

editorial

¿Porqué un Registro nacional de déficit de AAT?

El déficit de AAT es una enfermedad infrecuente y es imposible que un solo investigador o centro pueda reunir suficientes casos para poder llevar adelante proyectos de investigación destinados a mejorar la atención y el tratamiento de estos pacientes. Incluso los registros nacionales pueden ser insuficientes para cumplir estos objetivos. Por este motivo, la OMS en su documento sobre déficit de AAT en 1997 propuso la creación de un registro internacional de pacientes con déficit de AAT y este registro debía surgir de la unión de los diversos registros nacionales.

En España, el interés en crear un registro surgió de la necesidad de disponer de unos criterios unificados a nivel nacional para instaurar el tratamiento sustitutivo y para su seguimiento. Esta inquietud impulsó la creación en 1993 del Registro Español de Pacientes con déficit de AAT. Sus objetivos iniciales fueron: conocer las características y la frecuencia del déficit de AAT en España, establecer normativas sobre el tratamiento y el seguimiento de pacientes con el déficit, ofrecer información a los médicos que tratan a estos pacientes, incrementar el conocimiento y el interés por esta enfermedad e intentar disminuir el infradiagnóstico del déficit. Desde su origen, el Registro es un grupo de trabajo del Área IRTS (Insuficiencia Respiratoria y Trastornos del Sueño) de la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR). La organización la componen dos coordinadores, un comité asesor y 87 centros participantes distribuidos por toda España y Andorra.

La prevalencia del déficit de AAT, calculada a partir de los datos de frecuencia génica en España, contrastan con la realidad del Registro Español de pacientes, que desde su fundación en el año 1993, incluye unos 450 pacientes de 16 de las 17 comunidades autónomas. A pesar de que la tasa de detección del déficit en España es similar, o incluso superior, a la de otros países de nuestro entorno, todavía sigue siendo baja con respecto al número estimado de pacientes.

El Registro reúne información acerca de la evolución funcional de los pacientes registrados, la frecuencia del tratamiento sustitutivo y la posible aparición de efectos adversos con este tratamiento. El comité asesor se reúne periódicamente para evaluar y analizar la evolución de la base de datos del registro y actualizar las normativas referentes al tratamiento y al seguimiento. Del mismo modo, este comité organiza una reunión anual abierta en el marco del congreso nacional de la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR). En 1999, el Registro Español de pacientes con déficit de AAT se unió al Registro Internacional de esta enfermedad (AIR) que incluye pacientes de 20 países de 4 continentes y desde el año 2002, el Registro dispone de un nuevo sistema on-line de recogida de datos dentro de la página web oficial de la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR), de forma que médicos de toda España pueden introducir los datos de los pacientes a través de Internet (www.separ.es/air). Es por el interés de nuestros pacientes que se debe impulsar el desarrollo de los registros, ya que constituyen la plataforma para la investigación básica y clínica que debe en un futuro conseguir la curación de esta enfermedad.

Marc Miravittles y Rafael Vidal.

Coordinadores del Registro.

agenda

XXXII Reunión de la Sociedad Gallega de Patología Respiratoria.

18-19 Noviembre. Orense.

XX Congreso Neumocan.

24-27 Noviembre. Santa Cruz de Tenerife.

Reunión de Invierno del Área IRTS.

27 Enero. Alicante.

información sobre congresos locales, nacionales e internacionales de neumología European Respiratory Society Annual Congress.

17 – 21 Septiembre Copenhague, Dinamarca.

Relación de abstracts sobre DAAT presentados:

