

## :: Editorial

Recientemente el Comité Científico de la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR) consideró necesario actualizar la normativa sobre el diagnóstico y tratamiento de los pacientes con déficit de alfa-1 antitripsina (DAAT) publicada en Archivos de Bronconeumología en 2006, encargando su redacción a miembros del Comité del Registro Español de pacientes con DAAT (REDAAT).

El documento que ahora os anunciamos y que saldrá a la luz en breve en Archivos de Bronconeumología, se titula "Actualización sobre indicaciones de búsqueda activa de casos y tratamiento con alfa-1 antitripsina por vía intravenosa en pacientes con enfermedad pulmonar obstructiva crónica asociada a déficit de alfa-1 antitripsina". Sin alcanzar las cualidades metodológicas para poder considerarse una normativa, cumple con el objetivo solicitado por el Comité Científico de la SEPAR, ya que se trata de una revisión sistemática cualitativa y muy exhaustiva (se seleccionaron 107 artículos publicados entre 1985 y 2013 en las bases de datos Medline, Embase y la Cochrane Library) basada en la evidencia científica disponible.

El objetivo del documento es mejorar el diagnóstico del DAAT y, sobre todo, mejorar el tratamiento de pacientes con EPOC asociada al DAAT. Hemos dado prioridad a su utilidad clínica y para ello las preguntas a las que se pretende dar respuesta son: ¿Para qué determinar las concentraciones de AAT? ¿A qué población se debería estudiar? ¿Es efectivo el tratamiento aumentativo con AAT en pacientes EPOC con DAAT documentado?

Es un documento de fácil lectura en el que se han actualizado y resumido las recomendaciones del REDAAT sobre el cribado del DAAT en EPOC, bronquiectasias y asma bronquial, y sobre la aplicación de tratamiento con AAT por vía intravenosa en pacientes con EPOC y DAAT grave (concentraciones de AAT por nefelometría  $\leq$  50 mg/dL), que incluye no solo a genotipos ZZ sino también a variantes deficitarias anómalas y algunos SZ.

Os animamos a su lectura que seguro os será de utilidad en vuestro quehacer diario.

Los autores queremos dar las gracias a todo el Comité del REDAAT así como a los Dres. Rafael Vidal, Rosendo Jardí, Juan Carlos Barros-Tizón, Pedro Pablo España y Carlos Escudero su contribución durante años a las actividades del Registro.

Gracias a todos vosotros por colaborar con el REDA-

AT, aportando y registrando casos con DAAT, lo que sin duda contribuirá a un mejor conocimiento de esta entidad, a reducir su infra diagnóstico, a mejorar el tratamiento de estos pacientes y su calidad de vida.

**Francisco Casas Maldonado.**

Hospital Clínico San Cecilio. Granada.

## :: Circuito de diagnóstico

El circuito de diagnóstico del REDAAT consta de dos apartados:

**A. Estudio del genotipo a partir de muestras en gota de sangre desecada:** permite detectar la presencia de alelos S y Z (genotipado alelo específico). Los kits de diagnóstico pueden solicitarse a través de la web ([www.redaat.es](http://www.redaat.es)). Indicado para los pacientes con concentraciones plasmáticas inferiores a la normalidad en los que el fenotipo no ha sido concluyente o no existe posibilidad de realizarlo en el centro de origen y para el estudio de familiares de pacientes afectados.

Requisitos: claves de acceso del médico solicitante; consentimiento informado firmado por el paciente y médico y alta de la muestra en la web antes de su envío.

**B. Estudio del genotipo a partir de muestras de sangre total:** permite detectar cualquier mutación en el gen de la AAT puesto que se realiza una secuenciación completa. Está indicado cuando se sospecha una variante poco frecuente. Es decir, se ha excluido previamente la presencia de los alelos S y Z.

Requisitos: el médico solicitante debe contactar con el equipo del REDAAT a través de la web o directamente en las direcciones: [beat1135@gmail.com](mailto:beat1135@gmail.com) o [bmartinezd@isciii.es](mailto:bmartinezd@isciii.es).

El consentimiento informado puede descargarse de la web ([www.redaat.es](http://www.redaat.es))

## :: Agenda

**6 y 7 de Setiembre 2014**

**ERS International Congress.** Munich, Germany.

**22 y 23 de noviembre de 2014**

**XV Reunión de Invierno Conjunta de Áreas SEPAR.** Santiago de Compostela

### :: Proyectos de investigación sobre DAAT

El comité del REDAAT quiere felicitar al equipo investigador de la Dra. Escribano por la reciente obtención de dos becas para los siguientes proyectos:

**Título: Análisis de la función mitocondrial en pacientes con déficit de alfa-1 antitripsina.**

IP: **Dra. Amparo Escribano Montaner**. Fundación Hospital Clínico Universitario/IIS INCLIVA, Valencia.

Equipo investigador: Pilar Codoñer-Blanch; Francisco Sanz; Silvia Castillo; Mónica Amor; Sara Pastor; Francisco Dasí.

Entidad financiadora: **SEPAR**

**Título: Estudio del perfil de micro-RNAs circulantes en pacientes con déficit de alfa-1 antitripsina. Implicaciones diagnósticas, pronósticas y terapéuticas.**

IP: **Dra. Amparo Escribano Montaner**. Fundación Hospital Clínico Universitario/IIS INCLIVA, Valencia.

Equipo investigador: Pilar Codoñer-Blanch; Francisco Sanz; Silvia Castillo; Mónica Amor; Sara Pastor; Francisco Dasí.

Entidad financiadora: **Sociedad Española de Pediatría.**

### :: Situación actual del REDAAT

La base de datos del REDAAT incluye 547 casos de déficit grave. La edad media de los afectados es de 56 años y el 60% son varones. Como se ha mencionado en anteriores boletines, en los últimos meses se ha incrementado el número de diagnósticos de variantes poco frecuentes de manera que España es uno de los países europeos con un mayor número de casos detectados.