

BOLETÍN REDAAT

Boletín Informativo del Registro Español de Pacientes con Déficit de AAT

editorial

Detección del déficit de alfa-1-antitripsina en pacientes con EPOC. Proyecto IDDEA.

A pesar de que el enfisema por déficit de alfa-1-antitripsina (DAAT) es la enfermedad hereditaria más frecuente en la edad adulta, no es extraño escuchar que no vale la pena determinar las concentraciones de alfa-1-antitripsina en pacientes con enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC), o constatar que simplemente no se piensa en ello. Las razones para esta actitud son la supuesta escasa frecuencia del DAAT y la idea de que poco se puede hacer por el paciente diagnosticado. En realidad, la evidencia científica desarrollada en los últimos años va en contra de ambas creencias. Un estudio de Blanco y colaboradores demostró que existen aproximadamente 12.000 individuos con el DAAT grave homocigoto PiZZ y unos 2.500 pacientes con EPOC debido al DAAT en España. Estos datos contrastan con la realidad del Registro Español de pacientes con DAAT, que ha registrado un máximo de 424 pacientes a fecha de enero de 2006 (www.separ.es/air). Para entenderlo debemos tener en cuenta la gran variabilidad en la expresión clínica de los pacientes con DAAT, desde estar prácticamente asintomáticos hasta desarrollar enfisema grave en edades precoces de la vida. El principal factor determinante es el hábito tabáquico, pero también la presencia de hiperreactividad bronquial, la frecuencia de infecciones respiratorias y otros factores genéticos de susceptibilidad al tabaco pueden condicionar la historia natural de la enfermedad. En la mayoría de los casos el infradiagnóstico se debe a atribuir el enfisema únicamente al tabaco sin investigar la posibilidad del DAAT. Hasta hace poco, los libros de medicina explicaban que se debía sospechar el déficit en pacientes con enfisema grave, jóvenes y/o no fumadores; sin embargo, estas personas constituyen sólo la punta del iceberg, muchos pacientes no encajan en estos parámetros de gravedad extrema.

La importancia del diagnóstico precoz estriba en la posibilidad de realizar un enérgico programa de cesación tabáquica y tratamiento de la enfermedad pulmonar, un estudio familiar que puede detectar individuos de elevado riesgo en fases más precoces y la posibilidad de iniciar un tratamiento sustitutivo con AAT en los individuos que cumplen los criterios establecidos. Con ello se conseguiría preservar la capacidad funcional de los pacientes y mejorar su calidad y expectativas de vida, controlando en mejor medida las infecciones respiratorias y aportando un tratamiento específico para sus condiciones, además de poder realizar consejo genético precoz.

Para intentar paliar el problema del infradiagnóstico, la Organización Mundial de la Salud recomendó en 1997 la determinación de las concentraciones séricas de AAT en todos los pacientes con EPOC. También las nuevas normativas conjuntas de la American Thoracic Society (ATS) y de la European Respiratory Society (ERS) y las nuevas normativas SEPAR recomiendan con el máximo énfasis (recomendación tipo A) determinar las concentraciones de AAT en todos los pacientes con EPOC.

Para ello, el registro español puso en marcha el programa IDDEA (Información y Detección del Déficit de Alfa-1-antitripsina) que se ha desarrollado durante un año en toda España y que ha permitido el diagnóstico de 12 nuevos casos de pacientes homocigotos PiZZ. A pesar de que el programa como tal llega a su fin, en cuanto a la inclusión de nuevos participantes, el servicio de diagnóstico a distancia mediante gota de sangre seca seguirá ofreciéndose por parte del Registro nacional a los médicos que lo soliciten. Esperamos en este tiempo haber contribuido a aumentar el interés de todos por esta grave enfermedad.

Marc Miravittles y Rafael Vidal

Coordinadores del Registro Español de pacientes con Déficit de AAT

agenda

European Respiratory Society Annual Congress.
2 - 6 Septiembre. Munich.

citas bibliográficas relevantes

1. Abusriwil H, Stockley RA. AAT replacement therapy: current status. *Curr Opin Pul Med* 2006 Mar; 12(2):125-31.
2. Lomas DA. The selective advantage of AAT deficiency. *Respir Crit Care Med* 2006 May 15; 173(10):1072-7.
3. Walsh JW, Snider GL, Stoller JK. A review of the Alpha-1 Foundation. Its Formation, Impact and Critical Success Factors. *Respiratory Care* 2006 May; 51(5):526-531.

novedades

En las últimas semanas han tenido lugar los congresos de la ATS y SEPAR: a continuación resumimos los trabajos presentados sobre AAT.

