

TAMIZAJE DEL DÉFICIT DE ALFA1 ANTITRIPSINA EN PACIENTES CON ENFERMEDADES OBSTRUCTIVAS - ANÁLISIS PRELIMINAR



AUTORES: Fernández Acquier M, Sulprizio JM, Lopez Jove O, Bergna M, Wu Y, Hsueh Y, Gramblicka G, Malamud P.

Hospital del Tórax A. Cetrangolo, Vicente Lopez, Buenos Aires, Argentina
Email: acquier@hotmail.com

INTRODUCCIÓN

El déficit de Alfa1 Antitripsina (DAAT) es un trastorno genético que predispone a la EPOC y a enfermedad hepática. Una concentración plasmática <50 mg/dL se considera una deficiencia relevante. Es causada por herencia de alelos deficientes como el alelo Z y S, además de otras mutaciones raras. Es una enfermedad altamente subdiagnosticada por lo que se recomiendan programas de búsqueda de casos en poblaciones de riesgo para incrementar su detección.

OBJETIVOS

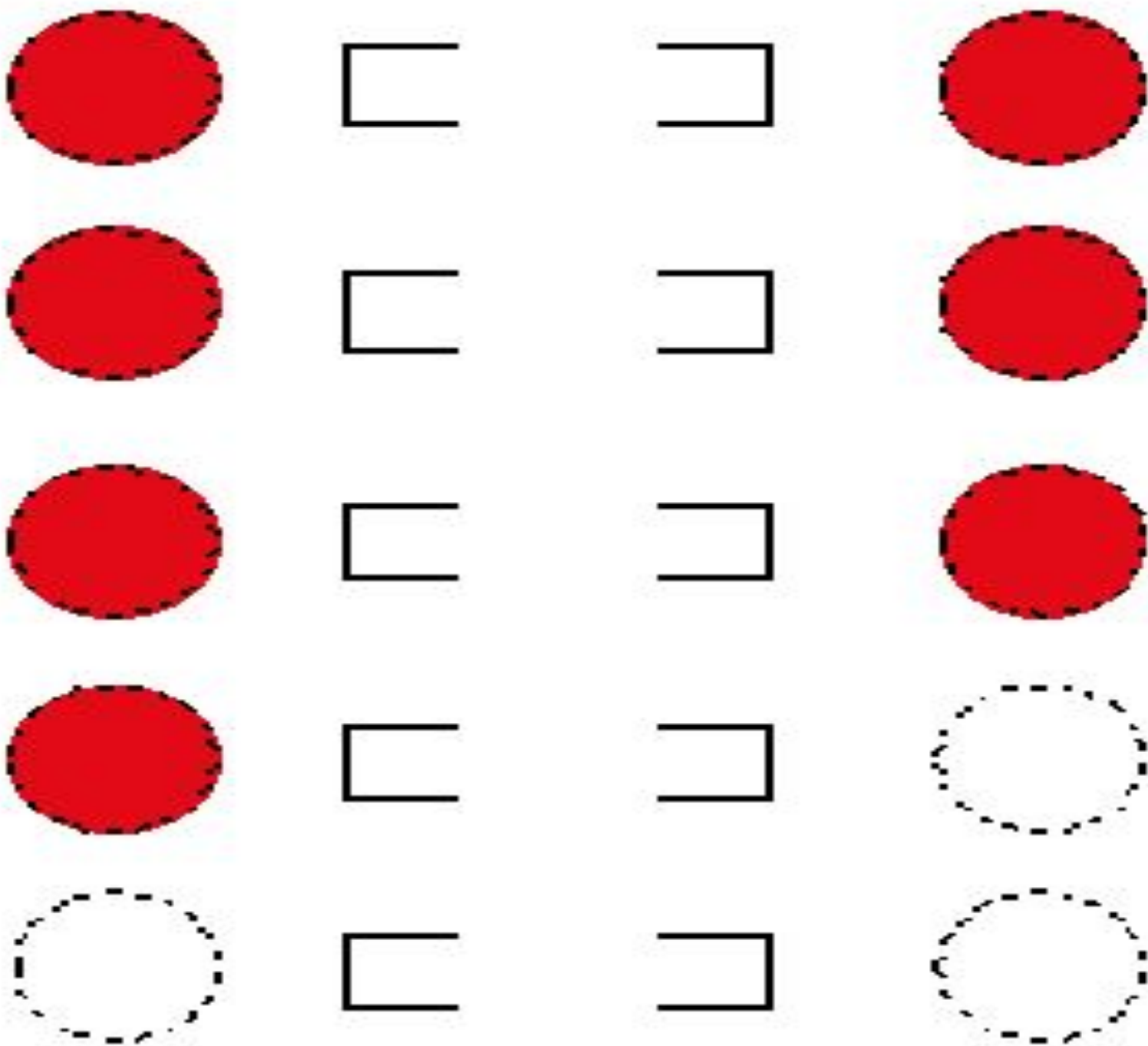
Estimar la prevalencia de DAAT severo en pacientes con obstrucción no reversible al flujo aéreo (EPOC, asma crónico persistente y bronquiectasias) mediante el dosaje de la proteína en sangre seca (DBS: dried blood spot) en forma rutinaria y posterior genotipado de aquellos pacientes con concentraciones por debajo de un umbral establecido.

