

DAAT · Detección

Déficit de Alfa-1 Antitripsina

REGLA El diagnóstico de DAAT no es clínico, es de laboratorio. Déficit hereditario de AAT sérica; representa el 1% de los pacientes con EPOC. Actualmente, menos del 10% de los casos están diagnosticados.

Indicaciones de testeo

RESPIRATORIO

- Todo paciente con EPOC, enfisema o bronquiectasias.
- Micobacteriosis no tuberculosa.

HEPÁTICO

- Hepatopatía de causa desconocida: neonato, niño o adulto.

SISTÉMICO

- Granulomatosis con poliangitis (GPA).
- Paniculitis necrotizante.

ESTUDIO FAMILIAR

- Familiares de caso con genotipo anormal.
- Antecedente familiar de EPOC o hepatopatía.

Algoritmo diagnóstico

01 Dosaje de AAT en suero o plasma

02 Segundo método confirmatorio

Fenotipo Pi por isoelectroenfoque, o genotipado de mutaciones comunes por PCR (S y Z).

03 Hisopado bucal

14 mutaciones más frecuentes por PCR.

04 Secuenciación genética

Solo para mutaciones raras y nulas.

Las farmacéuticas que producen el sustitutivo proveen kits de testeo sin cargo.

Nivel sérico de AAT

Déficit ≤ 57

Normal ~100-250

Déficit grave: ≤ 57 mg/dL (≤ 11 μ M). Normal aprox.: 100-250 mg/dL (varía según laboratorio).

Genotipo / Pi

MM	Normal. Incluye M1 a M6.
ZZ	Déficit grave más frecuente. ► más común
ZNull · NullNull · SZ · FF · FZ · M Malton* · M Procida*	Déficit grave, menos frecuentes.
MZ · MS	Heterocigoto: nivel intermedio. ► más común

*Mutaciones identificadas en la República Argentina.

Heterocigotos. Con un gen M: sin aumento del riesgo pulmonar en no fumadores y riesgo hepático muy bajo. Los complejos —dos genes anormales— pueden ser deficitarios graves (ej.: SZ, S Malton).



DAAT · Manejo

Déficit de Alfa-1 Antitripsina

Evitar toda exposición al humo de tabaco

Compromiso pulmonar

- Tratamiento estándar de EPOC y bronquiectasias.
- Con deterioro de la función pulmonar ($VEF1 < 80\%$) asociado a enfisema y déficit grave de AAT con dos mutaciones presentes: agregar AAT IV derivada de plasma, 60 mg/kg/semana (sustitutivo).
- Cesación tabáquica: requisito previo al sustitutivo.
- No se recomienda monitorear AAT sérico durante el tratamiento.
- Trasplante pulmonar según gravedad.

Compromiso hepático

- El sustitutivo no aporta beneficio hepático.
- Ecografía hepática basal y control anual dirigido a función hepática.
- Alcohol: hasta 3 unidades/semana posiblemente seguras sin hepatopatía; abstinencia total si la hay.
- Trasplante hepático según gravedad: "cura" el DAAT, ya que casi toda la AAT circulante es de origen hepático.

Portador sin enfermedad

- Muchas personas con DAAT nunca desarrollan enfermedad.
- Cesación tabáquica y prevención de exposición pasiva.
- Evitar exposiciones ocupacionales; limitar o suprimir el alcohol.
- Tratamiento agresivo de toda infección pulmonar.
- Vacunación: antigripal, antineumocócica y contra hepatitis, además de las que correspondan según el calendario de vacunación vigente.
- Estudios semestrales de la función pulmonar y hepática.

Otras situaciones

PANICULITIS NECROTIZANTE

Sustitutivo semanal potencialmente muy eficaz, a dosis mayores que en enfermedad pulmonar.

HETEROCIGOTOS MZ · MS · SS

Sin evidencia de beneficio del sustitutivo. Evitar el tabaco es la medida preventiva clave.

SEGUIMIENTO

Control mínimo anual de las afecciones asociadas: enfisema y bronquiectasias · cirrosis y carcinoma hepatocelular · paniculitis necrotizante · micobacteriosis no tuberculosas · GPA.

Fundación Alfa-1 Argentina
www.alfa1.org.ar



Editado con la ayuda de

TUTEUR