

Recommendations for the diagnosis and treatment of alpha-1 antitrypsin deficiency

Autor del comentario: Dra. Ana Bustamante. *Jefa de Sección de Neumología. Hospital Sierrallana-Tres Mares, Cantabria*

Paulo Henrique Ramos Feitosa, Maria Vera Cruz de Oliveira Castellano, Claudia Henrique da Costa, Amanda da Rocha Oliveira Cardoso, Luiz Fernando Ferreira Pereira, Frederico Leon Arrabal Fernandes, Fábio Marcelo Costa, Manuela Brisot Felisbino, Alina Faria França de Oliveira, Jose R Jardim, Marc Miravittles.

J Bras Pneumol. 2024 Dec 6;50(5):e20240235. doi: 10.36416/1806-3756/e20240235.

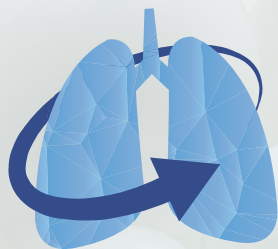
En este artículo de 2024, de la Sociedad Brasileña de Neumología y Tisiología, se revisa la fisiopatología del DAAT (Déficit de alfa-1 antitripsina) y se establecen recomendaciones para mejorar el diagnóstico y el tratamiento de esta entidad.

Se recomienda iniciar el estudio de DAAT: en paciente con EPOC o enfisema (con independencia de la edad o la raza); en adultos asmáticos con obstrucción persistente en la espirometría; en las bronquiectasias de origen no aclarado; en la hepatopatía crónica de etiología no aclarada; en la pancreatitis necrotizante; en las vasculitis C-ANCA +; en familiares de primer grado o parejas de individuos con DAAT; en presencia de historia familiar de alguna de las anteriores. (Tabla 2, pg 7). Se recomienda el estudio de padres, hermanos, hijos y parejas de los casos índice, incluso si son asintomáticos (En este grupo se recomienda realizar directamente un estudio genético).

Se recomienda la realización de niveles de AAT por inmunonefelometría y en caso de que el nivel obtenido sea < 116 mg/dl se recomienda realizar fenotipo o genotipo. En los casos en que se opte por la realización inicial de un genotipo, se recomienda el estudio en saliva de Progenika Biopharma. En aquellos casos con niveles de AAT < 50 mg/dl en los que no se encuentren alelos deficitarios o si existe discordancia entre el genotipo y los niveles obtenidos en plasma, se recomienda realizar secuenciación genética. (Fig 1 pg 8).

Las personas diagnosticadas de DAAT grave, asintomáticas deben de recibir consejo para evitar exposición a tóxicos inhalados (consejo antitabáquico, evaluación de exposiciones laborales...) y, en la medida de lo posible, seguir controles que permitan detectar la aparición precoz de enfermedad respiratoria o hepática.

En cuanto al tratamiento del DAAT con enfermedad pulmonar, se recomiendan tratamientos inespecíficos, similares a los seguidos en pacientes con EPOC: evitación de tóxicos inhalados (tabaco, humo, químicos...), vacunaciones (gripe, neumococo), tratamiento farmacológico (broncodilatadores con o sin corticoides inhalados), rehabilitación, oxigenoterapia, soporte nutricional... En casos avanzados valorar reducción de volumen o trasplante pulmonar.



DAATNEWS

AL DÍA EN ALFA-1-ANTITRIPSINA

También se revisan los estudios en los que se fundamenta el tratamiento específico (infusión endovenosa de alfa-1 antitripsina), así como las recomendaciones de otras sociedades para indicar este tratamiento.

Finalmente, en el documento de la Sociedad Brasileña de Neumología, se recomienda el tratamiento aumentativo en pacientes con niveles de AAT por debajo del umbral de protección (<57 mg/dl) y genotipo PI*ZZ, PI*Q0 u otras variantes raras (p ej: PI*Mpalermo...). Los pacientes deben de ser no fumadores o exfumadores, presentar pérdida funcional demostrada por encima del nivel fisiológico (incluso en pacientes con función pulmonar normal o con obstrucción leve, moderada o grave del flujo aéreo). En los pacientes con FEV1 > 80 % del teórico, se define "perdida funcional excesiva" como una caída de > 100ml/año en un periodo de tres años. Se recomienda no discontinuar el tratamiento si el FEV1 cae por debajo del 25 % del valor teórico. No está clara la indicación de tratamiento en pacientes con PI*SZ, incluso aunque el nivel de AAT se encuentre bajo el umbral de protección.