

REGISTRO ESPAÑOL DE PACIENTES CON DÉFICIT DE ALFA-1-ANTITRIPSINA: EVOLUCIÓN DEL RECLUTAMIENTO DE CASOS.

F Casas (1), B Lara (2), C Esquinas (3), MT Martínez (4), A Bustamante (5), S Curi (6), JM Hernández (7), E Rodríguez (3); S Cadenas (8); L Lázaro (9); M Torres (10), Francisco Javier Michel de la Rosa (11).



(1) Servicio de Neumología, Complejo Hospitalario Universitario de Granada; (2) University Hospital Coventry & Warwickshire (3) Servicio Neumología, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona; (4) Servicio de Neumología, Hospital Universitario Doce de Octubre, Madrid; (5) Servicio de Neumología, Hospital de Sierrallana, Torrelavega, Cantabria; (6) Servicio de Neumología, Hospital de Navarra; (7) Servicio de Neumología, Hospital General de la Palma, La Palma, Santa Cruz de Tenerife; (8) Servicio de Neumología, Hospital Clínico Universitario de Salamanca, Salamanca; (9) Servicio de Neumología, Hospital Universitario de Burgos, Burgos; (10) Servicio de Neumología, Complejo Universitario de Vigo, Pontevedra; (11) Hospital Universitari Donostia, San Sebastián, Guipúzcoa.

INTRODUCCIÓN: El déficit de alfa-1-antitripsina (DAAT) es una enfermedad congénita, que en su forma homocigota ZZ condiciona un elevado riesgo de enfisema pulmonar y más raramente bronquiectasias, hepatopatía y paniculitis. Por la frecuencia génica demostrada en España se esperarían unos 12.000 individuos PiZZ, con una prevalencia estimada de 22/100.000, pero la tasa de registrados es menor del 1/100.000. El Registro español de pacientes con DAAT (REDAAT) se fundó en 1993. Desde 2001 se dispone de registro online aconsejándose un seguimiento semestral. En 2006 se publicó la normativa SEPAR sobre el diagnóstico y tratamiento del DAAT, y en 2015 se ha actualizado el documento sobre búsqueda activa del DAAT y tratamiento con AAT iv en los pacientes con enfermedad pulmonar obstructiva crónica.

OBJETIVO: Evaluar la situación actual del DAAT y la evolución del reclutamiento de casos en 2015.

METODOLOGIA: Análisis descriptivo de los individuos con DAAT (fenotipo PiZZ, PiSZ y variantes raras) registrados en la base de datos de REDAAT (www.redaat.es). En el registro se incluyen variables sociodemográficas, clínicas, función pulmonar y variables de seguimiento desde su inicio en 1993.

RESULTADOS

- ✓ En la actualidad el registro español cuenta con 632 pacientes diagnosticados de DAAT
- ✓ Un 8% de los cuales son niños que fueron diagnosticados antes de los 18 años.
- ✓ Un 75% son Pi ZZ, un 20% PiSZ y el 5% restante, portadores de variantes raras.
- ✓ Se dispone de seguimiento del 44% de los pacientes y durante el mismo, un 2,9% han sido trasplantados de pulmón y 7% han fallecido. La mediana de tiempo de seguimiento es de 36 meses (RIC= 12-84) y la mediana de seguimientos por caso es de 2 (RIC=1-4)

Tabla 1. Características de los individuos en edad adulta (n=580)

Variable	Media (DE) o n (%)
Edad media actual (años)	56,6 (18,5)
Sexo (varones)	381 (60)
IMC (kg/cm ²)	25,3 (4,3)
Tabaquismo:	
Nunca fumador	92 (16)
Fumador activo	52 (9)
Exfumador	236 (75)
Consumo acumulado (paq/año)	25,8 (17,4) / Md: 21 (RIC: 14-34)
Edad de inicio (años)	19,5 (7,1)
Edad de diagnóstico (años)	45,5 (11,4)
Edad de inicio de los síntomas (años)	38,1 (12,2)
Motivo determinación	
Enf. Pulmonar	429 (74)
Enf. Hepática	17 (3)
Otra	12 (2)
Cribado familiar	110 (20)
Cribado poblacional	5 (1)
Presentación clínica	
Bronquitis crónica	232 (40)
Enfisema	406 (70)
Asma	116 (20)
Bronquiectasias	174 (30)
Otra	71 (12,3)
Síntoma principal	
Tos no productiva	14 (2,5)
Tos productiva	81 (14,3)
Disnea de reposo	23 (4,2)
Disnea de esfuerzo	363 (66,4)
Ataque de disnea	52 (9,2)
Asintomático	20 (3,4)
Antecedente de neumonía	145 (25)
FEV1 medio basal (L)	0,96 (1,3)
FVC medio basal (L)	2,08 (1,55)
FEV1 medio basal (%)	60,8 (30,6)
FVC medio basal (%)	70,5 (22)
Medicación para la neumopatía	481 (83,8)
Oxigenoterapia a domicilio	104 (18)
Tratamiento sustitutivo AAT	77 (59,2)
Trasplante pulmon	16 (2,9)
Muerte	38 (7)
Tiempo de seguimiento (meses)	Md= 36 (RIC= 12-84)

