Med Gen Fam. 2023; 12(1): 45-46

medicina general y de familia
edición digital
www.mgyf.org

Carta al Editor

El riesgo de los niveles de alfa-1-antitripsina en atención primaria

José María Hernández Pérez, Claudia Viviana López Charry*

Servicio de Neumología. Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:
Recibido el 7 de abril de 2022
Aceptado el 13 de febrero de 2023
On-line el 23 de marzo de 2023

Palabras clave:
Alfa-1-antitripsina
Deficiencia de alfa-1-antitripsina
Enfermedad pulmonar obstructiva crónica

R E S U M E N

La deficiencia de alfa-1-antitripsina (DAAT) es una condición genética que predispone a los que la portan a sufrir procesos respiratorios en forma de enfermedad pulmonar obstructiva crónica y afectaciones hepáticas como la cirrosis. Su diagnóstico se basa inicialmente en la determinación de los niveles plasmáticos de alfa-1-antitripsina (AAT).

Desde nuestra experiencia, los límites de AAT que aportan nuestros laboratorios de referencia pueden conducir a falsos negativos y producir retrasos diagnósticos y perjuicios para nuestros pacientes.

© 2023 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia.
Publicado por Ergon Creación, S.A.

The risk of the alpha-1-antitrypsin levels in primary care

Keywords:
Alpha-1-antitrypsin
Alpha-1-antitrypsin deficiency
Chronic obstructive pulmonary disease

A B S T R A C T

Alpha-1 antitrypsin deficiency (AATD) is a genetic condition that predisposes those who carry it to respiratory diseases in the form of chronic obstructive pulmonary disease and liver disorders such as cirrhosis. Its diagnosis is initially based on the determination of plasma levels of alpha-1 antitrypsin (AAT).

In our experience, the AAT limits provided by our reference laboratories can lead to false negatives, causing diagnostic delays and harm to our patients.

© 2023 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia.
Published by Ergon Creación, S.A.

* *Autor para correspondencia.*
Correo electrónico: jmherper@hotmail.com (J.M. Hernández Pérez).
http://dx.doi.org/10.24038/mgyf.2023.008
2254-5506 / © 2023 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia

La deficiencia de alfa-1-antitripsina (DAAT) es una condición genética que predispone a los que la portan a sufrir procesos respiratorios en forma de enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC) tipo enfisema o afectación hepática como la cirrosis[1].

El gen de la alfa-1-antitripsina (AAT) consta de dos alelos, que se transmiten de padres a hijos por herencia codominante[2]. Cada descendiente recibe de cada uno de sus progenitores un alelo. Los alelos normales, presentes en el 85-90 % de los individuos, se denominan M y forman un genotipo MM. Los alelos deficientes más frecuentes se denominan S y Z y se encuentran en el 10 % y 2 % de la población española, respectivamente[3]. Los alelos M, S y Z expresan, respectivamente, en alrededor de 100 %, 40 % y 15 % de la DAAT[4].

El 95 % de los casos clínicos relacionados con el DAAT están asociados al genotipo PI*ZZ, y el 5 % restante a los genotipos PI*SZ, PI*MZ o a combinaciones de PI*S o PI*Z con otros alelos deficientes o nulos extremadamente raros[5].

Debido a que se considera que en torno al 2-3 % de todas las EPOC son causadas por la DAAT[1], desde hace tiempo organizaciones como la Organización Mundial de la Salud[6] y la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica[7] recomiendan la búsqueda activa de casos y que a todo paciente diagnosticado de EPOC es soliciten los niveles de alfa-1-antitripsina al menos una vez en la vida.

