



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

**Autor del comentario:** Dr. Ramón Tubío Pérez. *Servicio de Neumología. Complejo Hospitalario de Ourense.*

*Dilek Karadoğan, María Torres-Duran, Hanan Tanash, Carlota Rodríguez-García, Jens-Ulrik Stæhr Jensen, Angelo Guido Corsico, José Luis López-Campos, Kenneth Chapman, Christian Clarenbach, Catarina Guimaraes, Eva Bartošovská, Maria Sucena, Juan Luis Rodríguez-Hermosa, José María Hernández-Pérez, Tahsin Gökhan Telatar, Yelda Varol, İpek Özmen, Seda Tural, Alice M Turner, Paul Ellis; EARCO study group*

**BMC Pulm Med. 2025 Jul 4;25(1):321. doi: 10.1186/s12890-025-03782-y.**

**Introducción:** El objetivo de este estudio fue conocer las diferencias existentes en las características clínicas de los pacientes con EPOC y déficit de alfa-1 antitripsina (DAAT) según su edad al diagnóstico.

**Métodos:** Datos clínicos recogidos del registro EARCO entre febrero del 2020 y octubre del 2024. Se compararon características clínicas, genéticas y funcionales dividiendo a los pacientes en 3 grupos de edad (<45, 45-65 y  $\geq 65$  años) mediante análisis univariados y modelos de regresión logística multivariable para identificar factores asociados con el diagnóstico en edad avanzada.

**Resultados:** Se incluyeron 1565 pacientes con diagnóstico de DAAT y EPOC. El 18,2 % de los pacientes se diagnosticaron con  $\geq 65$  años. El análisis por genotipo según la edad al diagnóstico evidenció que los pacientes con mutación Pi\*ZZ tenían menor prevalencia en el grupo de edad  $\geq 65$  años (47,1 %) frente al grupo de 45-65 (65,5 %) y el de < 45 años (78,5 %). En este grupo de pacientes (genotipo P\*ZZ), el ser fumador activo se asoció negativamente con el diagnóstico a  $\geq 65$  años (OR: 0,24, IC95 %: 0,13-0,47), mientras que valores elevados de FEV1% y niveles plasmáticos sí se asociaron con diagnóstico más tardío. Por contra, los genotipos Pi\*SZ y Pi\*SS tuvieron mayor prevalencia en el grupo  $\geq 65$  años. En el análisis por tabaquismo, se encontró una mayor prevalencia de nunca fumadores en el grupo  $\geq 65$  años (39,5 %), mientras que solo del 15,3 % en los < 45 años. El análisis multivariante encontró un menor riesgo de diagnóstico en el grupo  $\geq 65$  años entre exfumadores y fumadores activos. El genotipo Pi\*SS se asoció con un aumento x3 de la probabilidad de diagnóstico a  $\geq 65$  años. En los casos índice, sólo el genotipo Pi\*SZ se asoció con la edad al diagnóstico  $\geq 65$  años.

**Conclusiones:** Los pacientes con diagnóstico de EPOC y DAAT a edad más avanzada tenían menor grado de exposición a humo de tabaco, genotipos menos graves y enfermedad pulmonar más leve. Este hecho sugiere que el estado clínico paucisintomático contribuye al retraso diagnóstico, produciendo que los síntomas propios de la EPOC pasen desapercibidos. El estudio destaca la necesidad de mejorar la concienciación y el cribado sistemático en todos los grupos etarios, ya que el sesgo hacia pacientes jóvenes puede contribuir al infradiagnóstico en ancianos.