

Editorial

Detección del déficit de alfa-1 antitripsina en Atención Primaria

Detection of Alpha-1 Antitrypsin Deficiency in Primary Care



El déficit de alfa-1-antitripsina (AAT) es una condición genética autosómica codominante que aumenta el riesgo de desarrollar enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC). Aunque se calcula que afecta a entre el 0,02 y el 0,04% de la población, menos del 10% de los sujetos han sido diagnosticados¹. El déficit de AAT también se asocia a otras enfermedades, como el asma, el cáncer de pulmón y la cirrosis hepática¹⁻³. Sin embargo, siendo bien conocidas estas asociaciones, la tasa de diagnóstico sigue siendo baja, condicionada fundamentalmente por la baja sospecha. La determinación de AAT es poco frecuente, incluso en consultas especializadas⁴, dando lugar a retrasos diagnósticos que contribuyen al deterioro de la situación clínica de los pacientes⁵.

La Organización Mundial de la Salud, desde 1997, y numerosas guías de actuación recomiendan hacer al menos una medición de las concentraciones de AAT sérica en todos los pacientes con EPOC, así como determinación del fenotipo si el cribado obtiene resultados anormales⁶⁻⁹, ya que existe un tratamiento específico que disminuye la mortalidad en los deficitarios de la enzima¹⁰. En el año 1993 fue creado el Registro Español de Pacientes con Déficit de alfa-1-antitripsina (REDAAT). Entre sus objetivos se encontraban determinar las características y la frecuencia del déficit de AAT en España, incrementar el conocimiento de la enfermedad y aumentar su diagnóstico. Actualmente, hay 642 casos registrados con déficit grave y 330 médicos colaboradores¹¹. En 2005 se inició el proyecto Información y Detección del Déficit de Alfa-1-Antitripsina (IDDEA) como herramienta de detección de casos de déficit de AAT desde los centros de Atención Primaria, de manera que, además de facilitar la colaboración entre neumólogos y médicos de familia, se redujesen pasos intermedios y se favoreciese el diagnóstico de la enfermedad¹². A pesar de ello, también se han barajado algunas causas para el infradiagnóstico a nivel de la Atención Primaria: el no reconocimiento de la EPOC en etapas iniciales, debido a que el paciente se adapta a sus síntomas y no consulta por ellos¹³; el atribuir la EPOC al tabaco únicamente y que apenas se considere el déficit de AAT como posible contribuyente; el coste de la prueba, la dificultad en su interpretación o considerar que el diagnóstico de déficit de AAT debe ser realizado a nivel especializado¹⁴.

Si tenemos en cuenta que la Atención Primaria suele ser el primer contacto del paciente con el sistema sanitario, el médico de familia tiene un papel decisivo en la detección de EPOC y déficit de AAT¹⁵. Los métodos actuales de detección y genotipificación facilitan la realización de la determinación de AAT en los centros de

salud, más accesible para el paciente, con lo que podría realizarse el diagnóstico en fases precoces de la enfermedad, asesorar a los familiares sobre el riesgo de ser portadores y realizar una derivación adecuada a la atención especializada, cumpliendo de este modo con los indicadores de calidad asistencial de la EPOC¹⁶.

Y entonces, ¿qué debemos hacer para mejorar el conocimiento de protocolos específicos y la adherencia a las guías clínicas? Quizá unas normas de actuación consensuadas en cada centro y la implementación de listas de comprobación en el manejo y el diagnóstico de los pacientes con EPOC permitan mejorar estos resultados.

