



BOLETÍN REDAAT

Boletín Informativo del Registro Español de Pacientes con Déficit de AAT

enero 2006

editorial

Al igual que ocurre con la EPOC, el déficit de AAT no sólo es una enfermedad infradiagnosticada sino que se diagnostica con retraso, generalmente en estadios avanzados.

Basándonos en los resultados de estudios recientes, se calcula que en España sufren EPOC aproximadamente 1.300.000 individuos, de los cuales aproximadamente 5.000 podrían padecer déficit grave de AAT. Además se puede deducir que entre el 35 y el 60% de los individuos con déficit grave desarrollan una EPOC. La tasa de detección en España es baja, aunque no inferior a la de otros países. De hecho, el programa de detección de casos llevado a cabo por nuestro Registro se encuentra en una situación intermedia con respecto a otros estudios similares realizados en Italia o Alemania. Las diferencias se deben a los criterios de selección de la población estudiada en cada caso. Esta baja tasa de detección no implica que no sea eficiente diagnosticar a estos pacientes. El coste no es elevado comparado con otros programas de salud y permite detectar individuos que se beneficiarán de un enérgico consejo antitabaco, se podrá iniciar un tratamiento sustitutivo cuando esté indicado y además se debe realizar un estudio familiar que en muchos casos podrá detectar consanguíneos con el déficit en estadios más precoces de su enfermedad pulmonar. Por este motivo es importante seguir las recomendaciones de las sociedades científicas y poner en marcha programas de detección del déficit de AAT en pacientes con EPOC como el Proyecto IDDEA. Si aún no te has unido a esta iniciativa, te invitamos a participar y poner en marcha la detección en tu centro a través de la determinación de AAT en una gota de sangre capilar. Para más información puedes seguir las instrucciones que aparecen en los siguientes apartados de este boletín.

Marc Miravittles y Rafael Vidal

Coordinadores del Registro

agenda

Reunión de Invierno del Área IRTS.

27 de enero. Alicante.

XI Congreso anual de ASTURPAR.

9-11 de marzo. Oviedo.

XXXII Congreso de Neumosur.

23-25 de marzo. Islantilla, Huelva.

XI Congreso de Neumomadrid.

30-31 de marzo. Madrid.

XIII Congreso Anual de la Sociedad Valenciana de Neumología.

31 marzo-1 abril. Alicante.

Congreso de la SOCAP.

31 marzo-1 abril. Granollers, Barcelona.

información sobre los congresos acontecidos en el último trimestre

XXXII Reunión Anual de la Sociedad Gallega de Patología Respiratoria. Ourense.

Galicia es una de las zonas de España con mayor número de pacientes diagnosticados. Existe un Comité asesor de las autoridades sanitarias gallegas sobre el déficit y los pacientes que necesitan tratamiento sustitutivo.

citas bibliográficas relevantes

- 1) Stolk J. Case detection of alpha-1 antitrypsin deficiency: does it help the patients or the doctor? Eur Respir J 2005; 26(4):561-2.
- 2) Strange C, Stoller JK, Sandhaus RA, Dickson R, Turino G. Results of a survey of Patients with alpha-1 antitrypsin deficiency.
- 3) de Serres FJ, Luisetti M, Ferrarotti I, Blanco I, Fernández- Bustillo E. Alpha-1 antitrypsin deficiency in Italy: regional differences of the PIS and PIZ deficiency alleles. Monaldi Arch Chest Dis 2005;63(3):133-41.
- 4) Rice-Mc Donald G. Alpha-1 antitrypsin deficiency, emphysema and chronic obstructive pulmonary disease. Inter Med J. 2005;35(12):732-3.
- 5) de la Roza C, Rodriguez Frías F, Lara B, Vidal R, Jardi R, Miravittles M. Results of a case detection programme for alpha-1 antitrypsin deficiency in COPD patients. Eur Respir J 2005; 26(4):616-22.
- 6) Pituilainen E, Carlson J, Ohlsson K, Sveger T. AAT deficiency in 26-year-old subjects. Chest 2005;128:2076-2081.
- 7) Stoller J, Sandhaus R.A, Turino G, Dickson R, Rodgers K. Delay in diagnosis of AAT deficiency. Chest 2005; 128: 1989-1994.
- 8) Campos M, Wanner A, Zhang G, Sandhaus R.A. Trends in the diagnosis of symptomatic patients with AAT deficiency between 1986-2003. Chest 2005;128:1179-1186.

novedades

Premio a la mejor idea de 2005

El pasado 28 de noviembre el Proyecto IDDEA fue galardonado con el Premio a la mejor idea del 2005 en el apartado de Investigación y Farmacología otorgado anualmente por Diario Médico. La entrega de premios se realizó el lunes 28 de noviembre de 2005 en el Teatre Nacional de Catalunya en Barcelona, con la presencia de las autoridades sanitarias y representantes de la prensa médica y de las más importantes compañías farmacéuticas.