- Pilot study for detection of alpha-1 antitrypsin deficiency in a targeted Argentinean population. *X. Bocca, L. Gil, O. Laudanno, P. Sorroche, (M. Grande, Buenos Aires, Argentina).*
- Meta-analysis of clinical data for Alpha-1 Antitrypsin inhibitor. *T. Chapman (Toronto, Canada).*
- Alpha1-Antitrypsin mechanisms. *D. Lomas (Cambridge, United Kingdom).*
- Genetic risk for AATD patients to develop lung disease. *E. Silverman (Boston, United States of America).*
- Alpha1-Antitrypsin deficiency and infection. *R. Stockley (Birmingham, United Kingdom).*
- Alpha-1-Antitrypsin blood levels and lung function in the population-based SAPALDIA cohort. *O. Senn (Zurich, Switzerland).*
- Chaperone based therapy of Alpha-1-Antitrypsin-deficiency in a smoke-induced murine model of emphysema - brief report of the results. *R. Bals (Marburg, Germany).*
- New anti-inflammatory activities of Alpha-1-Antitrypsin and their role in COPD. *S. Janciauskiene (Malmo, Sweden).*
- Development of small molecule inhibitors to block the polymerisation of Z Alpha-1-Antitrypsin. *M. Mallya (Cambridge, United Kingdom).*
- Functional alterations of small airways in patients with alpha-1 antitrypsin deficiency (AATD) in a longitudinal study. *L. Fregonese, H.P.vVenn, L. Beekman, P.J. Sterk, J.Stolk (Leiden, Netherlands).*
- Estimates of the prevalence of alpha-1 antitrypsin deficiency PI*S and PI*Z alleles and the numbers at risk in Europe. *B.Lara , I. Blanco, F. J. de Serres, M. Miravittles, E. Fernández-Bustillo (Barcelona, Asturias, Spain; Research Triangle Park, United States Of America).*
- Therapy optimization of alpha-1 antitrypsin deficiency based on a pharmacokinetic approach. *C. de la Roza, D. Soy, B. Lara, C. Esquinas, S. Vila, A. Torres, M. Miravittles. (Barcelona, Spain)*

citas bibliográficas relevantes

- 1) Needham M, Stockley R. Exacerbations in AATD. *Eur Respir J* 2005; 25(6):992-1.000.
- 2) Spencer LT. Antibody response to aerosolised transgenic human AAT. *NEJM* 2005;352(19):2.030-2.031.
- 3) Stolk J. Short term normality of biomarkers of proteinase activity inpatients with emphysema associated with type Z AATD. *Respir Res* 2005 May 31;6(1):47.
- 4) Yang P. AAT and neutrophil elastase imbalance and lung cancer risk. *Chest* 2005;128(1):445-452.

bibliografía comentada

Results of a case-detection programme for alpha-1 antytrypsin deficiency in COPD patients

de la Roza C, Rodriguez-Frías F, Lara B, Vidal R, Jordi R, Miravittles M
Eur Respir J 2005, 26 : 616-622

Se han publicado recientemente los resultados del programa de detección de casos de déficit de alfa-1 antitripsina en pacientes con EPOC realizado con anterioridad al proyecto IDDEA gracias a la colaboración de los coordinadores del Registro Español de pacientes con déficit de alfa-1 antitripsina y con la de médicos del área de trabajo IRTS de la SEPAR.

En este programa se analizaron muestras de 2.138 pacientes con EPOC y se detectaron 8 casos de individuos homocigotos PIZZ y 3 con la combinación alélica SZ, lo que ofreció una tasa de diagnósticos intermedia a las de las experiencias en Italia y Alemania.

En este mismo estudio se analizaron los costes del programa, ya que a la hora de diseñar un programa de detección de casos de déficit de AAT, se debe tener en cuenta tanto el protocolo de procesamiento de las muestras como los criterios de inclusión de los candidatos, ya que ambos factores influyen decisivamente en el rendimiento del programa y en su coste.

La detección del déficit de AAT es crucial para detectar nuevos casos en un país como España, donde la enfermedad tiene una baja prevalencia y como consecuencia, hay un bajo índice de sospecha de esta patología en pacientes con EPOC.

novedades

Se ha anunciado la convocatoria de las becas "European Alpha-1-Antitrypsin Laurell's Training Award" (ALTA) patrocinada por Bayer HealthCare y Talecris Biotherapeutics. Estas becas (2) de un año de duración, están dotadas con 65.000 dólares. Ya ha comenzado el periodo de envío de proyectos. Toda la información está disponible en la web: www.alta-award.com.

cartas de los lectores

Apreciados editores:

Recientemente se ha publicado un meta-análisis sobre el riesgo de EPOC en personas portadoras del alelo PI*S. Este trabajo seleccionó 21 estudios de los cuales 13 incluían poblaciones de EEUU y Canadá y 8 europeas. Presenta los datos del análisis por separado de cada genotipo y concluye que existe un elevado riesgo de desarrollar EPOC en los individuos con genotipo PISZ mientras que no es mayor en los sujetos con genotipo MS, confirmando lo que se sugiere en el “ATS statement on AAT deficiency” que no lo incluye como factor de riesgo de EPOC.

