



## EP-006 - PREVALENCIA DE ENFERMEDAD PULMONAR OBSTRUCTIVA CRÓNICA (EPOC) EN PACIENTES CON DÉFICIT DE ALFA 1 ANTITRIPSINA (DAAT)

A.M. Gaeta

Neumología. Hospital General de Tomelloso. Tomelloso (Ciudad Real).

### Resumen

**Objetivos:** Estimar la prevalencia de EPOC y las características clínicas de pacientes con DAAT mediante genotipado.

**Métodos:** Estudio de corte transversal de pacientes adultos que consultaron por cualquier síntoma respiratorio al Servicio de Neumología del Hospital de Tomelloso (Castilla La Mancha, España) entre septiembre 2019 y febrero 2020. Se realizó evaluación clínica y funcional respiratoria y se determinó el genotipado, a partir de una muestra de frotis bucal. El diagnóstico Genético del déficit de la proteína AAT se realizó mediante amplificación de PCR del gen de la alfa-1 antitripsina, SERPINA1.

**Resultados:** Un total de 87 pacientes fueron evaluados. Fueron diagnosticados de EPOC 30 pacientes totales (34%). En 27 pacientes se ha identificado un genotipo asociado a DAAT: 18 MS, 1 SS, 5 MZ, 1 MI, 2 MMalton de los cuales 12 fueron EPOC (44%) y 6 asmáticos (22%). De los 38 pacientes restantes con genotipo MM, 23 fueron EPOC (60%) y 13 fueron asmáticos (34%). Los valores de FEV1 de los pacientes con EPOC y DAAT fueron inferiores con respecto a los pacientes con genotipo MM, aunque la diferencia no fue estadísticamente significativa.

**Discusión:** Es conveniente determinar el genotipado en todos los pacientes EPOC. Esta estrategia es útil para estadificar los pacientes con más riesgo de deterioro funcional.

**Conclusiones:** En nuestra población el DAAT no se asocia a mayor prevalencia de EPOC pero a peores valores de funcionalidad respiratoria.

### Bibliografía

1. American Thoracic Society/European Respiratory Society Statement. Standards for the diagnosis and management of individuals with alpha1-antitrypsin deficiency. Am J Resp Clin Care Med. 2003;168:818-900.
2. Vidal R, Miravittles M, y Grupo de Estudio del Déficit de alfa-1-antitripsina. Informe del Registro Español de Pacientes con Déficit de Alfa-1-antitripsina. Arch Bronconeumol. 1995;31:299-302.
3. De Meo DL, Silverman EK. Alpha1-antitrypsin deficiency.2: genetic aspects of alpha(1)-antitrypsin deficiency: phenotypes and genetic modifiers of emphysema risk. Thorax. 2004;59:259-64.

4. Stoller JK, Aboussouan LS. A review of alpha-1 antitrypsin deficiency. *Am J Respir Crit Care Med.* 2012;185:246-59.