MÉTODOS

Se utilizó gota seca (DBS). Los niveles de AAT (Alfa1 Antitripsina) se midieron por nefelometría. Las pruebas de fenotipo por isoelectroenfoque (IEF) y el genotipo por PCR para los alelos S y Z. La secuenciación completa del gen se realizó con GenomeLab (ex.25) en casos de discrepancia entre geno/fenotipo y niveles en sangre.

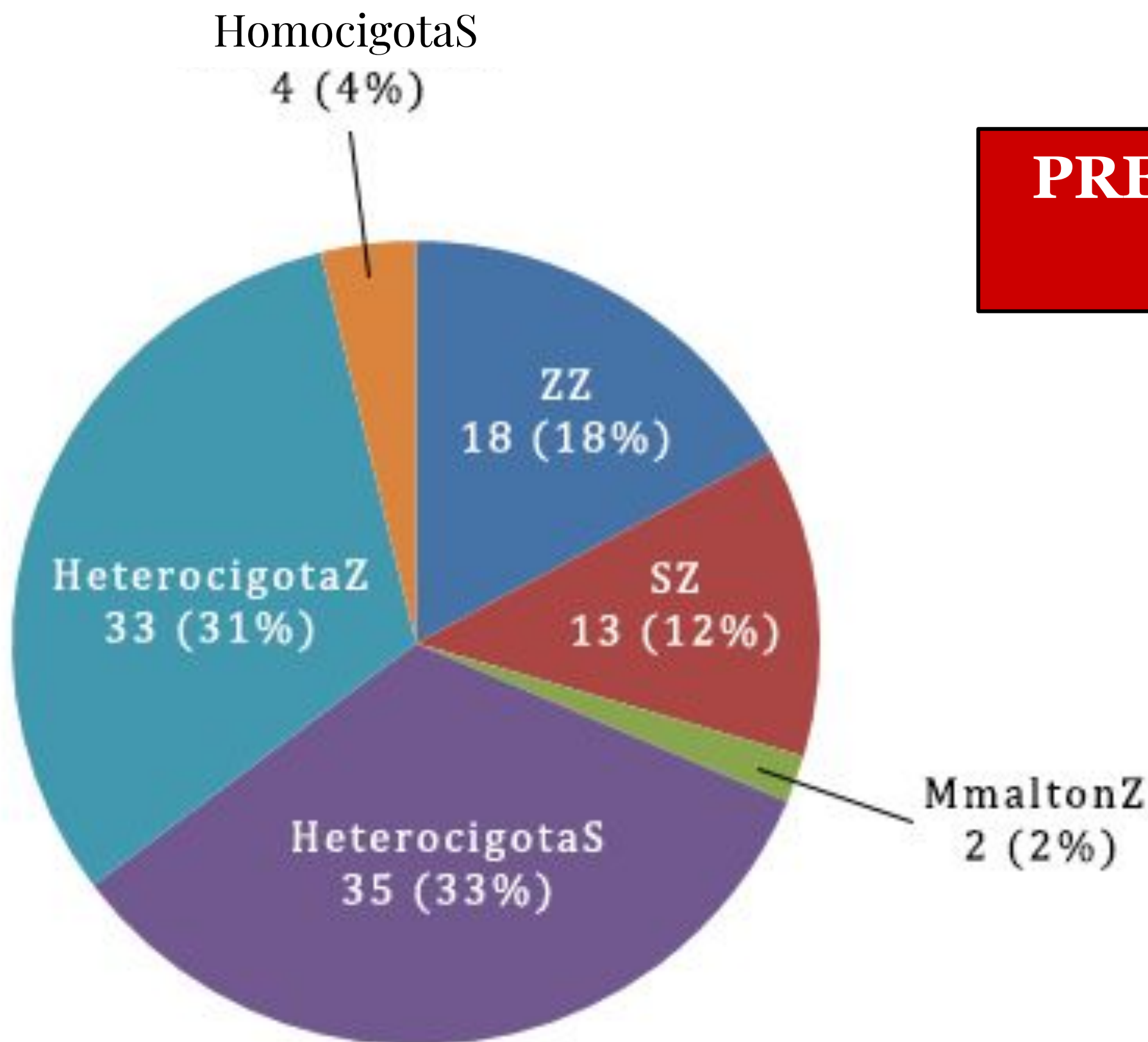
Blood spot collection card

