

Congreso SEPAR junio 2004

Palacio Municipal de Congresos, Madrid

Introducción

La presentación del Registro Español de Alfas en el Congreso tuvo muchos puntos de interés en el campo de la investigación, el desarrollo del Registro y las perspectivas para el futuro. La reunión con el Laboratorio de Grifols también fue positiva en cuanto a saber la situación actual de informar a los médicos acerca del tratamiento sustitutivo y el plan de acción del Laboratorio durante este año.

1. Estudio Observacional del tratamiento con Trypsone ® Dra. Svezda Drobnic

Con la colaboración del Laboratorio Grifols, van a llevar a cabo próximamente un estudio entre los alfas que reciben tratamiento sustitutivo con Trypsone. Este estudio es habitual, una vez aprobado un producto por la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios.

Evaluará la tolerancia, medirá los signos vitales y cualquier acontecimiento adverso que podría ocurrir con el tratamiento. También evaluará la seguridad en el producto, la eficacia bioquímica y los efectos sobre el estado funcional pulmonar. El estudio está previsto realizarlo en 10 comunidades autónomas durante un periodo de 24 meses necesitándose, como mínimo, 10 pacientes con un total de 100 infusiones. Dicho estudio está abierto a la inclusión de más .

Los pacientes, a quienes solicitarán su participación, van estar informados acerca de los detalles del estudio, previo a pedir su consentimiento. Animamos a todos los alfas a colaborar para mejorar el conocimiento acerca del tratamiento sustitutivo en el afectado del pulmón

2. Seguimiento de la Situación del Registro Dra. Beatriz Lara

Las conclusiones anteriores en la última reunión no fueron muy alentadoras, de parte de los médicos neumólogos, se notaba escaso interés en acceder al Registro e ingresar los datos de sus pacientes o mantenerlos actualizados. Con lo cual es necesario plantear nuevos objetivos como los siguientes propuestos:

- Presentación del Registro en Congresos Regionales
- Mandar información a los socios de SEPAR facilitando el contacto directo, no sólo a través de la Web

- Aplicar mejoras en el Registro online

Los problemas detectados son los siguientes:

- la falta de actualización de datos antiguos
- la falta de actualización de pacientes antiguos
- fallecimientos de afectados no notificados
- escaso diagnóstico y registro nuevo

El nº total de registrados es de 389, aunque los datos exportados desde España al Registro internacional de Alfas, AIR, se limita a 190 registros nada más.

La hipótesis sobre los problemas es que no es preciso incluir los datos para obtener el tratamiento sustitutivo. Como consecuencia de no incluir los datos correctamente, los datos carecen de fiabilidad y no reflejan la situación demográfica de los alfas en España

Las propuestas de la administración del Registro son las siguientes:

- Recordatorio por teléfono y por escrito a los médicos
- Distribución de publicaciones acerca del Registro
- Gestión personal e interacción directa con los médicos colaboradores
- Actualización de los pacientes antiguos
- Aumento de la utilidad del Registro

Se comentaron también los datos de los registros de pacientes de otros países colaboradores de AIR y se explicaron las razones por las que en algunos países el número de personas registradas es muy bajo

Evidentemente de parte de la Asociación, en esta ponencia, indicamos la importancia que creemos para incluir todos los casos alfas en España, hepáticos y homocigotos, MZ's y la necesidad de adaptar el Registro a las especificaciones de la comunidad digestiva y vincular el acceso al Registro a los sitios web frecuentados por estas comunidades de médicos, no únicamente a través del sitio web SEPAR. De nuestra parte he notado que el acceso al Registro se ha modificado para cumplir con más estrictas exigencias de autorización y autenticación de datos del usuario (médico), cuestión muy importante con este tipo de datos.

3. Eficacia de la terapia sustitutivo AAT en tratar los síntomas de fibromialgia en dos pacientes PiZZ con déficit AAT Dr. I Blanco, Hospital Valle Nalon, Langreo, Asturias

Dr. Blanco va a publicar próximamente este artículo pero brevemente resumiré los puntos importantes de su investigación. Se publicará en el Journal of Reumathology.

Dos de sus pacientes padecían, aparte del déficit AAT que afectaba el pulmón, la fibromialgia. Es una condición, no siempre reconocido por los médicos, pero se parece a la reumatología en sus síntomas, con síntomas de cansancio, debilitamiento, dolor muscular y llegando en algunos casos a perder la autonomía de la persona.

Se diagnosticaron estos dos individuos con 27 y 39 años y empezaron con el tratamiento sustitutivo en 1992. Tuvieron una desaparición progresiva de los síntomas de la fibromialgia y una estabilización de la función pulmonar. En los cortes de suministro de Prolastina® que tuvieron entre 1998 y 2003 aproximadamente volvieron los síntomas de fibromialgia.

La investigación del Dr. Blanco tiene especial mérito, porque va más allá con respecto a alfa-1-antitripsina y sus propiedades y efecto en el organismo cuando hay deficiencias. La AAT es conocida por sus propiedades anti-inflamatorias y antioxidantes, incluyendo los síntomas provocadas por las alergias.

