

:: Noticias

CONDOLENCIAS POR EL FALLECIMIENTO DE AMADEU MONTEIRO

El pasado 18 de noviembre falleció Amadeu J. Ferreira Monteiro, Presidente de Honor de la Asociación Alfa-1 de España y activo colaborador en todas las iniciativas que se realizaban en Alfa-1. Amadeu Monteiro destacó siempre entre la comunidad alfa por su gran fuerza y espíritu de superación.

En los últimos años ya estaba muy limitado físicamente, pese a lo cual seguía asistiendo a las reuniones mostrando un inquebrantable compromiso con la Asociación Alpha-1 España.

Nuestro más sentido pésame a la familia y amigos de Amadeu. Sin duda deja un grandísimo hueco en el mundo Alfa1.



CURSO DE FORMACIÓN CONTINUADA SEPAR EN DAAT

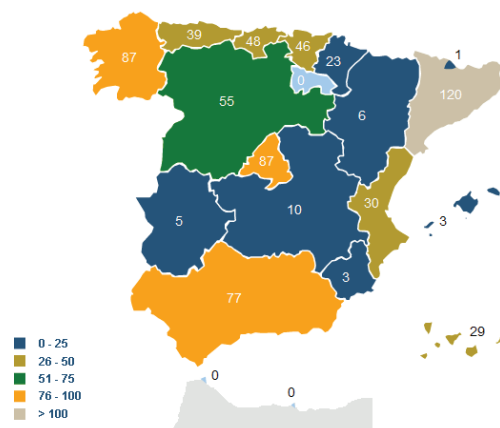
A principios de 2017 estará disponible el curso de formación continuada de SEPAR sobre diagnóstico, tratamiento y manejo del Déficit de Alfa-1 Antitripsina (DAAT) ofertado desde el REDAAT.

El curso se realizará íntegramente en formato on-line y estará disponible para los miembros de SEPAR. Todo el material y seguimiento del curso se realizará a través de la web de SEPAR.

HOJA DE INFORMACION Y CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA TRATAMIENTO CON ALFA1 ANTITRIPSINA

Ya está disponible en la web del REDAAT la actualización de la hoja de información y consentimiento informado para el tratamiento con alfa1 antitripsina. El documento se refleja información para el paciente acerca del tratamiento y sus riesgos.

:: Situación actual del REDAAT



En la actualidad el REDAAT cuenta con 669 pacientes diagnosticados de DAAT (un 8% de los cuales son niños que fueron diagnosticados antes de los 18 años). Un 75% son Pi ZZ, un 20% PiSZ y el 5% restante, portadores de variantes raras.

:: Circuito diagnóstico

Durante el año 2016 se procesaron 221 muestras (genotipado alelo específico para los alelos S y Z). Se ha realizado la secuenciación completa en 42 muestras de gota desecada y en 1 de sangre total (total de estudios realizados: 264).

:: Publicaciones

Recientemente han sido publicados los artículos:

Hernández-Pérez JM, Ramos-Díaz R, Fumero-García S, Pérez JA. **Molecular characterization of PI*Q0_{la palma} a new alpha-1-antitrypsin null allele that combines two defective genetic variants.** *Clin Genet.* 2016 Nov 24. doi: 10.1111/cge.12889

En este artículo se caracteriza una nueva mutación Pi*Q0 la palma la cual combina dos variantes raras.

Recientemente ha sido aceptado para publicación el artículo:

Blanco I, Bueno P, Diego I, Pérez-Holanda S, Casas F, Esquinas C, Miravittles M. **Alpha-1 antitrypsin Pi*Z gene frequency and Pi*ZZ genotype numbers worldwide: an update.** *International Journal of COPD.* En prensa.

El trabajo tiene como objetivo actualizar los datos sobre epidemiología genética del déficit de AAT para calcular a partir de los estudios publicados la frecuencia alélica Pi*Z, así como la prevalencia y el número de sujetos con genotipos Pi*ZZ en todo el mundo.

:: Agenda 2017

Del 5 al 8 Abril

3rd International Research Conference on Alpha-1 Antitrypsin and 6th Alpha-1 Global Patient Congress. Lisboa

Del 19 al 24 Mayo

ATS Congress. Washington.

Del 2 al 5 Junio

50º Congreso Nacional SEPAR. Madrid.

Del 9 al 13 de septiembre

ERS International Congress 2017. Milán.

:: Información importante

Recordamos a los colaboradores del REDAAT que es imprescindible disponer del consentimiento informado (CI) del paciente para incluir sus datos en el REDAAT. Existe un CI en formato pdf en la web. Es responsabilidad del médico registrador solicitar y custodiar este documento. No es necesario remitirlo al REDAAT.

Por otro lado, recordamos también que es obligatorio, según la legislación vigente, que el individuo que se va a someter a un estudio genético firme un consentimiento informado específico. Por tanto, este documento es necesario para solicitar tanto el estudio mediante los kits de gota desecada como en sangre total en el circuito de diagnóstico del REDAAT (disponible en pdf en la web). Es responsabilidad del médico solicitante obtener 3 copias de este documento del paciente: una para el paciente, otra para el médico solicitante y la tercera para el laboratorio (esta última se puede remitir en el mismo sobre de las muestras).

Para agilizar el circuito de diagnóstico y asegurar la correcta recepción de los resultados por correo electrónico, es necesario registrar la muestra antes de su envío a través de la web, en el apartado "diagnóstico del DAAT".