Bibliografía

1. Craig TJ, Henao MP. Advances in managing COPD related to α_1 -antitrypsin deficiency: An under-recognized genetic disorder. *Allergy*. 2018;73:2110-21.
2. Torres-Durán M, Ruano- Ravina A, Parente- Lamelas I, Abal-Arca J, Leiro-Fernández V, Montero-Martínez C, et al. Alpha-1 antitrypsin deficiency and lung cancer risk. A case-control study in never-smokers. *J Thorac Oncol*. 2015;10:1279-84.
3. Sandhaus RA, Turino G, Brantly ML, Campos M, Cross CE, Goodman K, et al. The diagnosis and management of alpha-1 antitrypsin deficiency in the adult. *Chronic Obst Pulm Dis*. 2016;3:668-82.
4. Calle Rubio M, Rodríguez Hermosa JL, Soler-Cataluña JJ, López-Campos JL, Alcazar Navarrete B, Soriano JB, et al., y el Grupo Epoconsul Medical Care. According to risk level and adaptation to Spanish COPD Guidelines (Gesepoc): The Epoconsul Study. *Arch Bronconeumol*. 2018;54:270-9.
5. Rodríguez P, Puga A, García-Sanz MT, Calvo U, Taboada JC, González-Barcala FJ. Delayed diagnosis of alpha-1 antitrypsin deficiency. *An Sist Sanit Navar*. 2011;34:105-8.
6. Alpha 1 antitrypsin deficiency: Memorandum from a WHO meeting. *Bull World Health Organ*. 1997;75:397-415.
7. Casas F, Blanco I, Martínez MT, Bustamante A, Miravittles M, Cadenas S, et al. 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;51:185-92.
8. Miravittles M, Soler-Cataluña JJ, Calle M, Molina J, Almagro P, Quintano JA, et al. Guía Española de la EPOC (GesEPOC) 2017. Tratamiento farmacológico de la EPOC estable. *Arch Bronconeumol*. 2017;53:324-35.
9. Global initiative for Chronic Obstructive Pulmonary Disease 2019 Report [consultado 12 Nov 2019]. Disponible en: <https://goldcopd.org/wp-content/uploads/2018/11/GOLD-2019-v1.7-FINAL-14Nov2018-WMS.pdf>.
10. Montserrat-Capdevila J, Godoy P, Marsal JR, Ortega M, Barbé F, Castañ MT, et al. Prevalencia y características de la enfermedad pulmonar obstructiva crónica en no fumadores. *Aten Primaria*. 2019, <http://dx.doi.org/10.1016/j.aprim.2019.04.002>.
11. Lara B, Blanco I, Martínez MT, Rodríguez E, Bustamante A, Casas F, et al. Spanish Registry of Patients With Alpha-1 Antitrypsin Deficiency: Database evaluation and population analysis. *Arch Bronconeumol*. 2017;53:13-8.
12. Molina J, Flor X, García R, Timiraos R, Tirado-Conde G, Miravittles M. The IDDEA Project: A strategy for the detection of alpha-1 antitrypsin deficiency in COPD patients in the primary care setting. *Ther Adv Respir Dis*. 2011;5:237-43.

13. Price D, Freeman D, Cleland J, Kaplan A, Cerasoli F. Earlier diagnosis and earlier treatment of COPD in primary care. *Prim Care Respir J.* 2011;20: 15–22.
14. Greulich T, Ottaviani S, Bals R, Lepper PM, Vogelmeier C, Luisetti M, et al. Alpha1-antitrypsin deficiency —diagnostic testing and disease awareness in Germany and Italy. *Respir Med.* 2013;107(9):1400–8.
15. Lascano JE, Campos MA. The important role of primary care providers in the detection of alpha-1 antitrypsin deficiency. *Posgrad Med.* 2017;129(8):889–95, <http://dx.doi.org/10.1080/00325481.2017.1381539>.
16. García-Palenzuela R, Timiraos Carrasco R, Gómez-Besteiro MI, Lavía G, Lago Pose M, Lara B. Detección del déficit de alfa-1-antitripsina: estudio en pacientes con enfermedad pulmonar obstructiva crónica diagnosticados en atención primaria. *Semergen.* 2017;43:289–94.

María Teresa García Sanz^{a,*},
Sandra Camba Matos^b y Francisco Javier González Barcala^c
^a C.S. de Ribadumia, EOXI Pontevedra-Salnés
^b Servicio de Urgencias, Hospital do Salnés, Vilagarcía de Arousa,
Pontevedra, España
^c Servicio de Neumología, Complejo Hospitalario Universitario de
Santiago de Compostela

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: maytegsanz@gmail.com (M.T. García Sanz).