

EDITORIAL

La renovación y activación de la web del registro ya está prácticamente finalizada. Como suele ocurrir en estos casos, siempre surgen problemas técnicos diversos que enlentecen el proceso e impiden cumplir los plazos previstos inicialmente pero, tras tantos meses de paro obligado, nos encontramos en la recta final.

El Registro dispone de un nuevo dominio propio que mejorará la accesibilidad a la web que ya se puede consultar (www.redaat.es) aunque esté en fase de prueba. Se ha adecuado a la legislación en materia de protección de datos personales y se ha intentado mejorar la calidad del tratamiento de los mismos con elementos como la creación de un consentimiento informado para la inclusión de casos, entre otros. Estas mejoras han sido posibles gracias a la colaboración y asesoría del gabinete de abogados Becerra que colabora habitualmente con SEPAR y la Dra. Leis que desde el departamento del Colegio de Médicos de Barcelona “Web Médica Acreditada” (www.wma.comb.es) nos ha dado algunos consejos y ha concedido una acreditación de calidad a nuestra web.

En los últimos meses, los trabajos en la web han monopolizado la actividad del registro ya que es su herramienta fundamental, pero a partir de ahora podremos retomar las actividades de difusión, diagnóstico y ampliación de la investigación en alfa-1 antitripsina que se dirigirán a reforzar nuestra implicación en el campo de la EPOC y ampliar la colaboración con otros grupos con intereses comunes.

*Beatriz Lara
Gestión del REDAAT
32527blg@comb.es*

AGENDA

- A) 16-21 de mayo. American Thoracic Society Annual Convention. Toronto. Canadá.
- B) 30 mayo-2 junio. 41º Congreso anual de la SEPAR. Tenerife.
- C) 11-13 de junio. COPD6 Conference. Birmingham. UK.
- D) 10 de junio. 5th International Conference on Alpha-1 Antitrypsin Deficiency. Birmingham. UK.
- E) 19-20 de junio. XI Symposium sobre Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica. Barcelona

BIBLIOGRAFÍA SELECCIONADA

ETIOPATOGENIA Y GENETICA

Zorzetto M, Russi E, Senn O, Imboden M, Ferrarotti I, Tinelli C, Campo I, Ottaviani S, Scabini R, von Eckardstein A, Berger W, Brändli O, Rochat T, Luisetti M, Probst-Hensch N; the SAPALDIA Team. SERPINA1 Gene Variants in Individuals from the General Population with Reduced {alpha}1-Antitrypsin Concentrations. Clin Chem. 2008 May 29:0.

Este estudio muestra las variantes predominantes en cada franja de niveles de AAT aportando una descripción molecular detallada de los déficits intermedios que puede ser de utilidad en el proceso diagnóstico. En concreto, Pi*MM predomina en la franja de niveles séricos más elevados y Pi*MS y Pi*MZ sucesivamente e los rangos inferiores.

DIAGNOSTICO

Ljujic M, Topic A, Divac A, Nikolic A, Petrovic-Stanojevic N, Surlan M, Mitic-Milicic M, Radojkovic D. Isoelectric focusing phenotyping and denaturing gradient gel electrophoresis genotyping: a comparison of two methods in detection of alpha-1-antitrypsin variants. Transl Res. 2008 May;151(5):255-9.

Se comparan dos técnicas: una de isoelectroenfoque y una de electroforesis en 27 pacientes para evaluar los resultados de ambas técnicas y su aplicabilidad. Concluyen que ambas técnicas son útiles, considerando la primera mejor para la detección de las variantes más frecuentes y la segunda para cribado de variantes raras combinada con la secuenciación.

Hogarth DK, Rachelefsky G. Screening and familial testing of patients for alpha 1-antitrypsin deficiency. Chest 2008; 133(4):981-8.

Esta revisión comenta los motivos que justifican la realización de programas de cribado y sus implicaciones a diversos niveles y recomienda su utilización rutinaria en los pacientes afectados de EPOC y asma.

Fregonese L, Stolk J, Frants RR, Veldhuisen B. Alpha-1 antitrypsin Null mutations and severity of emphysema. Respir Med 2008;102(6): 876-84.

