

Optimising pulmonary rehabilitation for α 1-antitrypsin deficiency: a qualitative study of patient and clinician perspectives

Autora del comentario: Dra. Carlota Rodríguez García. *Jefe de servicio de neumología. Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol.*

Fawaz A Alwadani, Rachel Adams, Mohammed Alshahrani, Harriet Pittaway, Anita Pye, Alice M Turner.

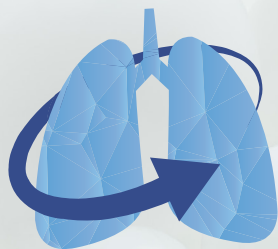
ERJ Open Res. 2026 Mar 9;12(2):00332-2025. doi: 10.1183/23120541.00332-2025. eCollection 2026 Mar.

El déficit de alfa-1 antitripsina (DAAT) es una enfermedad genética rara asociada a enfisema de inicio precoz, deterioro acelerado de la función pulmonar y elevada carga sintomática, que plantea necesidades específicas no siempre contempladas en los programas convencionales de rehabilitación respiratoria (RR). Este estudio cualitativo explora las percepciones de pacientes con DAAT y profesionales sanitarios sobre cómo optimizar la RR para adaptarla mejor a las características clínicas y psicosociales de esta población.

Se realizaron entrevistas semiestructuradas a 14 pacientes con DAAT y grupos focales con 10 profesionales implicados en la RR, analizando los datos mediante el Framework Method. Del análisis emergieron seis áreas prioritarias de mejora: accesibilidad y personalización de la RR, adaptación individual del entrenamiento, optimización de los circuitos diagnósticos y de derivación, soporte emocional y social específico, seguimiento tras la finalización de la RR e integración de herramientas digitales.

Uno de los hallazgos más relevantes fue la necesidad de modelos flexibles de RR, incluyendo programas híbridos o comunitarios, especialmente relevantes en pacientes con DAAT, que suelen presentar menor edad y mayor actividad laboral que los pacientes con EPOC relacionada con el tabaquismo. La personalización del entrenamiento, en particular mediante estrategias como el entrenamiento interválico de alta intensidad (HIIT), se identificó como potencialmente útil para manejar la desaturación durante el ejercicio, aunque la evidencia específica en DAAT continúa siendo limitada.

El estudio confirma además la persistencia de retrasos diagnósticos significativos y dificultades en la derivación a RR, en gran parte relacionados con el bajo conocimiento del DAAT en atención primaria. Este aspecto limita la intervención precoz en una enfermedad donde el inicio temprano de estrategias de autocuidado resulta especialmente relevante. Asimismo, los pacientes describieron barreras psicosociales específicas, incluyendo estigmatización asociada al diagnóstico erróneo de "EPOC del fumador" y sensación de desconexión respecto a programas de RR convencionales, lo que refuerza la necesidad de soporte entre iguales específico para DAAT.



DAATNEWS

AL DÍA EN ALFA-1-ANTITRIPSINA

Otro elemento clave fue la ausencia de seguimiento estructurado tras la finalización de la RR, lo que compromete la sostenibilidad de los beneficios obtenidos. En este contexto, las soluciones digitales, los programas comunitarios y el uso de herramientas de monitorización remota podrían desempeñar un papel relevante.

Los resultados apoyan la adaptación de los modelos actuales de RR, más que la creación de circuitos independientes, incorporando estrategias específicas para DAAT como derivación precoz, programas flexibles, entrenamiento individualizado, apoyo psicosocial dirigido y seguimiento longitudinal estructurado. Estas modificaciones podrían mejorar la adherencia, los resultados funcionales y la calidad de vida en esta población.