



EDITORIAL

El año pasado fue el Año SEPAR del Paciente Respiratorio Crónico y una de las actividades centrales diseñadas para él fue el proyecto Red Aulas Respira. La filosofía de las Aulas Respira es la realización de actividades divulgativas para los pacientes, en un formato directo y accesible, con el objetivo de mejorar los conocimientos que tienen los individuos afectados y sus familiares y cuidadores sobre la patología a tratar o aspectos generales del cuidado de la salud y con ello, mejorar su capacidad de controlar la enfermedad y disminuir su impacto en la calidad de vida. Las sesiones de las Aulas son muy didácticas y en ellas los asistentes tienen la oportunidad de comentar con los profesionales, de una manera directa y personal, conceptos básicos que son más difíciles de abordar en las visitas médicas rutinarias. Se diseñaron además, como un primer paso en la identificación de pacientes formados en la patología que puedan después, transmitir estos aspectos de educación sanitaria a sus iguales, es el llamado “paciente experto”.

Partiendo de esta base y en un intento de llegar un poco más lejos, se gestó el Foro ERM, en el que en lugar de pacientes individuales se invitó a participar a Asociaciones de Pacientes, piezas clave y con una relevancia cada vez mayor en el panorama social, institucional y sanitario, y especialmente importantes en el ámbito de las enfermedades raras, en las que el aislamiento de los afectados por su escaso número, es una constante. Aunque en el caso del déficit de AAT su comportamiento clínico fundamental sea la EPOC y, todas las acciones relacionadas a EPOC son aplicables a los enfermos adultos con déficit, no podemos olvidar su condición de enfermedad minoritaria y por ello fueron invitados a participar.

Hay que destacar la excelente acogida que tuvo la iniciativa tanto por parte de profesionales como de asociaciones y de la industria farmacéutica que patrocinó el acto.

Hasta ahora el REDAAT no se había involucrado en actividades de este tipo y las acciones divulgativas sobre el DAAT habían sido más limitadas pero dados buenos resultados de este Foro con seguridad continuaremos colaborando en estas iniciativas.

Beatriz Lara

AGENDA

1. AIR Congress. Barcelona, 4-5 mayo.
2. XII Symposium Internacional sobre Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica. Barcelona 6,7 de mayo.
3. ATS Annual Congress. New Orleans, 14-19 de mayo.
4. Congreso anual de la SEPAR. A Coruña, 24-26 de junio.

NOVEDADES

Con motivo de la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras, la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR) organizó el pasado 22 de febrero el I FORO SEPAR de Enfermedades Respiratorias Minoritarias con el objetivo de unir en un mismo entorno a especialistas, pacientes y representantes de algunas asociaciones y federaciones de pacientes. El encuentro pretende iniciar una línea de trabajo conjunta para obtener un panorama global de las enfermedades respiratorias minoritarias y detectar las necesidades y problemáticas comunes a los que tanto médicos como pacientes de estas patologías se enfrentan y al mismo tiempo, apuntar las posibles soluciones.

En el primer FORO han participado cuatro enfermedades raras elegidas por su representatividad: Hipertensión Pulmonar, un ejemplo de cómo la investigación en fármacos permite mejorar los tratamientos y la calidad de vida de los pacientes, Linfangioleiomiomatosis, una enfermedad rara entre las raras que afecta sólo a mujeres en edad fértil, Fibrosis Quística, una patología que afectaba solo a niños pero que los tratamientos actuales han convertido también en una enfermedad de adultos y Déficit de alfa-1-antitripsina, una enfermedad genética que afecta de modo distinto a niños y adultos, y supone una gran susceptibilidad a los efectos perjudiciales del tabaco en los pulmones

por lo que evitando el tabaco se consigue una esperanza de vida similar a una persona sana.

Se destacó el papel de las Asociaciones de Pacientes que se convierten en altavoces de esta situación con una importante labor de divulgación y apoyo cercano a los afectados y sus familias y también a los profesionales ya que ejercen presión social e institucional para demandar la cobertura de servicios.

En este foro participaron varios miembros del REDAAT, los coordinadores (Dr. Ignacio Blanco y Dr. Francisco Casas), la Dra. Ana Bustamante que presentó al Guía para pacientes con Déficit de AAT, la Dra. Maite Martínez que además participó como experta en fibrosis quística y la Dra. Beatriz Lara que organizó el encuentro junto con el Dr. Joan Escarrabill. Así mismo, se contó con la asistencia de la Sra. Shane Fitch como presidenta de la Asociación de pacientes.

