



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

242/4480 - EL ENFISEMA PULMONAR: DESPISTAJE DEL DÉFICIT DE ALFA 1 ANTITRIPSINA

N. Garrido Segura^a, M. Mejías Estévez^b #^c A. Holub^a

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Granja. Jerez de la Frontera. Cádiz. ^bMédico de Familia. AGS Norte de Cádiz. UGS Oncología y Cuidados Paliativos. Jerez de la Frontera. Cádiz.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 54 años, con antecedentes personales de colelitiasis, tabaquismo, EPOC grave con hiperreactividad bronquial cuyo diagnóstico inicial fue hace 11 años. Presenta empeoramiento de disnea basal, con disnea nocturna, ortopnea, insomnio, por lo que se inicia tratamiento sintomático con nueva derivación a especialista por insuficiencia respiratoria crónica inestable (varias consultas a urgencias por disnea no controlada y sobreinfecciones respiratorias asociadas), así como derivación a Cardiología por taquicardia sinusal mantenida.

Exploración y pruebas complementarias: En la exploración destaca: ortopnea, disnea basal (MRC: 2), saturación de oxígeno en reposo: 92%, frecuencia cardiaca: 106 spm. Cifosis marcada. Tonos cardiacos apagados. Murmullo vesicular muy disminuido con roncus dispersos y crepitantes leves bibasales. TAC: enfisema centrolobulillar y paraseptal difuso en ambos pulmones. 2 lesiones irregulares en LSD y LID (PET-TC de cuerpo entero las define como lesiones sugestivas de tipo inflamatorio). Espirometría: FVC: 42%. FEV1: 780 cc (21%). FEV1/FVC: 39%. ECG: RS a 110 lpm. Eje neutro. Descenso leve segmento ST en cara lateral. Continúa en estudio. Analítica: GPT: 56 U/l, CT: 206 mg/dl, LDL: 138 mg/dl, alfa 1 antitripsina: 25,6 mg/dl (rango normal entre 90-200), PSA 9,60 ng/ml (libre: 1,74), CA 19.9: 63,25 U/ml, CA 15.3: 28,78 UI/ml. Ante estos resultados, se deriva a urología (síndrome prostático), y se inicia estudio genético de sospecha por déficit de alfa 1 antitripsina (DAAT).

Juicio clínico: Estadio D de GOLD de la EPOC enfisematoso. DAAT fenotipo ZZ.

Diagnóstico diferencial: Cáncer pulmonar. Cor pulmonale.

Comentario final: El DAAT es la enfermedad congénita potencialmente mortal más frecuente en la edad adulta, aunque suele estar infradiagnosticada como en este caso, a pesar de las recomendaciones de las guías para hacer el despistaje ante cualquier EPOC. Además el fenotipo ZZ es el más agresivo para el tejido pulmonar, hepático y cardiaco.

Bibliografía

1. Vidal R, et al. Diagnóstico y tratamiento del déficit de alfa-1-antitripsina. Arch Bronconeumol. 2006;42(12):645-59.
2. Stein PK, et al. Heart rate variability reflects severity of COPD in PiZ alpha1-antitrypsin deficiency. Chest. 1998;113(2):327-33.

3. Green CE, et al. PiSZ alpha-1 antitrypsin deficiency (AATD): pulmonary phenotype and prognosis relative to PiZZ AATD and PiMM COPD. *Thorax*. 2015;70(10):939-45.

Palabras clave: EPOC. Enfisema pulmonar. Déficit de alfa 1 antitripsina.