Sample no. 500323



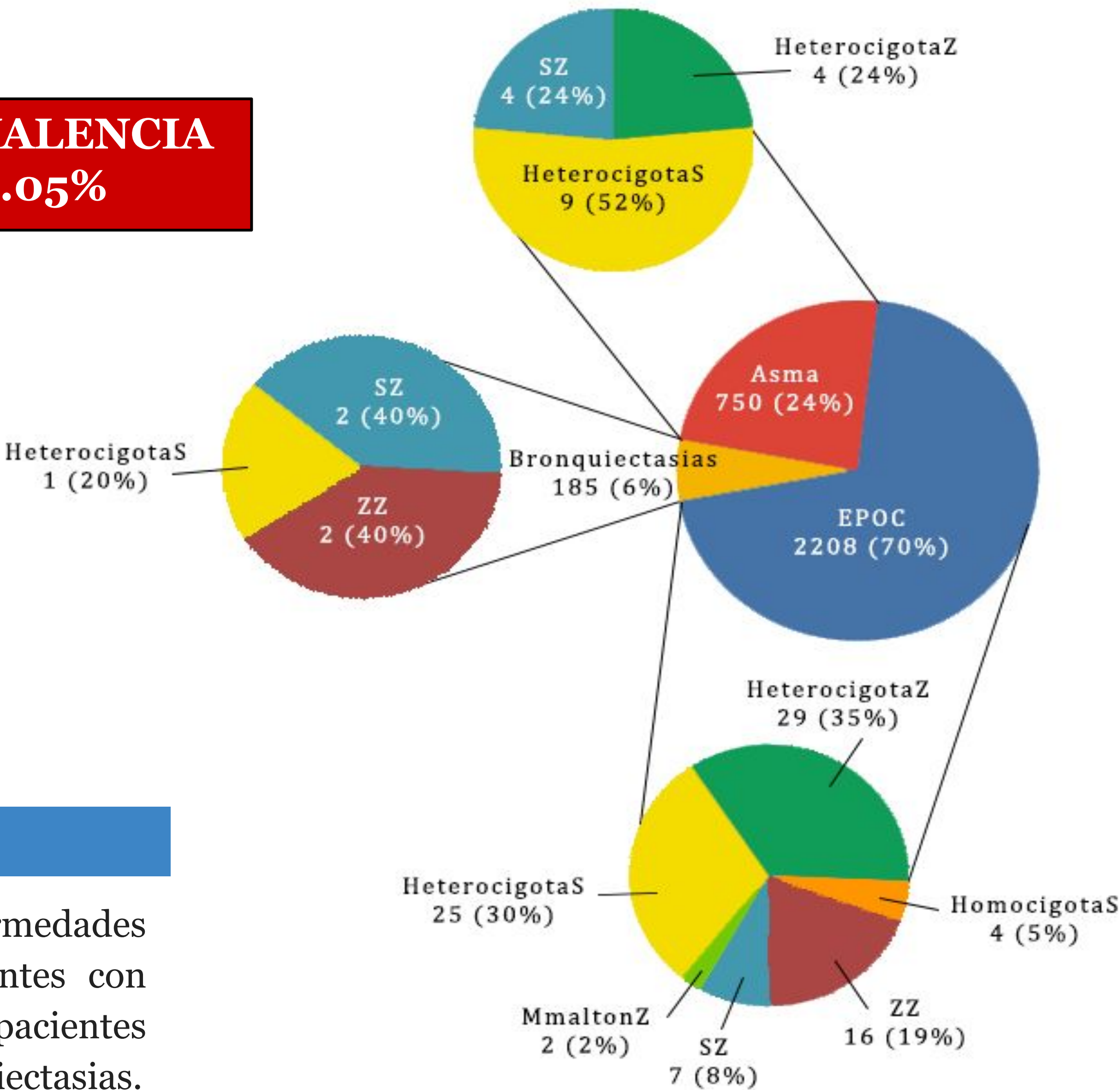
RESULTADOS

Mutaciones Detectadas (N=105)
Agosto 2009 - Agosto 2018



PREVALENCIA
1.05%

Población Estudiada (N=3143)



CONCLUSIONES

La prevalencia del DAAT entre pacientes con enfermedades obstructivas fue del 1.05%. Además de los pacientes con EPOC se debe sospechar la enfermedad en pacientes seleccionados con asma crónico persistente y bronquiectasias.