El éxito del I Foro SEPAR de Enfermedades Respiratorias Minoritarias ha quedado reflejado en la voluntad de una segunda edición en la intervengan el resto de las enfermedades respiratorias minoritarias y en la necesidad de iniciativas como ésta que favorezcan el contacto y la colaboración entre las asociaciones de pacientes de las distintas patologías y de los neumólogos.

BIBLIOGRAFÍA

ETIOPATOGENIA Y GENETICA

- *Kok KF, Te Morsche RH, van Oijen MG, Drenth JP. Prevalence of genetic polymorphisms in the promoter region of the alpha-1 antitrypsin (SERPINA1) gene in chronic liver disease: a case control study. BMC Gastroenterol. 2010 Feb 20;10(1):22.*

Aunque no detectaron una asociación entre el polimorfismo seleccionado y la hepatopatía estos autores observaron que la presencia de un alelo S se relacionaba con hepatopatía inducida por fármacos.

- *Topic A, Alempijevic T, Milutinovic AS, Kovacevic N. Alpha-1-antitrypsin phenotypes in adult liver disease patients. Ups J Med Sci. 2009;114(4):228-34.*

Este trabajo procedente de Serbia estudia adultos afectados por cirrosis hepática y hepatocarcinoma y detecta una mayor proporción de homocigotos ZZ entre los hepatópatas que entre la población sana.

- *Knaupp AS, Levina V, Robertson AL, Pearce MC, Bottomley SP. Kinetic instability of the serpin Z alpha1-antitrypsin promotes aggregation. J Mol Biol. 2010 Feb 19;396(2):375-83.*

Los autores estudian las características físico-químicas de la Z-AAT e indican las implicaciones de las mismas en la patogenia de las serpinopatías.

DIAGNOSTICO

- *Miravittles M, Herr C, Ferrarotti I, Jardí R, Rodríguez-Frías F, Luisetti M, Bals R. Laboratory testing of individuals with severe alpha-1-antitrypsin deficiency in three European centres: a perspective. Eur Respir J 2010;35:1-9.*

Los principales laboratorios de referencia europeos muestran en este artículo sus procedimientos para el diagnóstico del DAAT y reflexionan sobre la necesidad de mayor colaboración en la homogeneización de los protocolos para facilitar el acceso al diagnóstico.

- *Denden S, Lakhdar R, Leban N, Ben Chibani J, Haj Khelil A. Rapid Genotyping of Alpha 1 Antitrypsin Deletion Mutation (PI*Mmalton) Using Bi-directional PCR Allele-specific Amplification. Mol Biotechnol. 2010 Jan 28.*

Se describe una rápida, fácil y barata técnica para detectar la variante deficitaria Mmalton lo que podría resultar de gran utilidad para mejorar el diagnóstico de esta variante tan infrecuente.

TRATAMIENTO

- *Jain AB, Patil V, Sheikh B, Apostolakos M, Ryan C, Kashyap R, Orloff M. Effect of liver transplant on pulmonary functions in adult patients with alpha 1 antitrypsin deficiency: 7 cases. Exp Clin Transplant. 2010 Mar;8(1):4-8.*

Se estudian únicamente 7 pacientes sometidos a trasplante hepático durante tres años y concluyen que el trasplante podría frenar el deterioro pulmonar.

- Mineo D, Ambrogi V, Cufari ME, Gambardella S, Pignotti L, Pompeo E, Mineo TC. Variations of Inflammatory Mediators and α 1-Antitrypsin Levels after Lung-Volume-Reduction Surgery for Emphysema. *Am J Respir Crit Care Med.* 2010 Jan 7.

Se valoran mediadores inflamatorios tras cirugía de reducción de volumen pulmonar en un grupo de 28 pacientes, concluyen que la mejoría tras la cirugía se debe a la eliminación del tejido inflamado ya que detectan una correlación entre los parámetros inflamatorios y el volumen residual.

- Tonelli AR, Rouhani F, Li N, Schreck P, Brantly ML. Alpha-1-antitrypsin augmentation therapy in deficient individuals enrolled in the Alpha-1 Foundation DNA and Tissue Bank. *Int J Chron Obstruct Pulmon Dis.* 2009;4:443-52.

