



Carta al Editor

Detección de casos de déficit de alfa-1 antitripsina, ¿restringimos o ampliamos?



Detection of cases of Alpha-1 Antitrypsin Deficiency, Should We Restrict or Expand?

Estimado Editor,

Hemos leído con gran interés el artículo publicado por Reinoso-Arija et al.¹ y nos gustaría realizar algunas consideraciones al respecto. Creemos que este ensayo recae en la necesidad de llevar a cabo una búsqueda activa de la deficiencia de alfa-1 antitripsina (DAAT) en todo paciente diagnosticado con enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC) que, a nuestro parecer, es lo que se debería hacer diariamente en nuestra práctica clínica habitual. Sin embargo, a día de hoy en España, y según publica el artículo de Calle et al.², el porcentaje de pacientes con EPOC a los que se les solicitan los niveles de alfa-1 antitripsina (AAT) es muy bajo, a pesar de todas las recomendaciones actuales realizadas por las principales sociedades, guías y consensos de diagnóstico y tratamiento de paciente EPOC.

Por otro lado, se nos presenta un algoritmo diagnóstico que sigue basándose en la determinación, inicialmente, de los niveles de AAT junto con los de la proteína C reactiva (PCR) y, dependiendo de las cifras de esta última (> 5 mg/L), puede ser necesario repetir las determinaciones; en nuestra amplia experiencia esto supone un retraso en el diagnóstico y una incomodidad para el paciente, por lo tanto creemos que la determinación conjunta de los niveles de AAT y la realización del genotipo directamente en un mismo acto ahorra tiempo y dinero, siendo una medida muy eficiente³ no solo para los pacientes, sino también para el profesional sanitario, obviándose la determinación los niveles de la PCR.

Otro punto importante que creemos que hay que resaltar es que muchos de los pacientes con DAAT no son EPOC y han sido diagnosticados con otras enfermedades respiratorias y, si en verdad queremos conocer nuestra prevalencia real de la DAAT en nuestra región o país, es necesario ampliar la búsqueda a otras enfermedades. Así, nos hemos encontrado con que un grupo importante de pacientes con DAAT poseen asma bronquial⁴; posteriormente, hemos demostrado que la presencia del alelo PI*Z se ha asociado al desarrollo de exacerbaciones en pacientes diagnosticados de este patología⁵, demostrando la necesidad de buscar la DAAT en esta enfermedad respiratoria.

Otra cuestión que se debate en el artículo es si se debería realizar la detección de la DAAT en pacientes sanos (*a priori* una acción

poco costo-efectiva). En nuestra experiencia, abogamos por esta opción ya que esta predisposición genética es muy heterogénea clínicamente hablando y los pacientes sanos de hoy pueden ser los enfermos del mañana.

Contribuciones de los autores

Los autores de esta Carta al Editor han participado en la realización de este artículo, bien sea en su diseño, búsqueda bibliográfica, discusión y revisión a partes iguales.

Financiación

No hay financiación para la realización del artículo.

Conflictos de interés

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Reinoso-Arija R, Proaño C, Ruiz-Serrano R, Núñez Ollero D, Ruiz-Duque B, Ortega Ruiz F, et al. Resultados de la implementación de un programa de detección de casos de déficit de alfa-1 antitripsina en pacientes con EPOC. *Open Respiratory Archives*. 2023;5:100251. <http://dx.doi.org/10.1016/j.opresp.2023.100251>.
2. Calle Rubio M, López-Campos JL, Miravittles M, Soler Cataluña JJ, Alcázar Navarrete B, Fuentes Ferrer ME, et al. Variations in Chronic Obstructive Pulmonary Disease Outpatient Care in Respiratory Clinics: Results From the 2021 EPOCONSUL Audit. *Arch Bronconeumol*. 2023;59(5):295–304. <http://dx.doi.org/10.1016/j.arbres.2023.02.004>.
3. Hernández-Pérez JM, López-Charry CV. Is the determination of C-reactive protein really necessary in the diagnosis of Alpha-1 antitrypsin deficiency? *Clin Respir J*. 2022;16(5):420–2. <http://dx.doi.org/10.1111/crj.13494>.
4. Hernández-Pérez JM, Ramos-Díaz R, Vaquerizo-Pollino C, Pérez JA. Frequency of alleles and genotypes associated with alpha-1 antitrypsin deficiency in clinical and general populations: Revelations about underdiagnosis. *Pulmonology*. 2023;29(3):214–20. <http://dx.doi.org/10.1016/j.pulmoe.2022.01.017>.
5. Martín-González E, Hernández-Pérez JM, Pérez Pérez JA, Pérez-García J, Herrera-Luis E, González-Pérez R, et al. Alpha-1 antitrypsin deficiency and Pi*S and Pi*Z SERPINA1 variants are associated with asthma exacerbations. *Pulmonology*. 2023;S2531-0437(23):00091–100. <http://dx.doi.org/10.1016/j.pulmoe.2023.05.002>.

José María Hernández Pérez* y Claudia Viviana López Charry

Servicio de Neumología, Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jmherper@hotmail.com (J.M. Hernández Pérez).