



## The prevalence of bronchiectasis in patients with alpha-1 antitrypsin deficiency: initial report of EARCO

Robert A Stockley, Anita Pye, Joshua De Soyza, Alice M Turner, Marc Miravittles; EARCO study investigators.

**Orphanet J Rare Dis. 2023 Aug 12;18(1):243. doi: 10.1186/s13023-023-02830-2**

**Autora del comentario:** Dr. Ramón Tubío Pérez. Médico adjunto en el Servicio de Neumología Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol.

Se sabe que la acción principal de la alfa-1 antitripsina es la inhibición de proteasas, siendo la elastasa del neutrófilo (EN) su diana principal. La EN promueve el aumento de la inflamación a nivel del parénquima pulmonar que favorece el daño de la vía aérea, y en consecuencia la formación de bronquiectasias. Diferentes estudios han sugerido que en pacientes con déficit de alfa-1 antitripsina (DAAT) grave al estar aumentada la acción de la EN se daría lugar a una mayor prevalencia de bronquiectasias. Estudios recientes revelan que esta frecuencia es < 10 %. El registro EARCO, promovido desde la ERS, ha permitido ampliar el conocimiento acerca de la relación entre el DAAT y las bronquiectasias.

En este estudio se incluyeron de pacientes con genotipo ZZ y SZ procedentes del registro EARCO hasta diciembre del 2021 y en los que se le hubiera realizado tomografía computarizada (TC) de tórax. División de los pacientes en 4 grupos según los hallazgos: TC normal, presencia exclusiva de enfisema, presencia exclusiva de bronquiectasias y combinación de enfisema y bronquiectasias. De los primeros 860 pacientes incluidos en el registro, 505 pacientes tenían genotipo ZZ, con 418 (82,8 %) a los que se le realizó TC de tórax. 77 (18,4 %) tenían un TC normal, 38 (9,1 %) con bronquiectasias, 190 (45,5 %) con presencia de enfisema y 113 (27 %) con combinación de enfisema y bronquiectasias. El tipo más frecuente de bronquiectasias fue el tubular tanto en los casos con sólo bronquiectasias (36,8 %) como en presencia también de enfisema (36,6 %). Los pacientes con sólo bronquiectasias eran principalmente mujeres jóvenes, nunca fumadoras y con función pulmonar próxima a la normalidad en comparación con el grupo con sólo enfisema ( $p < 0,001$ ). Se realizó el mismo análisis en los pacientes con genotipo SZ (235 con 62,1 % con TC de tórax) y con presencia sólo de bronquiectasias en el 11,6 % frente al 32,2 % con enfisema exclusivamente.

Como conclusiones destacó que el 9,1 % de pacientes con genotipo ZZ tenían bronquiectasias como único hallazgo en el TC de tórax. Este hallazgo, en tendencia con el encontrado en estudios previos, resalta la importancia de la búsqueda activa de DAAT en pacientes con bronquiectasias. Por otra parte, es necesario realizar nuevos estudios que amplíen el conocimiento tanto desde el punto de vista de la microbiología como de la inflamación de la vía aérea en pacientes con bronquiectasias y EPOC con y sin DAAT asociada.