Cuando hemos solicitado los niveles de AAT y revisamos los resultados, observamos que los límites fijados en la gran mayoría de los laboratorios con que trabajamos marcan como límite de "normalidad" 90-220 mg/dl; sin embargo, y a raíz de algunos estudios[8], hemos podido comprobar como los niveles de AAT se pueden encontrar alterados por diversas situaciones como infecciones, inflamación, neoplasias…

Los límites que se consideran para un mismo genotipo pueden ser muy amplios (figura 1) y se pueden tomar como normales resultados que realmente son patológicos. Por tanto, debemos ser muy cautos a la hora de interpretar los niveles de AAT solicitados a nuestros pacientes con EPOC; sería aconsejable realizar la medición de los niveles plasmáticos de AAT junto con la determinación conjunta del genotipo, que ha demostrado ser altamente exitosa y evita falsos negativos[9], lo que ayuda al médico de atención primaria a realizar su trabajo de forma más eficiente y de paso evita al paciente retrasos diagnósticos, que en este tipo de enfermedades pueden ser muy relevantes.

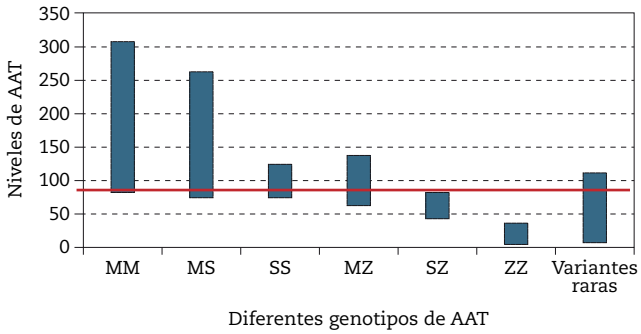

Figura – 1. Intervalos de niveles séricos de AAT (mg/dL) según los diferentes genotipos. La línea roja marca el límite de 90 mg/dL.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

1. American Thoracic Society/European Respiratory Society statement. Standards for the diagnosis and management of individuals with alpha-1 antitrypsin deficiency. Am J Respir Crit Care Med. 2003; 168(7): 818-900.
2. Stoller JK, Aboussouan LS. Alpha1-antitrypsin deficiency. Lancet. 2005; 365: 2225-36.
3. Blanco I, Bueno P, Diego I, Pérez-Holanda S, Casas-Maldonado F, Esquinas C, et al. Alpha-1 antitrypsin Pi*Z gene frequency and Pi*ZZ genotype numbers worldwide: an update. Int J Chron Obstruct Pulmon Dis. 2017; 12: 561-9.
4. Blanco I, Lara B. Déficit de alfa-1 antitripsina: fisiopatología, enfermedades relacionadas y tratamiento. Barcelona: Editorial Respira; 2016.
5. Hernández Pérez JM, Ramos Díaz R, Fumero García S, Pérez Pérez JA. Description of alpha-1-antitrypsin deficiency associated with PI*Q0ourém allele in La Palma Island (Spain) and a genotyping assay for its detection. Arch Bronconeumol. 2015; 51(1): e1-3.
6. Anonymous. Alpha1-Antitrypsin deficiency : Memorandum from a WHO meeting. Bull WHO. 1997;75:397-415.
7. Casas F, Blanco I, Martínez MT, Bustamante A, Miravitlles M, Cadenas S. Indications for active case searches and intravenous alpha-1 antitrypsin treatment for patients with alpha-1 antitrypsin deficiency chronic pulmonary obstructive disease: an update. Arch Bronconeumol. 2015; 51(4): 185-92.
8. Hernández Pérez JM, Ramos Díaz R, Vaquerizo Pollino C, Pérez Pérez JA. Frequency of alleles and genotypes associated with alpha-1 antitrypsin deficiency in clinical and general populations: revelations about underdiagnosis. Pulmonology. 2022 [En prensa]. doi: 10.1016/j.pulmoe.2022.01.017.
9. Hernández Pérez JM, López Charry CV. Utilidad del algoritmo diagnóstico "La Palma", en la deficiencia de alfa-1 antitripsina. Med Clin (Barc). 2022; 159(5): 251-2.