Este grupo confirma en la población estudiada, que los portadores de mutaciones tipo "Null" cuyos niveles de alfa-1 antitripsina son muy bajos, tiene también un mayor deterioro funcional respiratorio que los portadores de otras variantes deficitarias graves (SZ,ZZ).

TRATAMIENTO

Zamora NP, Pla RV, Del Rio PG, Margaleff RJ, Frias FR, Ronsano JB. Intravenous human plasma-derived augmentation therapy in alpha(1)-antitrypsin deficiency: from pharmacokinetic analysis to individualizing therapy. Ann Pharmacother. 2008 May;42(5):640-6.

En este trabajo se muestra el modelo de análisis farmacocinético utilizado por el grupo del Hospital Vall d'Hebron para la optimización del tratamiento sustitutivo. Concluyen que mediante este sencillo método se puede individualizar la dosis necesaria mejorando la eficiencia del tratamiento.

Heresi GA, Stoller JK. Augmentation therapy in alpha-1 antitrypsin deficiency. Expert Opin Biol Ther 2008;8(4):515-26.

Tras revisar la bibliografía de los últimos 40 años sobre tratamiento sustitutivo, los autores concluyen que existen evidencias que muestran que su utilización favorece un descenso en la pérdida progresiva de función pulmonar y tasas de infección y el tratamiento es bien tolerado aunque no consideran aclarada su coste-efectividad.

OTROS

Yang P, Sun Z, Krowka MJ, Aubry MC, Bamlet WR, Wampfler JA, Thibodeau SN, Katzmann JA, Allen MS, Midthun DE, Marks RS, de Andrade M. Alpha1-antitrypsin deficiency carriers, tobacco smoke, chronic obstructive pulmonary disease, and lung cancer risk. Arch Intern Med. 2008 May 26;168(10):1097-103.

Mediante un diseño de caso-control dual se determina que los pacientes portadores de variantes deficientes de AAT tienen una mayor predisposición a desarrollar cáncer de pulmón, especialmente adenocarcinoma y carcinoma escamoso. Dentro de la población afectada por neoplasia de pulmón los portadores de variantes deficientes podrían representar aproximadamente el 11%.

Sandström CS, Novoradovskaya N, Cilio CM, Piitulainen E, Sveger T, Janciauskiene S. Endotoxin receptor CD14 in PiZ alpha-1-antitrypsin deficiency individuals. Respir Res. 2008 Apr 21;9:34.

El CD14, receptor de lipopolisacáridos en su fase soluble presenta niveles séricos más elevados en individuos Pi*ZZ que en sujetos Pi*MM. La expresión de mCD14 en monocitos también es superior en sujetos Pi*ZZ. Estos hallazgos no se habían descrito con anterioridad.

NOVEDADES

En esta ocasión queremos dar la bienvenida a dos nuevos miembros del Comité Asesor que aunque llevan algún tiempo trabajando en alfa-1 antitripsina y colaborando con el registro, entran a formar parte oficialmente del comité con motivo de la renovación que está teniendo lugar en las últimas semanas. Se trata de los Dres. Sergio Cadenas y María Torres. Así mismo, agradecemos a los Dres. Juan Carlos Barros-Tizón y Carlos Escudero que han decidido interrumpir su participación en el comité, su gran labor en estos 15 años de evolución del REDAAT.

En el Symposium sobre EPOC que se celebrará en junio, tendremos la oportunidad de reunirnos con los nuevos miembros gracias a la colaboración de Laboratorios Crucell-Berna.

SITUACIÓN ACTUAL DEL REDAAT

Finalmente, tras meses de trabajo, podemos anunciar la entrada en funcionamiento de la nueva web del registro con su propio dominio (www.redaat.es). Su estructura y dinámica de funcionamiento es igual a la previa, aunque se han introducido algunas mejoras técnicas, además de la actualización de los contenidos. Esta autonomía en cuanto al dominio, no supone una independización con respecto a SEPAR, continúa siendo accesible a través de su web (www.separ.es) pero facilita el acceso ya que, no es necesario entrar en el área para socios de SEPAR para poder obtener la información del REDAAT.

Esta nueva web ha sido posible gracias al patrocinio de Laboratorios Grifols que desde su entrada en el campo de la alfa-1 antitripsina, han mostrado interés en apoyar las iniciativas científicas de los profesionales que se dedican a esta enfermedad.

A continuación se muestra la página inicial de la nueva web.

