



EDITORIAL

Como cada año durante el congreso SEPAR se renueva el cargo de coordinador del REDAAT. Este año el Dr. Ignacio Blanco ha dado paso a la Dra. Maite Martínez en esta tarea. Ambos profesionales colaboraron en la fundación del Registro hace más de quince años y se han mantenido permanentemente ahí, colaborando en las iniciativas que han ido surgiendo a lo largo de estos años. Ignacio es en este momento el investigador con más trayectoria en España, ha abierto nuevas líneas de estudio sobre el déficit, gracias a su intuición clínica y su trabajo sistemático, lo que le ha llevado a grandes descubrimientos no por inesperados menos importantes, en el campo de la fibromialgia. Maite, firme en sus objetivos de atención a los pacientes y sus necesidades cambiantes, ha conseguido junto con la Dra. Gloria García crear una consulta coordinada en la que ha ido aceptando a los pacientes no sólo con DAAT sino con fibrosis quística y posiblemente más patologías que han superado la edad pediátrica convirtiéndose en un gran ejemplo de trabajo en equipo. Estas rotaciones en la coordinación reavivan el entusiasmo, reparten responsabilidades entre el equipo y nos permiten emprender nuevos retos. Desde aquí me gustaría transmitir mi agradecimiento a ambos.

Beatriz Lara

AGENDA

- European Respiratory Society Annual Congress, Barcelona 18-23 septiembre.
- Symposium de actualización en Neumología. Burgos, 22-23 octubre.



En las **Sesiones Científicas** se hicieron *dos presentaciones* sobre el déficit: *Una revisión de los casos SZ procedentes de Castilla-León* por el Dr. Cadenas y *Una presentación sobre el desarrollo de un modelo in vitro de estrés celular*, parte preliminar del proyecto que presentó el Dr. Stolk y que fue premiado con una beca ERS para estancias en un centro extranjero y fue desarrollado por la Dra. Lara.

Para finalizar, se celebró el **II Foro de Enfermedades Respiratorias Minoritarias** en el que participaron algunas asociaciones de pacientes (AELAM, Alfa-1 España, Asociación de Hipertensión Arterial Pulmonar, Asociación de Transplantados. Airiños entre otras) además de algunos profesionales. En este foro se continuó el debate iniciado en el primer foro sobre la solicitud de los pacientes respiratorios sobre la adecuación de los baremos y peritaje de incapacidad por enfermedad a las necesidades específicas de los pacientes neumológicos como tema principal y se reforzaron las líneas de colaboración con los profesionales iniciadas en el primer foro.



II Foro ERM. 43º Congreso SEPAR, A Coruña 2010



BIBLIOGRAFÍA

ETIOPATOGENIA Y GENETICA

- Wood AM, de Pablo P, Buckley CD, Ahmad A, Stockley RA. *Smoke exposure as a determinant of auto-antibody titre in AATD and COPD. Eur Respir J. 2010 Jun 4.*

Siguiendo otras publicaciones que enfocan la EPOC como una enfermedad con un componente autoinmune, en esta publicación se estudian los niveles de anticuerpos antielastina, entre otros, tanto en individuos con AAT como EPOC y personas sanas. Detectan una correlación inversa entre el consumo acumulado de tabaco y los niveles de autoanticuerpos sin observar relación con el fenotipo de AAT ajustado por tabaquismo.

DIAGNOSTICO

- Miranda E, Pérez J, Ekeowa UI, Hadzic N, Kalsheker N, Gooptu B, Portmann B, Belorgey D, Hill M, Chambers S, Teckman J, Alexander GJ, Marciniak SJ, Lomas DA. *A novel monoclonal antibody to characterize pathogenic polymers in liver disease associated with alpha (1)-antitrypsin deficiency. Hepatology. 2010 May*

En este trabajo del grupo de Cambridge se describe un anticuerpo monoclonal desarrollado por ellos que permite detectar varias variantes que comparten el mismo epitopo: Z, Siiyama, Brescia y una variante de una descripción (His334Asp; alpha (1)-antitrypsin King's).