Figura 1. Inclusión de casos en el REDAAT

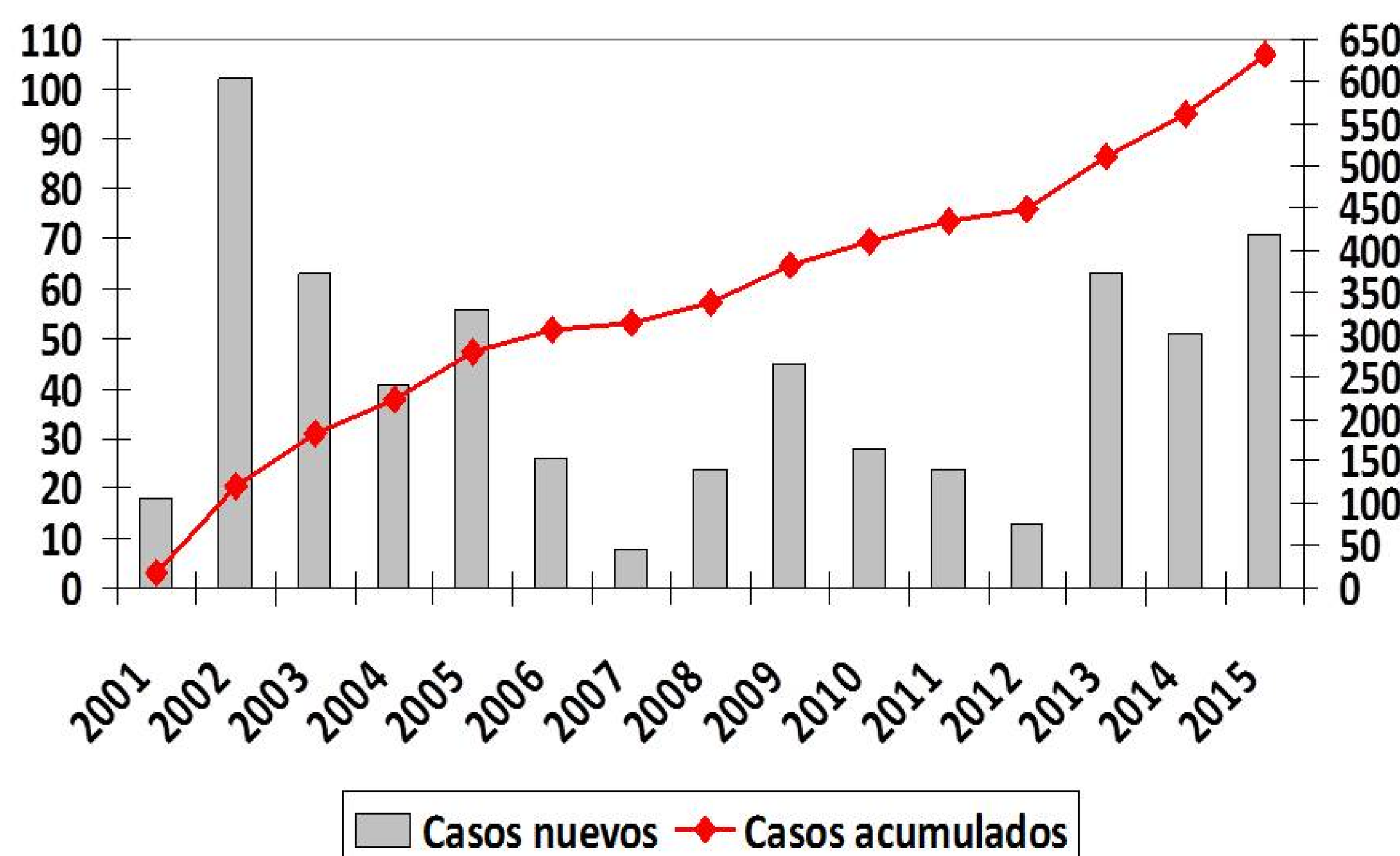
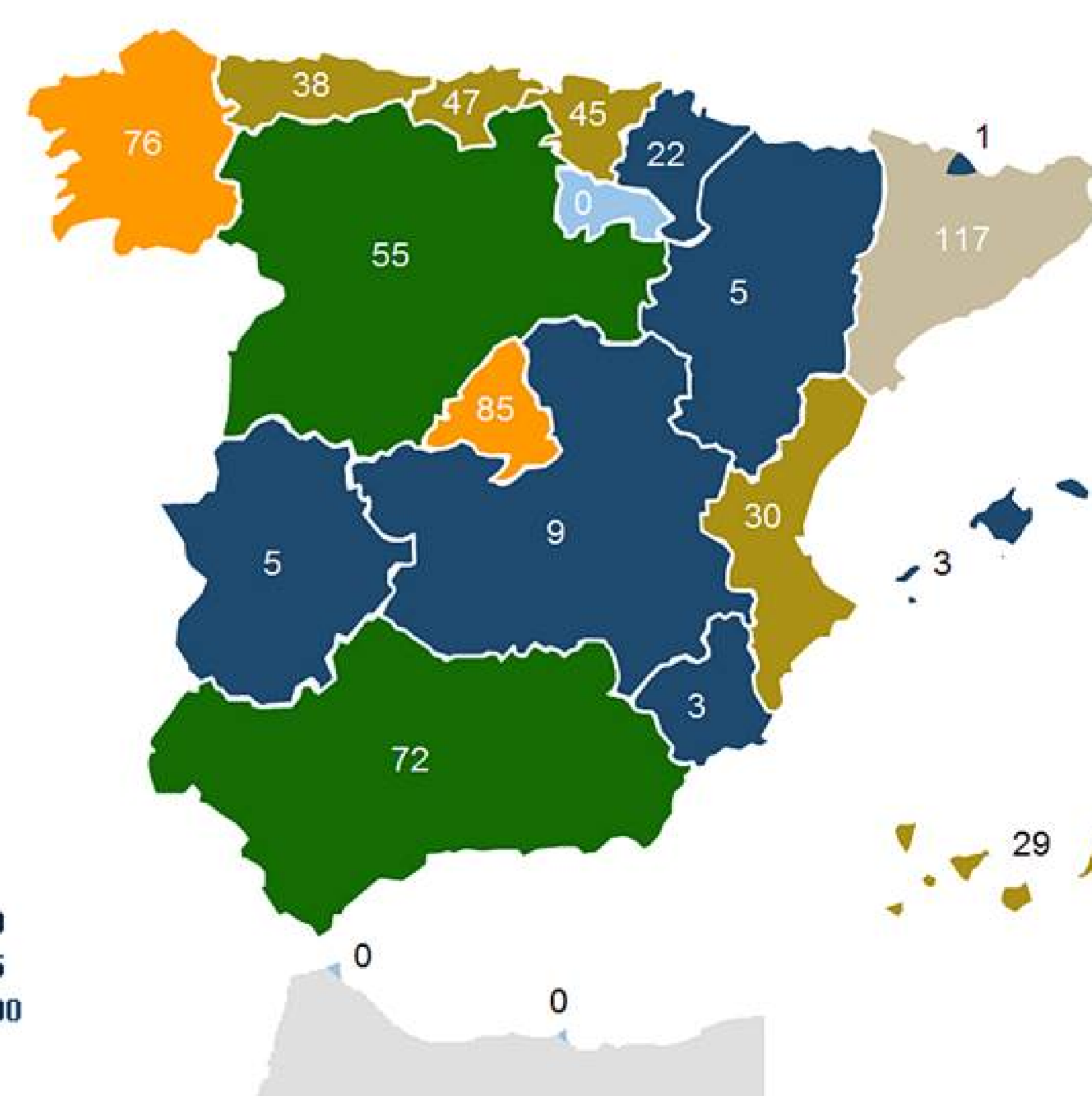


Figura 2. Registro de casos por Comunidad Autónoma



- ✓ Los casos son registrados por 330 colaboradores distribuidos por toda el área geográfica.
- ✓ La media de casos registrados por médico es de 4 (DE=8), sin embargo 3 médicos reúnen el 26% de toda la población de pacientes registrados pertenecientes a hospitales universitarios de tercer nivel.
- ✓ La distribución geográfica es irregular siendo Cataluña, Madrid y Galicia las comunidades que más casos han registrado.

CONCLUSIONES:

- ✓ El DAAT es una enfermedad de elevado infradiagnóstico.
- ✓ En los últimos 3 años se ha acelerado el reclutamiento de pacientes debido a una mayor visibilidad de esta enfermedad en diversos foros que han contribuido al mejor conocimiento del DAAT por los neumólogos.