Este trabajo compara 124 pacientes con déficit grave que reciben tratamiento sustitutivo con 40 que no lo reciben con un seguimiento de 42 meses. Observan que el grupo más beneficiado por el tratamiento debido a la reducción de la caída del FEV1 es el de los exfumadores con un FEV1 < 50%.

OTROS

- Taliercio RM, Chatburn RL, Stoller JK. Knowledge of alpha-1 antitrypsin deficiency among internal medicine house officers and respiratory therapists: results of a survey. *Respir Care.* 2010 Mar;55(3):322-7.

En este trabajo se constata la percepción de que el conocimiento sobre el déficit de AAT entre los profesionales sanitarios es escaso y se sugiere esta como una de las causas del infradiagnóstico. La evaluación del conocimiento de la enfermedad se realiza mediante un cuestionario on line.

- *El-Akawi ZJ, Abu-Awad AM, Sharara AM, Khader Y. The importance of alpha-1 antitrypsin (alpha1-AT) and neopterin serum levels in the evaluation of non-small cell lung and prostate cancer patients. Neuro Endocrinol Lett. 2010 Feb 16;31(1):10.*

Los autores consideran ambas moléculas de utilidad en el seguimiento de los pacientes con CPCP y cáncer de próstata en base a los niveles detectados de ambas sustancias en función del estadio tumoral.

- *Monclus MA, Andreina C, Cabrillana ME, Saez Lancellotti TE, Rensetti DE, Clementi MA, Boarelli PV, Vincenti AE, Fornés MW. Protein fraction isolated from epididymal fluid re-associates sperm in vitro: Possible role of serpins in rat Rosettes assembly. Mol Reprod Dev. 2010 Feb 8.*

En este trabajo se exploran funciones biológicas de las serpinas muy alejadas de lo que habitualmente tratamos desde la Neumología pero que podrían dar información útil para comprender su funcionamiento en otros órganos.

- *Klitzman R. "Am I my genes?": Questions of identity among individuals confronting genetic disease. Genet Med. 2009 Dec;11(12):880-9.*

Este autor evalúa el impacto de las enfermedades genéticas y la vivencia e las mismas desde un punto de vista psicológico e incide en la importancia de tener estos aspectos en cuenta en el trato con los pacientes.

- *Yamashiro T, Matsuoka S, Estépar RS, Diaz A, Newell JD, Sandhaus RA, Mergo PJ, Brantly ML, Murayama S, Reilly JJ, Hatabu H, Silverman EK, Washko GR. Quantitative airway assessment on computed tomography in patients with alpha1-antitrypsin deficiency. COPD. 2009 Dec;6(6):468-77*

En tres centros de Estados Unidos evalúan la correlación entre algunas medidas cuantitativas de enfisema por tac y parámetros funcionales profundizando en trabajos anteriores en esta línea.

- *Holme J, Stockley RA. CT scan appearance, densitometry, and health status in protease inhibitor SZ alpha1-antitrypsin deficiency. Chest. 2009 Nov;136(5):1284-90.*

En este trabajo se estudia mediante la afectación pulmonar en individuos SZ y su correlación con el estado de salud, aunque la distribución del enfisema no es igual a los individuos ZZ el deterioro de la calidad de vida es similar.

SITUACIÓN ACTUAL DEL REDAAT

En los pasados meses la actividad del comité del REDAAT se ha centrado en la elaboración de los contenidos para la Guía para pacientes con Déficit de AAT que ya se ha finalizado, y fue presentada en la sede de SEPAR, el pasado día 22 de febrero. En las próximas semanas se comenzará a distribuir entre los colaboradores del REDAAT, y en los diferentes congresos previstos para el próximo trimestre. Así mismo, se podrá disponer de la versión en pdf on line en la web (www.redaat.es) en el apartado de información para pacientes.



Con respecto a la web y la base de datos se está colaborando con el registro internacional en un exhaustivo control de calidad de la información contenida en AIR, dentro de un proyecto de explotación de los datos de la base internacional que esperamos comience, en breve, a dar resultados.

El ritmo de inclusión de casos nuevos ha descendido en los últimos meses y en la actualidad hay 384 pacientes registrados.

También se está trabajando en la elaboración de los contenidos para la segunda edición del curso monográfico precongreso sobre Déficit de AAT que tendrá lugar el día 25 de junio en A Coruña.