

:: Noticias

BIENVENIDA

Nos complace anunciar y dar la bienvenida al Comité Asesor del REDAAT como neumóloga pediatra a la Dra. Silvia Castillo de Valencia.

NUEVO KIT DE PROGÉNKA-GRIFOLS PARA LA DE-TECCIÓN DE 14 MUTACIONES DE AAT

En la pasada Reunión de Invierno de SEPAR, celebrada en Sevilla los días 24 y 25 de noviembre, Grifols presentó el nuevo Kit diagnóstico de Progénka que contiene 14 de las mutaciones más frecuentes (a saber: PI*M Procida, PI*M Malton, PI*S Iiyama, PI*QO Granite falls, PI*QO West, PI*QO Bellingham, PI*F, PI*P Lowell, PI*S, PI*Z, PI*QO Mattawa, PI*QO Clayton, y PI*M Heerlen). Este nuevo Kit de diagnóstico del DAAT nos permitirá aumentar el diagnóstico del DAAT y podría ser una herramienta muy útil también en Atención Primaria.

Este kit diagnóstico de Progénka va a hacer necesario desarrollar un nuevo circuito para el envío de muestras, que todavía está en fase de desarrollo por lo que el circuito actual de envío al ISCIII seguirá funcionando hasta final de año como hasta ahora.

DOCUMENTO DE CALIDAD EN LOS PROCEDIMIENTOS TÉCNICOS DE LABORATORIO PARA EL DIAGNÓSTICO DEL DAAT

El Comité Calidad Asistencial de SEPAR ha aprobado recientemente la realización del documento de calidad en los procedimientos técnicos de laboratorio para el diagnóstico del DAAT. Los objetivos principales de este documento son: establecer los rangos de normalidad de la concentración de AAT por nefelometría, resolver las diferencias de valores para las determinaciones realizadas por turbidimetría y nefelometría, y desarrollar todos los procedimientos técnicos realizados en los Centros de Investigación Básica del REDAAT para el diagnóstico del DAAT. Además, se elaborará un mapa para el territorio español con los recursos disponibles para el diagnóstico del DAAT. Finalmente, tras la elaboración de este documento, se pretende que SEPAR/REDAAT se dirijan a la AEFA (Asociación Española de Laboratorios Clínicos) para que puedan ser modificadas las actuales concentraciones de referencia de la normalidad para la AAT (90-200 mg/dl) por la que sea comunicada en este documento, según la evidencia científica.

:: Agenda 2017

Del 15 al 17 de Marzo.

44º Congreso de Neumotur. Almería.

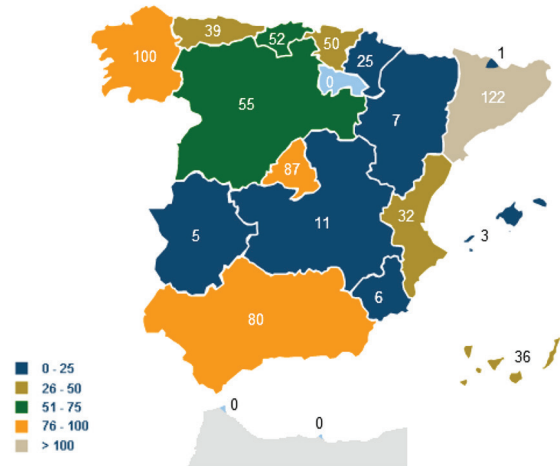
Del 18 al 23 Mayo.

American Thoracic Society Congress. San Diego, EEUU.

Del 31 mayo al 3 Junio.

51 Congreso Nacional SEPAR. Palma de Mallorca.

:: Situación actual REDAAT



En la actualidad el REDAAT cuenta con 711 pacientes diagnosticados de DAAT (un 10% de los cuales son niños que fueron diagnosticados antes de los 18 años). Un 75% son Pi ZZ, un 20% Pi SZ y el 5% restante, portadores de variantes raras.

Circuito de diagnóstico

Durante el año 2017 se procesaron 242 muestras (genotipado alelo específico para los alelos S y Z). De estas, se ha realizado la secuenciación completa en 47 muestras de gota desecada y en 7 de sangre total.

Explotación de la base de datos

El REDAAT es una herramienta colaborativa orientada a mejorar el conocimiento del DAAT, por tanto, la información que contiene está a disposición de cualquier investigador que la precise. Para ello, debe remitir su propuesta al Comité Asesor del REDAAT para su valoración.

:: Publicaciones

Recientemente se han sido publicados los artículos:

1. Belmonte I, Barrecheguren M, Esquinas C, Rodríguez E, Miravittles M, Rodríguez-Frías. Genetic diagnosis of α 1-antitrypsin deficiency using DNA from buccal swab and serum samples. Clin Chem Lab Med. 2017 Aug 28;55(9):1276-83.

El trabajo tiene como objetivo validar el diagnóstico genético del DAAT mediante la técnica del frotis bucal y suero en sangre.

2. Esquinas C, Janciauskiene S, Gonzalo R, Mas de Xaxars G, Olejnicka B, Belmonte I, Barrecheguren M, Rodríguez E, Nuñez A, Rodríguez-Frías F, Miravittles M. Gene and miRNA expression profiles in PBMCs from patients with severe and mild emphysema with PiZZ Alpha1-Antitrypsin Deficiency. Int J Chron Obstruct Pulmon Dis. 2017 Nov 29;12:3381-90.

El trabajo tiene como objetivo analizar el patrón diferencial de expresión génica en los pacientes con PiZZ que podría relacionarse con la gravedad de la enfermedad e identificar las rutas biológicas en las que estos genes podrían estar implicados

3. Matamala N, Lara B, Gomez-Mariano G, Martínez S, Retana D, Fernandez T, Silvestre RA, Belmonte I, Rodriguez-Frias F, Vilar M, Sáez R, Iturbe I, Castillo S, Molina-Molina M, Texido A, Tirado-Conde G, Lopez-Campos JL, Posada M, Blanco I, Janciauskiene S, Martinez-Delgado B Characterization of novel missense variants of SERPINA1 gene causing alpha-1 antitrypsin deficiency. Am J Respir Cell Mol Biol. 2017 Dec 12.

4. Esquinas C, Serreri, Barrecheguren M, Rodriguez E, Nuñez A, Casas F, Ignacio Blanco, Pirina P, Lara B, Miravittles M. Long-term evolution of lung function in individuals with Alpha-1 Antitrypsin Deficiency from the Spanish Registry. Int J Chron Obstruct Pulmon Dis. Jan 2018. Accepted.

El objetivo de este estudio fue describir los factores relacionados con el descenso de la función pulmonar a largo plazo en pacientes con enfisema y PiZZ.

5. Miravittles M, Dirksen A, Ferrarotti I, Koche N, Stolk J, Thabut G, Turner A, Vogelmeier C, Stockley R. European Respiratory Society Statement: Diagnosis and treatment of pulmonary disease in alpha-1 antitrypsin deficiency. Eur Respir J. 2017 Nov 30;50(5).

Nuevo documento oficial de la Sociedad Europea de Respiratorio (ERS) sobre diagnóstico y tratamiento de la enfermedad pulmonar en pacientes con DAAT.

:: 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 (http://www.redaat.es/pdf/CI_DIAGNOSTICO_GENETICO_DE_DAAAT.pdf). Es responsabilidad del médico registrador solicitar y custodiar este documento. No es necesario remitirlo al REDAAT.

Por otro lado, recordamos también que, según la legislación vigente, es obligatorio 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 (http://www.redaat.es/pdf/CI_DIAGNOSTICO_GENETICO_DE_DAAAT.pdf)). 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".