

Unas 5.000 personas con Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica (EPOC) podrían tener un déficit genético sin saberlo

4 May. 2005 - Facilitar el acceso al diagnóstico del posible déficit de alfa-1-antitripsina (AAT) a los neumólogos que atienden a pacientes con EPOC es el principal objetivo del Proyecto IDDEA (Información y Detección del Déficit de Alfa-1-antitripsina), una iniciativa del Registro Español de Pacientes con Déficit de AAT avalada por la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR).

El proyecto pretende además, difundir la información más actualizada sobre este déficit infradiagnosticado. La Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica (EPOC) es una patología respiratoria causada mayoritariamente por el consumo de tabaco. Sin embargo, algunos de los pacientes diagnosticados de EPOC podrían sufrir sin saberlo un déficit genético de la proteína alfa-1-antitripsina (AAT) causante del 1-3% de los casos de EPOC sintomático. Este déficit genético aumenta la susceptibilidad al tabaco para el desarrollo de la EPOC.

La AAT es una proteína producida principalmente en el hígado, que tiene una función protectora a nivel pulmonar y su déficit puede ocasionar el deterioro del pulmón y la aparición de patología respiratoria, principalmente enfisema, en edades tempranas (alrededor de los 40 años). Se trata de una degeneración progresiva del pulmón que puede resultar altamente incapacitante y que en algunos casos obliga a la realización de un trasplante de pulmón. El déficit de AAT también puede causar hepatopatía, sobre todo en niños.

El déficit de AAT, una patología infradiagnosticada

El déficit de AAT es la enfermedad hereditaria más frecuente en edad adulta y sin embargo se trata de una patología infradiagnosticada, en la que el diagnóstico suele ser tardío, retrasándose en España una media de 10 años (medido como el tiempo entre el diagnóstico de la EPOC y del déficit de AAT) según se concluyó en un estudio realizado en nuestro país. Según estimaciones, en España puede haber hasta 12.000 personas con la forma deficitaria grave PiZZ. No obstante, el Registro Español de Pacientes con Déficit de AAT solamente incluye a 429 individuos (marzo de 2005).

La OMS recomienda realizar la prueba diagnóstica a todos los pacientes con EPOC

Diferentes organismos internacionales como la OMS, la American Thoracic Society (ATS) y la European Respiratory Society (ERS) aconsejan realizar una determinación de las concentraciones de alfa-1-antitripsina a todos los pacientes con EPOC, con el fin de incidir en la educación sanitaria (consumo de tabaco y la exposición a irritantes respiratorios que empeoran el pronóstico), iniciar el tratamiento sustitutivo mediante la infusión periódica de concentrado alfa-1-antitripsina si así estuviera indicado y finalmente, identificar precozmente a otros familiares afectados al tratarse de una patología hereditaria.

Desarrollo del proyecto IDDEA

Para cumplir el primero de los objetivos del Proyecto IDDEA, se distribuirán gratuitamente 4.000 pruebas diagnósticas entre aquellos neumólogos que deseen realizar la prueba diagnóstica.

A partir de una gota de sangre capilar recogida sobre papel secante, se determina la concentración de AAT en sangre y en aquellos casos en que la concentración encontrada sea deficitaria, se extenderá la investigación para conocer si se trata de un déficit grave homocigoto PiZZ.

La muestra la recogerá el especialista en su consulta mediante punción en el pulpejo del dedo, depositándola en el espacio destinado a ello en el kit de recogida de muestras. La muestra se enviará por correo al laboratorio central del Registro en el Hospital Vall d'Hebron de Barcelona, donde será analizada.

El análisis es gratuito y el diagnóstico se facilitará de forma cómoda, rápida, fiable y sencilla. La información sobre los resultados y datos de los pacientes diagnosticados estará a disposición de todos los médicos participantes y podrán consultarse, de forma codificada y respetando la confidencialidad, a través de la web del Registro Español de pacientes con déficit de AAT www.separ.es/air/iddea