En el congreso anual de la ATS se presentaron cerca de 20 trabajos sobre AAT que abarcaron áreas tan diversas como modelos experimentales en animales o calidad de vida.

En el congreso SEPAR se presentaron dos posters:

1. Estudio postautorización de tipo observacional para evaluar la tolerancia y seguridad de Trypsone® en el tratamiento de pacientes con DAAT. Gispert et al.

En este estudio multicéntrico se ha seguido una cohorte de pacientes con DAAT que iniciaron el tratamiento sustitutivo con Trypsone®. Se concluye que Trypsone® es seguro y bien tolerado, lo que coincide con la experiencia previa observada en los ensayos clínicos realizados antes de su comercialización.

2. Situación tras doce años de historia del REDAAT (1993-2005). B. Lara en representación de los miembros del Comité del REDAAT.

En él se describe la evolución del REDAAT desde su constitución y las características de los pacientes que han formado parte del mismo.

Así mismo, como es habitual, tuvo lugar la sesión abierta del REDAAT en la que además de comentar la situación actual del Registro y la evolución del Proyecto IDDEA los asistentes tuvieron la oportunidad de escuchar al Dr. Luissetti que habló sobre la situación del DAAT en Italia.

REDAAT: situación actual

Entre 1993 y 2001 se registraron 301 pacientes con déficit grave de AAT y desde el año 2001, momento en que se modificó el sistema de recogida de datos tras la incorporación del REDAAT a AIR, hasta la actualidad 123. Un total de 170 pacientes registrados en el primer periodo no se han actualizado en la base de datos actual en formato electrónico (www.sepair.es/air) tras varias iniciativas de motivación a su registro a lo largo de estos años, por lo que se dan definitivamente por perdidos. Es decir, que existen en la base de datos del REDAAT 253 pacientes. En los últimos cinco años se han registrado un mayor número de individuos SZ y parece que los pacientes actualmente se diagnostican en fases menos avanzadas de la enfermedad, lo que se deduce de su mejor capacidad funcional. En cuanto a su distribución geográfica sigue siendo irregular, con un mayor número de casos en el norte de la península y casos aislados en algunas comunidades como Murcia o Baleares.

proyecto IDDEA

actualización

Apreciados colaboradores:

Desde hace varios meses, gracias a la colaboración de más de 200 médicos de toda España, y dentro del marco del Proyecto IDDEA, se viene desarrollando un programa de detección de casos del déficit de alfa-1 antitripsina en pacientes con EPOC.

A este grupo inicial se siguen sumando nuevos colaboradores, que solicitan material para poder realizar esta determinación en sus pacientes con EPOC.

Hasta la fecha se han recibido para su análisis, muestras de 608 pacientes y tras su procesamiento se han detectado:

- 12 personas con el déficit grave homocigoto PIZZ.
- 3 personas con la combinación alélica deficitaria PISZ.
- 15 personas con déficit moderado por la presencia de un alelo Z en estado heterocigoto.
- 4 personas con el alelo S en estado homocigoto.

Tanto para los casos con el déficit grave PIZZ como para los casos PISZ, conviene recordar lo importante y deseable que sería que estos casos estuvieran registrados en el Registro Español de pacientes con Déficit de Alfa-1 antitripsina. Para cualquier duda a este respecto no duden en ponerse en contacto con nosotros (Dr. Cristian de la Roza, croza@clinic.eb.es; Dra. Beatriz Lara, beat1135@separ.es; Teléfono: 93.2275549).

Últimamente el ritmo de recepción de muestras es menor de lo esperado, y como consecuencia, el procesamiento de las mismas se enlentece, dado que hace falta un número mínimo para montar la técnica de laboratorio. Por ello es muy posible que ustedes hayan notado un retraso en la visualización de los resultados de las muestras que nos han remitido.

Agradecemos la colaboración de aquellos médicos que ya están participando. Del mismo modo, aprovechamos la ocasión para animar a participar a aquellos a los que hemos enviado material y que aún no han enviado ninguna muestra, y para recordar que gracias a este sencillo y cómodo método, se pueden detectar nuevos casos del déficit y contribuir así a reducir el tiempo hasta el diagnóstico de nuestros pacientes.

Cristian de la Roza

Coordinador del Proyecto IDDEA