado en una población de pacientes asmáticos en los que se ha realizado la determinación de AAT concluyen que los portadores de una variante deficitaria tienden a tener una mayor respuesta broncodilatadora.
- **Parr DG, Guest PG, Reynolds JH, Dowson LJ, Stockley RA. Am J crit Care Med. 2007;176 (12): 1215-21. Prevalence and impact of bronchiectasis in alpha-1 antitrypsin deficiency.** El estudio mediante TAC de un grupo de pacientes con déficit les lleva a concluir que aunque el enfisema es el componente predominante en esta enfermedad la prevalencia e impacto en la salud de la existencia de enfermedad de vía respiratoria es mayor de la descrita con anterioridad.

SITUACIÓN ACTUAL DEL REDAAT

Recientemente se ha podido acceder de nuevo a la información del registro presente en la web. Durante estos meses, un escaso número de pacientes nuevos ha sido registrado y la actualización automática que permitía visualizar en tiempo real, la distribución geográfica de los mismos no funciona correctamente a pesar de lo cual, podemos indicar que existen 322 pacientes registrados. No se ha modificado significativamente el origen de los casos nuevos y todavía existe una comunidad autónoma en la que no se conoce ningún paciente diagnosticado. Por tanto, la evolución durante el año 2007 ha sido similar a la de los años previos.

Por otra parte, el REDAAT sigue ofreciendo el servicio de diagnóstico a través de muestras de sangre en papel secante. Para obtener información sobre este servicio se puede contactar con la Dra Gema Tirado a la siguiente dirección de correo: gtirado@separ.es.