TRATAMIENTO

- Kaushal S, Annamali M, Blumenkamp K, Rudnick D, Halloran D, Brunt EM, Teckman JH. *Rapamycin reduces intrahepatic alpha-1-antitrypsin mutant Z protein polymers and liver injury in a mouse model. Exp Biol Med (Maywood). 2010 Jun 1;235(6):700-9.*



Esta publicación describe por primera vez un experimento exitoso en vivo de eliminación de polímeros mutantes en hígado y reducción del daño hepático. Estos hallazgos podrían tener una aplicación práctica en el tratamiento de la hepatopatía relacionada con el DAAT en caso de que se reprodujeran en humanos.

OTROS

- *Wood AM, Harrison RM, Semple S, Ayres JG, Stockley RA. Outdoor air pollution is associated with rapid decline of lung function in {alpha}-1-antitrypsin deficiency. Occup Environ Med. 2010 Jun 2.*

La relación entre la exposición a contaminantes ambientales y la caída del FEV1 ya había sido objeto de otras publicaciones, en este trabajo se concreta más este efecto y se relaciona con partículas determinadas y tanto con el FEV1 como con la DLCO.

Existe una selección de la bibliografía publicada sobre el DAAT en la web (www.redaat.es).

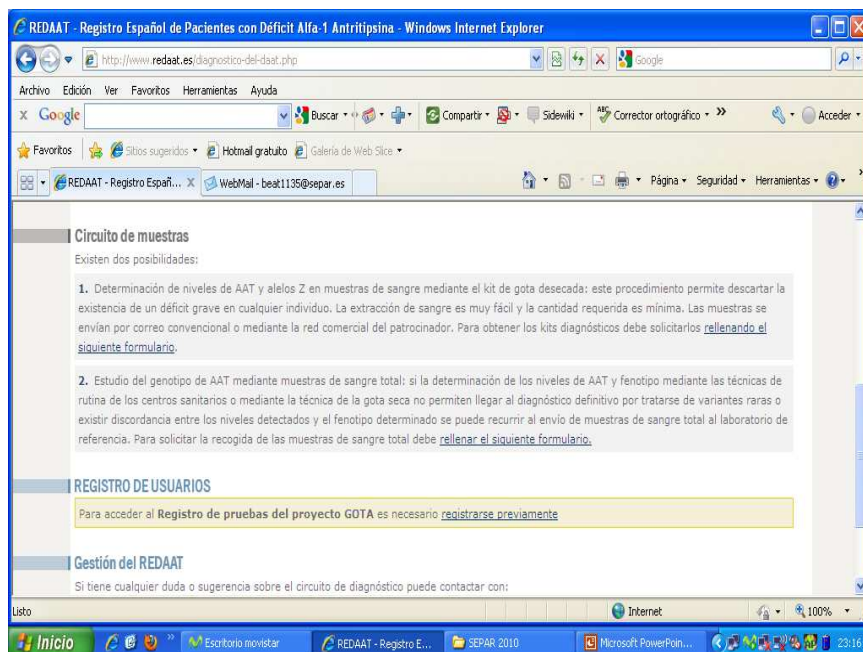
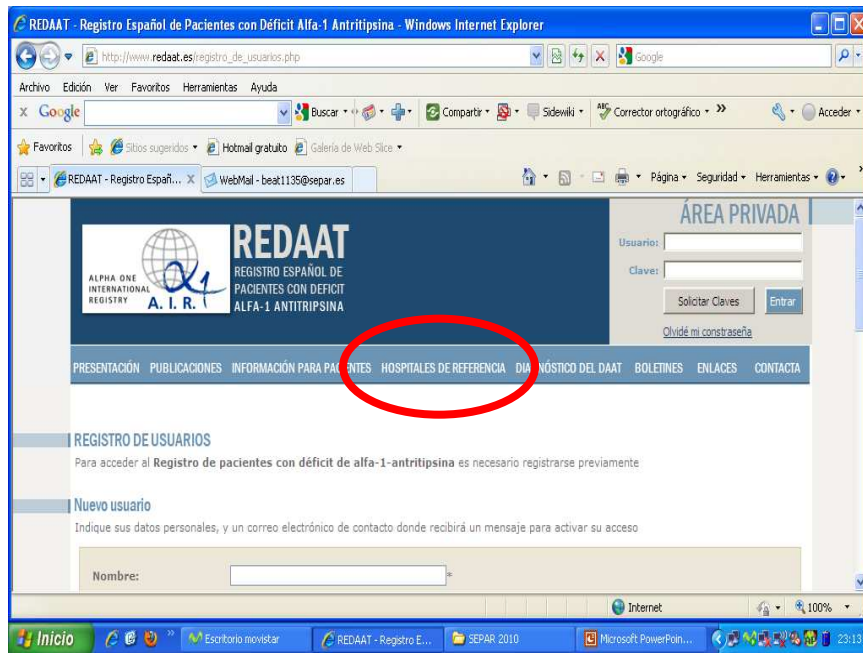
SITUACIÓN ACTUAL DEL REDAAT

