



## :: Editorial

### ADIÓS A MAURIZIO LUISETTI.

El reciente y súbito fallecimiento del Dr. y Prof. Maurizio Luisetti (Pavía, Italia), en plena madurez científica, sorprendió y provocó una profunda aflicción a los colegas que formamos parte del Registro Español de Pacientes con Déficit de Alfa-1 antitripsina (REDAAT).

Todos admirábamos y queríamos al Dr. Luisetti, uno de los médicos investigadores contemporáneos más destacados en la especialidad de Neumología, y muy particularmente en el campo de dos enfermedades raras: el déficit de alfa-1 antitripsina y la proteinosis alveolar, en las cuales era reconocido como un referente mundial.

Jefe del Servicio de Neumología en Policlínico San Matteo y profesor de Patología Respiratoria en la Universidad de Pavía, Luisetti fue responsable del Centro de Coordinación del Registro Italiano de déficit grave de alfa-1 antitripsina, y uno de los miembros fundadores del Registro Internacional de Alfa-1 antitripsina (AIR). Participó en numerosos proyectos de investigación científica, era conferenciante habitual en los congresos y simposios de todo el mundo, y asesor editorial de las principales revistas internacionales de neumología con impacto.

Ciertas personas dejan una huella viva durante su existencia, de la que sus obras son un testimonio y un reflejo de su personalidad. En este sentido el Dr. Luisetti nos dejó cerca de 200 artículos publicados en PubMed, en varios de los cuales colaboraron algunos de nuestros compañeros del REDAAT, especialmente Marc Miravit-

lles (que participó en 6), Rosendo Jardí, Francisco Rodríguez-Frías, Beatriz Lara, Maite Martínez, Ana Bustamante e Ignacio Blanco (con 1 cada uno de estos últimos).

Las noticias de prensa italiana inmediatas a su fallecimiento hablan, aparte de sus méritos profesionales, de una persona gentil, educada, amiga de todos, siempre disponible y colaboradora, y de un gran médico práctico y científico (Anna Ghezzi, La Provincia, 21/10/14). Nosotros ratificamos estos elogios, y añadimos que siempre lo recordaremos como una persona excepcional, y un grandísimo profesional, honesto y elegante expositor, comprometido con la Ciencia y con el prójimo, que siempre tenía presente en sus intervenciones el deber de todo médico de procurar el bien a los pacientes.

Que en paz descanse y que su ejemplo perviva entre nosotros, para que seamos capaces de avanzar por los caminos que el destacado colega y buen amigo nos abrió.

**Dr. Ignacio Blanco**  
Coordinador del REDAAT

*Imagen: El Dr. Maurizio Luisetti (5º por la derecha) junto al resto de miembros de AIR (Alfa-1 antitrypsin International Registry) durante una visita a las instalaciones de la SEPAR en Barcelona.*

## :: Noticias

### BIENVENIDA

Nos complace anunciar y dar la bienvenida al comité asesor del REDAAT al Dr. Francisco Javier Michel de la Rosa que será el coordinador en el País Vasco.

### ACTUALIDAD DEL REDAAT

El REDAAT cuenta con un total de 562 pacientes lo que supone 51 casos nuevos durante el 2014. La gran mayoría son individuos adultos con enfermedad pulmonar y fenotipo Pi\*ZZ aunque destaca un 20% de Pi\*SZ, lo que convierte al REDAAT en uno de los registros con mayor proporción de individuos con ese fenotipo y un creciente número de portadores de variantes poco frecuentes.

Animamos a los compañeros que utilizan el circuito de diagnóstico del REDAAT a que registren a los pacientes diagnosticados por este procedimiento.

### REUNIÓN DE LA RED ESPAÑOLA DE REGISTROS DE ENFERMEDADES RARAS PARA LA INVESTIGACIÓN (SPAINRDR)

Los días 11 y 12 de diciembre se celebró en Madrid, en el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, una reunión del Registro Nacional de Enfermedades Raras (SpainRDR), con participación de representantes de los Departamentos de Salud de las Comunidades Autónomas (CCAA), la organización de pacientes de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y los Registros de Pacientes de linfangioleiomiomatosis (LAM), epidermólisis bullosa y déficit de alfa-1 antitripsina (REDAAT). Manuel Posada (Director del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), con el apoyo de otras personalidades científicas relevantes, coordinó las sesiones, en un ambiente de gran cordialidad, interés y entusiasmo por parte de todos los participantes.

Tras la presentación oficial por representantes institucionales, se sucedieron las sesiones, que, de forma resumida, trataron de los Registros de Enfermedades Raras en el contexto Internacional (incluido el proyecto europeo EPIRARE y el RD-CONNET (una propuesta de interoperabilidad de los registros de pacientes a nivel mundial), y de los resultados de varios estudios desarrollados en colaboración entre CCAA de España. Las siguientes comunicaciones se centraron en la exposición de resultados de actividades transversales (diseminación/eb; cursos, métodos, procedimientos normalizados de trabajo) en el marco de SpainRDR.

Finalmente diversos ponentes presentaron resultados de varios estudios llevados a cabo por las CCAA de manera individual. En representación de los miembros del REDAAT, Ignacio Blanco cerró el turno de sesiones exponiendo algunos conceptos básicos del déficit de AAT y desarrolló paso por paso el funcionamiento de nuestro registro, sus objetivos, su situación actual con los últimos datos disponibles y una relación de proyectos futuros, con el ánimo final de seguir colaborando con el resto de registros y beneficiar a los pacientes.

### CIRCUITO DE DIAGNÓSTICO

Se recuerda a todos los colaboradores que:

- Es necesario dar de alta las muestras en la web ([www.redaat.es](http://www.redaat.es)), antes de remitirlas por correo al laboratorio.
- Es necesario disponer del consentimiento informado del paciente debido a que se trata de un estudio genético (formulario disponible en la web).
- Según la normativa vigente se recomienda realizar el genotipo a los individuos con concentraciones plasmáticas inferiores a la normalidad. Es conveniente notificar el valor de AAT en la web al incluir la muestra. De esta manera el laboratorio puede adecuar el genotipado a las mutaciones sospechadas.
- En las muestras de familiares de casos índice, es conveniente indicar en el kit el fenotipo del individuo afectado.
- Los intervalos de normalidad indicados en la normativa se corresponden a las concentraciones determinadas por nefelometría. Estos valores pueden variar discretamente si se usan otras técnicas (turbidimetría). Se sugiere contactar con el REDAAT en caso de duda.

## :: Agenda

**Del 15 al 21 de marzo**  
**41º Congreso de Neumosur.** Córdoba.

**Del 9 al 11 de abril**  
**2nd Biennial International research Conference of Alpha-1 antitrypsin.** Barga. Italia.

**Del 15 al 20 de mayo**  
**Congreso de la American Thoracic Society.** Denver, Colorado, EEUU.

**Del 5 al 8 de junio**  
**48º Congreso de la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica.** Gran Canaria.