



Resultados de la implementación de un programa de detección de casos de déficit de alfa-1 antitripsina en pacientes con EPOC

Rocío Reinoso-Arija, Carmen Proaño, Rosario Ruiz-Serrano, Dolores Núñez Ollero, Borja Ruiz-Duque, Francisco Ortega Ruiz, Eduardo Márquez Martín, Laura Carrasco Hernández, José Luis López-Campos

Open Respiratory Archives. 2023;5:100251. doi: 10.1016/j.opresp.2023.100251

Autora del comentario: Dr. Juan Luis Rodríguez Hermosa. Médico adjunto en el servicio de Neumología del Hospital Clínico San Carlos

La identificación de nuevos casos de déficit de alfa 1 antitripsina (DAAT) y de una forma precoz continúa siendo uno de los grandes retos de esta enfermedad, ya que su retraso diagnóstico tiene un impacto negativo para los pacientes, conlleva pérdida de densidad pulmonar y dificulta la detección familiar de casos.

Se describe un estudio observacional transversal con los casos estudiados de DAAT, en una consulta monográfica de EPOC en un hospital universitario, en tres períodos de tiempo con diferentes protocolos: 1) sin detección sistemática; 2) pacientes con AAT < 90 mg/dl, a través del circuito REDAAT-SEPAR; y 3) pacientes con AAT < 120 mg/dl, clínica sugestiva o familiares de casos, con el circuito REDAAT-PROGENICA.

El número de casos detectados en cada periodo y su % respecto a los casos estudiados fue respectivamente: 6 (100 %); 48 (89 %) y 253 (61 %).

El estudio pone de manifiesto que no es suficiente el criterio clínico para detectar casos de DAAT, puesto que no existe ninguna variable clínica, ni funcional, ni radiológica, que permita el diagnóstico de sospecha con fiabilidad. Además, es necesaria una actitud proactiva, con un protocolo sistemático, para diagnosticar lo antes posible a estos pacientes y evitar el deterioro pulmonar en una fase más avanzada. Distintos grupos en diferentes países han puesto en marcha programas de detección con buenos resultados. Además, se ha puesto de manifiesto que en la península ibérica tenemos una mayor prevalencia que en otras zonas, por lo que son aún más necesarios dichos programas.

El punto de corte de AAT en sangre para solicitar el estudio genético varía en las diferentes guías y recomendaciones, desde 90 hasta 120 mg/dl. En este sentido la detección de portadores sanos va a permitir realizar un mejor cribado familiar que permita la identificación de un mayor número de casos graves en una fase más precoz .