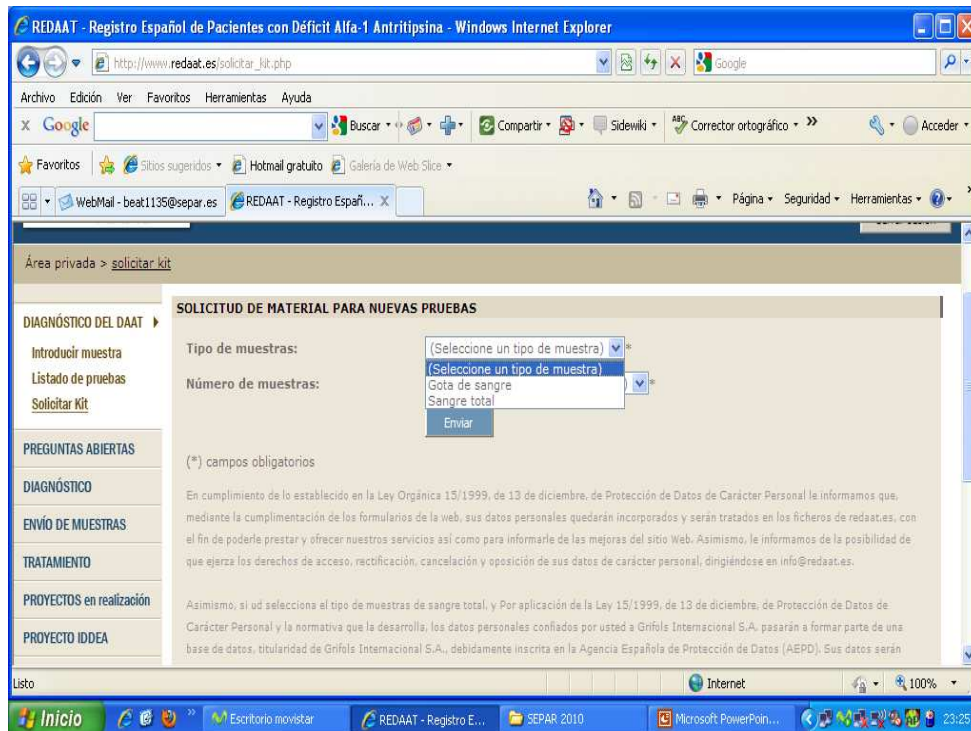
Además de la actividad de rutina de inclusión de casos nuevos y seguimientos e información sobre el déficit, en las últimas semanas la incorporación más importante a la web ha sido el circuito de diagnóstico de AAT. Desde la página principal se pueden solicitar kits para la determinación de AAT en gota de sangre desecada, técnica en la que tenemos una gran experiencia tras 10 años de utilización así como transporte y estudio de muestras de sangre total para casos de especial dificultad diagnóstica.

Esta aplicación permite, no sólo solicitar los kits de diagnóstico sino también visualizar el estado de las muestras durante su procesamiento, recibir el resultado por correo electrónico y contactar con el laboratorio de referencia.

Pensamos que esta nueva aplicación facilitará el acceso al diagnóstico y agilizará todo el proceso con un mayor control de calidad y seguimiento que en fases previas.

A continuación se muestran algunos ejemplos de la aplicación:





Esta aplicación así como la distribución de los kits de diagnóstico y transporte de muestras de sangre total han sido posibles gracias al soporte de Grifols y Crucell Spain, S.A.