4. Proyectos Futuros

Estudio Epidemiológico del fenotipo AAT en Pacientes con EPOC

Dr. M Miravittles

Los objetivos de esta campaña, que está previsto que cuente con el patrocinio de SEPAR, adicionalmente a Grifols y Bayer son

- la sensibilización a la existencia del déficit AAT
- la potenciación de las actividades del Registro: el refuerzo en las actividades y una campaña de difusión pública de las acciones y la imagen del Registro.

Se dirigirá a los neumólogos y, en fases posteriores, podría extenderse a los médicos de atención primaria.

Tendrá un alcance nacional.

Se espera poder iniciar la campaña en octubre de 2004.

Se analizará 4000 muestras en gota seca.

Estudio de los hermanos con el mismo genotipo/ fenotipo ZZ

(Sibling Pair Study): progreso

Dra Beatriz Lara

Este estudio está en marcha, para detectar las diferencias genéticas que determinan un distinto desarrollo de la enfermedad en pares de hermanos con el mismo fenotipo

Actualmente están estudiando el DNA de todos los participantes en este proyecto en Marshfield EEUU, que es el primer laboratorio en el mundo, en el estudio genético.

La elección de los sujetos se basaba en la identificación y localización de hermanos con las mayores discordancias entre las lecturas de FEV₁ tras la administración de un broncodilatador y KCO (difusión). Los países participantes son España, Holanda, Italia, Inglaterra y Suecia

Está pendiente de los resultados genéticos.

Dr. Cristian de la Roza, presentó su ponencia acerca del **proyecto Gota Seca**:

En las fases 1 y 2 del proyecto, se estudiaron pacientes con enfisema, y se reclutaron pacientes entre los miembros del Registro. En la tercera fase, se amplió el estudio a neumólogos del Area IRTS de SEPAR, y a pacientes con EPOC.

En la tercera fase se ha apreciado una menor respuesta entre los profesionales, y la proporción de personas PiZZ detectadas ha sido menor. Dichos resultados se explican, por una parte, por la menor implicación de los neumólogos participantes en el proyecto, y por otra, por tratarse de una población (EPOC) en la que el porcentaje de PiZZ es menor que entre los afectados de enfisema.

En la fase 3 se limitó el genotipado a los pacientes con niveles de AAT deficientes, y se buscaron, además de pacientes con alelos Z, aquellos con alelos S. cuyas conclusiones residen en: al reclutar los pacientes se descenden notablemente el número de personas con el alelo Z. No muy alentador para detectar precozmente los deficitarios.

Los resultados de este proyecto se nos puede pedir por Internet o por teléfono (en un documento con formato PowerPoint.)

Probablemente habrá que diseñar un plan de participación para el siguiente proyecto gota seca, para destacar lo sencillo y rápido que es llevarlo a cabo, ya que los médicos necesitan ver que no ocupa mucho tiempo y es muy sencillo. Unos “ tres pasos básicos”.

¿Cambios en los métodos de screening? ¿ Un método común entre todos los países. ?

A raíz de los resultados del proyecto gota seca, y comparando los métodos entre distintos países, parece ser que se necesita homogenizar las técnicas empleadas. En breve habrá una reunión entre 5 laboratorios en Italia: procedentes de Miami, Salt Lake City, Italia, España y Alemania, para tratar las diferencias e intentar identificar métodos comunes.

Otros puntos importantes entre las reuniones y contactos realizados en el Congreso SEPAR 2004

La campaña para la detección precoz, comenzando en el otoño 2004, va estar reforzada por la presentación personal del proyecto a los neumólogos por parte de los delegados de Grifols. Dichos delegados han hecho este año una labor intensa para hacer llegar información a los neumólogos acerca del tratamiento sustitutivo AAT y el diagnóstico del déficit AAT.

Este año Grifols, ha estado presente en congresos de neumología a nivel nacional y a nivel regional y han visitado todos los hospitales, y unidades de neumología en España, entregando una copia de la publicación [ETS/ ARS Standards for The Diagnosis and Management of AAT Deficiency Disease](#). No hay nadie que no pueda recibir el tratamiento, salvo por la administración o política de los médicos responsables. Estas barreras siguen existiendo pero no presentan un obstáculo (ver el caso de Hospital Clínico, Madrid que recientemente está liberalizando los procedimientos para autorizar el suministro a las personas necesitadas)

El esfuerzo conjunto, entre todos los participantes de este entorno, el paciente, la Asociación, los médicos colaboradores de SEPAR y Grifols está produciendo cambios, aunque lentamente. Actualmente en España existe una lista de espera para el tratamiento de 10-15 personas, cosa que no debe de ocurrir, o debe de durar un período absolutamente mínimo.