Recogieron el premio el Dr. Cristian de la Roza, coordinador del estudio, el Sr. Albert Llopart representante de Bayer y el Sr. Isidre Torras representante de Grifols.

cartas de los lectores

Apreciados editores:

El infradiagnóstico y el retraso en el diagnóstico son problemas clave en las enfermedades como el déficit de AAT. Esto no es nuevo, existen estudios que lo han descrito con anterioridad. Recientemente se ha publicado en la revista Chest un estudio que indica que en los últimos diez años el retraso en el diagnóstico ha pasado de 7,2 a 5,6 años. Son los pacientes de más edad y las mujeres los que tardan más en ser diagnosticados. A pesar de que la normativa de la OMS recomienda la determinación de AAT en todos los pacientes con EPOC, todavía se mantiene la idea del perfil "clásico" del paciente con déficit: joven y con neumopatía avanzada. La disponibilidad de métodos diagnósticos y la información a los médicos será determinante en el futuro para modificar esta tendencia.

Envío de los comentarios y cartas: beat1135@separ.es

situación actual del Registro

Desde el cambio de formato del Registro en el año 2001 hasta diciembre de 2005 se han registrado 292 individuos con déficit de AAT. Tal y como se puede observar en la web (www.separ.es/air) sus características son las siguientes:

	Media (DE) Ó %
EDAD	51(15)
VARONES	63
FEV1	1,76 (0,9)
FVC	3,22 (1,2)
TRATAMIENTO SUSTITUTIVO	33
TRASPLANTE PULMONAR	3
EXITUS	10

El mayor número de registros se produjo durante los dos primeros años ya que se incorporaron los casos ya registrados previamente en el formato en papel. Aunque aún se actualiza algún paciente, los nuevos registros corresponden a individuos de reciente diagnóstico.

proyecto IDDEA

Actualización

Apreciados colaboradores:

Está en funcionamiento desde hace varios meses el Proyecto IDDEA para la detección del déficit de alfa-1 antitripsina en pacientes con EPOC.

Este programa cuenta con la colaboración de más de 200 médicos que han mostrado interés por hacer esta determinación en sus pacientes con EPOC. A este grupo se siguen sumando cada día, más colaboradores distribuidos por toda la geografía española.

El ritmo de inclusión de pacientes todavía no es el que desearíamos, pero con la llegada de la temporada invernal en la que los pacientes con EPOC acuden con mayor frecuencia a las consultas, esperamos que este ritmo se incremente.

A día de hoy se han recibido para su análisis, muestras de 337 pacientes, y se han detectado:

- 3 individuos con el déficit grave homocigoto PIZZ.
- 1 individuo con la combinación alélica deficitaria PISZ.
- 9 individuos con déficit moderado por la presencia de un alelo Z en estado heterocigoto.

Agradecemos la colaboración de aquellos que ya están participando y esperamos que a este grupo se añadan más médicos que encuentren útil esta iniciativa.

¿Cómo se puede participar?

Aquellos que deseen participar en este programa de detección de casos, se pueden poner en contacto con los coordinadores del estudio (Dr. Cristian de la Roza, ; Dra. Beatriz Lara, ; Teléfono: 93 2275549) y se les enviará el material necesario para tomar muestras.

Obtención de muestras

A continuación se detallan algunos aspectos que conviene recordar:

- En la obtención estéril de la muestra de sangre capilar, es muy importante dejar secar el alcohol aproximadamente unos 15 segundos antes de realizar la punción, ya que de otro modo, el alcohol puede actuar como fijador y no se podrá obtener muestra del papel secante.
- Se deben llenar cada uno de los 3 círculos impresos en el papel, de forma que la gota llene toda la superficie del círculo. Además la muestra debe empapar el papel, de forma que la mancha sea visible por detrás. De este modo aseguramos que en el laboratorio haya suficiente muestra para realizar la cuantificación de la proteína.
- Es muy importante también dejar secar las muestras a temperatura ambiente antes de meterlas en el sobre. Posteriormente se podrán enviar 2 formularios por sobre colocados de forma cruzada para evitar el contacto entre las muestras.
- Estas muestras conviene que no se queden en su despacho, sino que deben ser enviadas cuanto antes al laboratorio central del estudio.

Siguiendo estas recomendaciones aseguramos el perfecto estado de las muestras para posteriormente proceder a su procesamiento en el laboratorio, tanto para la cuantificación como para el estudio del genotipo.

Cristian de la Roza

Coordinador del proyecto IDDEA