M. Dahl, CP. Hersy, NP. Ly et al. The protease inhibitor PI*S allele and COPD. Eur Respir J 2005;26:67-76.

Beatriz Lara

Hospital Clínic (Barcelona)

Envío de los comentarios y cartas: beat1135@separ.es

situación actual del Registro

La incorporación de casos al registro sigue un incremento similar al de los años precedentes. Actualmente hay un total de 454 pacientes registrados. Como novedad en los últimos meses se ha observado un mayor número de entradas en la web de nuevos usuarios, nuevos médicos que han querido conocer el Registro y participar en sus actividades. Este hecho sin duda está influido por la campaña de difusión actualmente en marcha.

proyecto IDDEA

Actualización

Recientemente se ha puesto en marcha el programa de detección de casos del déficit de alfa-1 antitripsina incluido dentro del proyecto IDDEA (Información y Detección del Déficit de AAT) gracias al patrocinio de los laboratorios Bayer y Grifols.

Objetivos

Este proyecto tiene como objetivos el de difundir los conocimientos más actuales sobre el déficit de AAT a la comunidad médica y además, facilitar los medios para realizar la detección del déficit en los pacientes con EPOC.

Como ya sabéis, el diagnóstico precoz del déficit de AAT permitirá incidir sobre la importancia de la cesación del hábito tabáquico, instaurar tratamiento sustitutivo en los pacientes en los que esté indicado así como identificar a otros familiares afectados.

Procedimiento

A partir de una gota de sangre capilar sobre papel secante se determina la concentración de AAT en sangre, e incluso, si es necesario, el genotipo del paciente.

Durante estos días, aquellos que ya han solicitado información, o bien participar en el proyecto, estarán recibiendo material divulgativo del mismo así como los elementos necesarios para recoger muestras de sus pacientes con EPOC, instrucciones para la correcta obtención de las mismas y sobres para su envío con franqueo en destino.

Para aquellos que ya han empezado a enviar muestras, estas ya se están recibiendo y se está procediendo a su procesamiento, de forma que pronto podremos disponer de los primeros resultados.

Resultados

Desde principios del mes de octubre se están facilitando a los médicos participantes, los resultados de los análisis de las muestras recibidas. Lamentamos los problemas técnicos que hemos sufrido para poner en funcionamiento la visualización de resultados en la página web, y les informamos de que este problema ya se ha solucionado y que a partir de ahora va a ser posible consultar los resultados de los análisis de sus pacientes en la aplicación diseñada a tal efecto, utilizando su nombre de usuario y contraseña.

¿Cómo se puede participar?

Aquellos que deseen participar en este programa de detección de casos, se pueden poner en contacto con los coordinadores del proyecto.

Dr. Cristian de la Roza, croza@clinic.ub.es. Dra Beatriz Lara, beat1135@separ.es. Teléfono: 93 2275549.

Obtención de muestras

A continuación se detallan algunos aspectos que conviene recordar:

En la obtención estéril de la muestra de sangre capilar, es muy importante dejar secar el alcohol aproximadamente unos 15 segundos antes de realizar la punción, ya que de otro modo, el alcohol puede actuar como fijador y no se podrá obtener muestra del papel secante.

Se deben llenar cada uno de los 3 círculos impresos en el papel, de forma que la gota llene toda la superficie del círculo. Además la muestra debe empapar el papel, de forma que la mancha sea visible por detrás. De este modo aseguramos que en el laboratorio haya suficiente muestra para realizar la cuantificación de la proteína.

Es muy importante también dejar secar las muestras a temperatura ambiente antes de meterlas en el sobre. Posteriormente se podrán enviar 2 formularios por sobre colocados de forma cruzada para evitar el contacto entre las muestras.

Estas muestras conviene que no se queden en su despacho, sino que deben ser enviadas cuanto antes al laboratorio central del estudio.

Siguiendo estas recomendaciones aseguramos el perfecto estado de las muestras para posteriormente proceder a su procesamiento en el laboratorio, tanto para la cuantificación como para el estudio del genotipo.

Cristian de la Roza Fernández

Coordinador del proyecto IDDEA



BOLETÍN REDAAT

Boletín Informativo del Registro Español de Pacientes con Déficit de AAT