



Characterization of the Mmalton carrier's cohort within the EARCO (European Alpha-1 Antitrypsin Research Collaboration) registry

Autor del comentario: Dra. Mª Isabel Parra. *Neumología. HCU Virgen de la Arrixaca (Murcia).*

Beatriz D. Ferraz, María Sucena, Margarita Fonseca Cardoso, Alice M. Turner, José María Hernández-Pérez, María Torres-Duran, Hanan Tanash, Carlota Rodríguez-García, Jens-Ulrik Jensen, Angelo Corsico, José Luis López-Campos, Kenneth Chapman, Christian F. Clarenbach, Joana Gomes, Marc Miravittles and Beatriz Lara.

BMC Pulm Med. 2025 Apr 23;25(1):187. doi: 10.1186/s12890-025-03651-8.

El déficit de alfa-1 antitripsina (AAT) se transmite genéticamente. Los alelos deficitarios más frecuentes son Pi Z y después Pi S. El alelo Pi Mmalton estaría en 4º lugar en frecuencia, aproximadamente en un 5 % de los casos deficitarios identificados en Europa, con mayor prevalencia en los países mediterráneos. El diagnóstico puede retrasarse por su similitud con el alelo M2. Se asocia con niveles bajos de AAT en plasma e inclusiones hepáticas.

El objetivo del estudio es la caracterización de los pacientes con Pi Mmalton incluidos en el registro europeo de pacientes con déficit de AAT (EARCO) y compararlos con los pacientes Pi ZZ de dicho registro. 2074 casos en el registro total hasta ese momento, de ellos 59 (2.8 %) tenían al menos un alelo Pi Mmalton, 827 (39.8 %) Pi ZZ.

Se establecieron 3 grupos, Pi Mmalton moderado (26 pacientes) que incluían pacientes Pi Mmalton/Pi S (25 pacientes, 42 %) y Pi Mmalton/Pi I (1 paciente, 2 %). El grupo Pi Mmalton severo, formado por individuos homocigotos Pi Mmalton (6 pacientes, 10 %) o bien Pi Mmalton en combinación con los alelos Pi Z (24, 41 %) Pi M Procida (1, 2 %) o Pi M Herleen (2, 3 %). El tercer grupo estaba constituido por individuos Pi ZZ.

Los grupos presentaban características similares respecto a la edad y el índice de masa corporal. Había mayor número de varones y de ex fumadores en el grupo Pi Mmalton severo y de no fumadores en el grupo Pi ZZ. La exposición ambiental sobre todo al polvo y humo era mayor en los pacientes Pi Mmalton.

La mayoría se diagnosticó por presentar síntomas respiratorios. La prevalencia de enfermedad pulmonar en los grupos Pi Mmalton severo y Pi ZZ fue similar, así como el descenso del cociente FEV1/FVC siendo menor en el grupo Pi Mmalton moderado.

La afectación hepática fue en general poco frecuente en todos los grupos.

El porcentaje de pacientes en tratamiento era mayor en los grupos Pi Mmalton severo y Pi ZZ, con una edad de inicio más precoz que en el grupo Pi Mmalton moderado.

Los autores indican que es importante diferenciar distintos subgrupos Pi Mmalton puesto que la severidad de la afectación respiratoria puede variar dependiendo del otro alelo y que la colaboración internacional puede ayudar en el estudio de los pacientes con estas mutaciones poco frecuentes.