Parece ser que en Galicia, es donde hay más casos en lista de espera, posiblemente la Comisión que se formó el año pasado para el tratamiento de los alfas podría contribuir a aliviar esta tardanza en el suministro. Tal vez, no se agilicen los tramites para que los nuevos casos reciban tratamiento rápidamente. Creo que es posible que de parte de la Asociación, Juan Bautista Villamarín o Carmen Pérez Vázquez, desinteresadamente contacten de nuevo con esta Comisión, para averiguar como está progresando su trabajo, y si los nuevos casos están recibiendo tratamiento más rápidamente.

De esta manera demostramos que estamos pendientes de los intereses de los alfas gallegos aunque actualmente desconocemos personalmente estos casos.

El feedback en el Congreso demostró cuando entrevistamos a los médicos, nos demostró

- no tienen suficiente conocimiento del déficit AAT y la posible existencia de casos entre sus pacientes. No saben o no se preocupan a realizar una prueba entre sus casos más probablemente afectados. (EPOC por ejemplo)
- hay confusión entre si se puede o debe de recetar el tratamiento sustitutivo o no a sus pacientes.

■ consideran que no hay recursos o tiempo suficiente para colaborar en los proyectos como el proyecto gota seca.

Tristemente, notaba que en algunos casos los médicos indicaban que la política de la autoridad hospitalaria es no realizar el diagnóstico del déficit AAT a las personas mayores y por consecuencia no administrarles el tratamiento sustitutivo, creyéndolo incluso no necesario.

Al consultar con otros médicos acerca de la veracidad de este posible obstáculo administrativo, o político, me indicaban que los médicos tienen derecho a realizar los diagnósticos y prescribir los tratamientos que ven oportunos para sus pacientes, y no es una cuestión administrativa o política ajena a ellos.

Este motivo puede ser un obstáculo principal para el alfa no diagnosticado:

El error de no diagnosticar correctamente a la persona mayor y no ofrecerle tratamiento es terrible en sí, por excluirle de su derecho a recibir la atención sanitaria adecuada, pero a la vez se pierde la posibilidad de detectar otros casos de alfas en la familia, por la herencia genética, que pasan totalmente desapercibidos.

El representante de Bayer Pharmaceuticals, Sr. Albert Llopatmonge, demostró su interés en colaborar con la Asociación, en cuanto a suministrar folletos. Me sorprendía aprender que en Alemania hay 1000 personas que reciben tratamiento sustitutivo.

Este dato demuestra lo lejos que estamos de conseguir el diagnóstico precoz en la población en España. En España Bayer suministra a aproximadamente 90 alfas y Grifols 30 aproximadamente.

Parece ser que un obstáculo en recetar el tratamiento sustitutivo a los afectados con fenotipo MZ, es la no inclusión de estos casos por parte del Ministerio de Sanidad en la lista de candidatos. Es voluntad del médico si se receta o no, según el estado de salud del paciente y su opinión profesional. Creo que podremos tratar este tema directamente con el nuevo Ministerio de Sanidad.

Grifols ha preparado un dossier tríplico informativo acerca del Registro Española de Pacientes con Déficit de AAT, donde aparecen nuestros datos, desafortunadamente sin las señas del sitio web de la Fundación Alfa 1 de Puerto Rico. El proyecto de relanzamiento del web del Registro y la campaña de concienciación estarán abiertos a nuestras sugerencias en septiembre 2004 o anteriormente, con lo cual espero que podremos trabajar en un borrador, procurando una mayor colaboración e input de

parte de los alfas, en este campo. Es posible que la campaña se abra a todos los públicos y no solamente a las comunidades de médicos.

Hemos solicitado a la secretaria de SEPAR incluir una carta acerca de la Asociación Española a circular a sus miembros para el otoño, Son casi 2.500 neumólogos y cubre casi la totalidad de la comunidad de neumólogos en España.

Visitamos todos los stands de las empresas expositores, (15) para conseguir los datos de la persona encargada o más probablemente interesada en colaborar con nuestra Asociación económicamente o a través de recursos específicos y esperamos tratar de establecer relaciones con ellos en el otoño, reanudando el contacto y presentando proyectos concretos.

Conclusiones

El trato ha sido muy positivo entre la comunidad de médicos, colaboradores las empresas que suministran tratamientos y productos a los afectados y creo que la Asociación está consolidando una posición de reconocimiento por su contribución a mejorar la situación de los alfas, y trabajar juntos con los organismos más preocupados por el avance en este terreno.

Finalmente quiero agradecer especialmente los esfuerzos de Fuensanta Soria de Quintana, Amadeu Ferreira Monteiro y su esposa Fina y Mariano Pastor Sanz por su dedicación durante este fin de semana, cuando ellos se pusieron en las carpas, en el centro de Madrid: Respira Mejor, que se organizó con la financiación y apoyo de GlaxoSmithKline y los médicos colaboradores de SEPAR.

El trabajo de todos los alfas ha sido vital para poder demostrar a los congresistas, las empresas participantes en Respira Mejor 2004 que la Asociación Española de Alfas saben actuar a pesar de tener tan pocos voluntarios, pocos socios y pocos recursos.