

## :: Editorial

En el año 2013, se conmemora el 50 aniversario del descubrimiento del Déficit de alfa-1 antitripsina (DAAT) por los investigadores suecos Carl-Bertil Laurell y Sten Eriksson. Se trata de una enfermedad hereditaria considerada minoritaria según el baremo de la Unión Europea para catalogar este tipo de trastornos.

La prevalencia estimada es de 33 casos por cada 100.000 habitantes. No obstante, solo un 5% de las personas afectadas tienen un diagnóstico adecuado. En España se calcula que más de 10.000 personas podrían ser portadores del fenotipo ZZ causante del Déficit grave de la proteína. La falta de conocimiento de la enfermedad y los síntomas comunes a la EPOC hacen que el diagnóstico se retrase.

Los días 12 y 13 de diciembre se celebrará en el Aula Magna de la Facultad de Medicina de la Universitat de València, unas jornadas centradas en el Déficit. Albergará tres actos diferentes, pero complementarios entre sí. En primer lugar, se dedicarán varias sesiones a la investigación sobre DAAT, con un papel destacado para el grupo valenciano con una línea de investigación premiada con una beca FIS entre otras. A continuación, además de charlas impartidas por clínicos especialistas en la materia, se incluirá una sesión de casos clínicos especialmente dirigida a los médicos residentes. La última parte se centrará en la divulgación social de la enfermedad por parte de sociólogos y periodistas expertos en el tema y asociaciones de pacientes.

La jornada va dirigida a investigadores, pacientes y fundamentalmente pediatras, neumólogos, hepatólogos y médicos de atención primaria. Los **objetivos** de la jornada son colaborar en crear una conciencia global de lo que supone el DAAT para la vida de los pacientes y para el conjunto de la sociedad para dar a conocer la enfermedad tanto en el ámbito médico como en el social. La inter-relación *investigador-médico-periodista-sociólogo-paciente* es una oportunidad para debatir sobre el impacto y el estado de la enfermedad y para identificar las necesidades no satisfechas.

Aprovecho esta ocasión para invitaros a todos y a todas a asistir a las Jornadas y espero y deseo que participéis activamente en ellas.

**Francisco Dasí**

Investigador SNS.

Fundación Investigación Hospital Clínico Valencia/INCLIVA

## :: Agenda

**7 al 11 de septiembre**

ERS Annual Congress. Barcelona.

**26 y 27 de septiembre**

50 Year Jubilee Symposium on the Discovery of Alpha 1-Antitrypsin Deficiency. Malmö.

**21 y 22 de octubre**

2nd International Workshop "Rare Disease and Orphan Drug Registries". Roma.

**22 y 23 de noviembre**

XV Reunión de Invierno de Áreas de SEPAR. Alicante.

**12 y 13 de diciembre**

Déficit de alfa-1 antitripsina y EPOC. Las enfermedades minoritarias como modelo de enfermedades de gran prevalencia. I Encuentro de Excelencia Internacional VLC/Campus. Valencia.

## :: 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. El CI se puede solicitar a través de la dirección [beat1135@gmail.com](mailto: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 que las muestras.

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

## :: Noticias

### GUÍA PARA PACIENTES CON DÉFICIT DE ALFA-1 ANTITRIPSINA

Coincidiendo con el Congreso Nacional SEPAR en Barcelona, se inició la distribución de la 2ª Edición de la *Guía para pacientes con Déficit de alfa-1 antitripsina* de la Editorial Respira y patrocinada por Grifols, con la entrega de ejemplares al Sr. Mariano Pastor, presidente de la Asociación alfa-1. Así mismo, se ha editado la versión en portugués, en colaboración con la Dra. Sucena y la Sociedad Portuguesa de Neumología.



Las guías se pueden descargar en formato pdf en la web de SEPAR ([www.separ.es](http://www.separ.es)), en la del REDAAT ([www.reddaat.es](http://www.reddaat.es)) y en la de la Sociedad Portuguesa de Neumología ([www.sppneumologia.pt](http://www.sppneumologia.pt)).

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

### RENOVACIÓN DE LA WEB REDAAT

En las próximas semanas se va a renovar la página web ([www.reddaat.es](http://www.reddaat.es)) con actualización de contenidos, nuevos apartados y una nueva estética, aunque la web va a continuar funcionando con normalidad.



## :: Situación actual del REDAAT

### ALGUNOS ASPECTOS RELACIONADOS CON EL PROCEDIMIENTO DE REGISTRO

El REDAAT recoge información sobre los casos diagnosticados de Déficit grave: ZZ, SZ y otras variantes deficitarias más infrecuentes (null, malton, etc). En la actualidad no se recogen heterocigotos u homocigotos no graves (MZ, MS, SS).

Para que un caso quede incorporado a la web es requisito imprescindible disponer del CI, fenotipo y de unas pruebas de función respiratoria, preferentemente con prueba postbroncodilatadora. En el caso de pacientes pediátricos se pueden aceptar casos sin espirometría en menores de 5 años.

Los pacientes a los que se solicita el estudio genético a través de la web, no deben ser registrados hasta disponer del resultado.

Después de la notificación del caso por el médico registrador, y antes de su incorporación definitiva a la base de datos, cada nuevo caso se somete a una verificación de la información y su validación. Este proceso puede demorarse unas 24-48 horas. Durante este periodo la ficha de datos queda inaccesible para el registrador.

### LOS CASOS REGISTRADOS

Hasta el momento se han registrado 476 casos en nuestra base de datos, de los cuales el 110 proceden de Cataluña y 65 de Madrid, que son las comunidades con mayor número de casos. La edad media de los pacientes es de 56 años y se mantiene la tendencia de cada año en cuanto a la gravedad de la afectación pulmonar (FEV<sub>1</sub> medio de 0,97L, FVC 2,08L).

### CIRCUITO DE DIAGNÓSTICO

Se han procesado 58 muestras en el primer semestre de 2013 que han permitido diagnosticar 11 nuevos casos de Déficit grave y 3 casos con Déficit intermedio asociado a la presencia de variantes raras: malton y mattawa.

### EXPLOTACIÓN DE LA BASE DE DATOS

El REDAAT es una herramienta colaborativa orientada a mejorar el conocimiento del DAAT, por tanto, la información que contiene está a disposición de cualquier investigador que la precise. Para ello, debe remitir su propuesta al Comité Asesor del REDAAT para su valoración.

Con la colaboración de

# GRIFOLS