



## 1190 - UTILIDAD DEL PROTEINOGRAMA EN EL CRIBADO PARA LA DEFICIENCIA DE ALFA-1 ANTITRIPSINA

B. Fernández Gómez<sup>1</sup>, S. Menao Guillén<sup>2</sup> y M.Á. Torralba Cabeza<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Hospital Infanta Leonor. Madrid. <sup>2</sup>Hospital Clínico Lozano Blesa. Zaragoza.

### Resumen

**Objetivos:** Comprobar la relación entre una banda de alfa-1 globulinas alterada y la presencia de mutaciones en el gen SERPINA1, dar una solución al problema del infradiagnóstico de esta entidad y evaluar la sintomatología y el fenotipo de los pacientes.

**Métodos:** Durante 6 meses se seleccionaron en el Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa todos los proteinogramas, que se habían realizado por cualquier causa, en los que aparecía una banda de las alfa-1 globulinas menor del rango habitual, en la cuantificación 14 resultaron tener concentraciones de alfa-1 antitripsina por debajo del límite normal. Solo 11 pacientes aceptaron entrar en el estudio y se procedió a su secuenciación para establecer el fenotipo y el genotipo. Se obtuvo también información acerca de antecedentes tanto personales como familiares para realizar un estudio de segregación familiar.

**Resultados:** Se encontraron mutaciones en el 91% de los proteinogramas con concentraciones de alfa-1 antitripsina alteradas. No existe una clara relación entre el porcentaje de la banda de las alfa-1 globulinas y la concentración exacta de alfa-1 antitripsina. El 90% de las mutaciones encontradas son en heterocigosis y están concentradas principalmente en los exones 3 y 5. En las mutaciones en heterocigosis es difícil anticipar el fenotipo mediante el proteinograma ya que los valores tienden a solaparse. El 90% de los pacientes tenía conductas de riesgo para la evolución de patologías relacionadas. Muchos de los pacientes presentan síntomas relacionados de manera indirecta con el déficit. Gran cantidad de los familiares presentan síntomas relacionados de manera directa o indirecta con el déficit.

**Conclusiones:** Un resultado alterado en la concentración de alfa-1 antitripsina anticipa de manera cercana al 91% una mutación en el gen SERPINA1. La relación entre una disminución en la banda de las alfa-1 globulinas y una alteración en la concentración de alfa-1 antitripsina es directa en estados basales de salud. El proteinograma se presenta como una prueba de gran sensibilidad para el cribado del déficit de alfa-1 antitripsina.