



<https://www.revclinesp.es>

## V-26. - APROXIMACIÓN A LA PREVALENCIA DE FENOTIPOS ASOCIADOS AL DÉFICIT DE ALFA-1-ANTITRIPSINA EN POBLACIÓN ASTURIANA

M. Solís Hernández<sup>1</sup>, M. Martínez Celada<sup>2</sup>, M. Menéndez Alonso<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Oncología Médica, <sup>2</sup>Servicio de Medicina Interna, <sup>3</sup>Bioquímica INS. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo (Asturias).

### Resumen

**Objetivos:** El déficit de ?-1-antitripsina (A1AT) es la enfermedad congénita potencialmente mortal más frecuente. Esta antiproteasa se expresa en los hepatocitos a partir del gen SERPINA1, con alrededor de 30 variantes que pueden tener repercusión patológica, sobre todo pulmonar y/o hepática. A pesar de ello se conoce poco sobre su genética y fisiopatología, siendo aún infradiagnosticada. Dado que la población caucásica presenta la mayor frecuencia de alelos de esta deficiencia, con este trabajo se pretende una aproximación a su impacto en nuestra población de referencia, con el fin de facilitar la identificación temprana de los pacientes y su tratamiento precoz.

**Métodos:** Estudio descriptivo de una muestra que comprende todos los casos-índice remitidos, por sospecha clínica a nuestro hospital entre julio 2011 y diciembre 2012. La determinación de los valores séricos de A1AT se realizó mediante inmunonefelometría cinética (VN: 103-200 mg/dl) y la identificación del fenotipo mediante IEF en gel de acrilamida/bisacrilamida en muestras de suero frescas o congeladas a -20°C. El tratamiento de los datos se realizó con el programa estadístico SPSS 21.

**Resultados:** En los 626 casos incluidos (34,8% mujeres y 65,02% varones, con una edad media de 53 y 54 años respectivamente), predominó el fenotipo MM con 49% de los casos, y una media de A1AT en mg/dl de  $141,03 \pm 47,12$  (IC95% 135,73, 146,32). De los fenotipos mutados, se observó un predominio de los heterocigotos, siendo los SS y ZZ el 6,67% y 5,33%. El fenotipo MF presentó una media de  $121,88 \pm 29,31$  (IC95% 97,37, 146,38). Sólo hubo un caso de PiMnoSnoZ. La media para homocigotos ZZ fue  $24,06 \pm 10,02$  (IC95% 18,91, 29,21). El fenotipo MZ presentó concentraciones deficitarias similares al SS (medias de 86,27 vs 81,25), no así el MS (media 122,65). Las medias correspondientes a los casos SZ, ZZ y MnoSnoZ fueron inferiores a 80 mg/dl.

**Discusión:** La prevalencia de fenotipos mutados en esta serie es superior a las estimaciones aportadas por otros autores. Aun asumiendo un posible sesgo de selección, se observa un aumento en la proporción de fenotipos deficitarios, principalmente aquellos con alelos Z en homo o heterocigosis, con mayor potencial de desarrollo de enfermedad pulmonar y hepática. Estos datos también refuerzan hipótesis previas sobre estudios de estimaciones que apuntan una mayor prevalencia de alelos PiZ en el norte de España. Esta serie además recoge fenotipos infrecuentes como el MF, siendo el alelo F es una variante del M con similar función y concentraciones pero con migración más rápida en el matrizel.

*Conclusiones:* Estos resultados apuntan a la existencia de una mayor proporción de fenotipos asociados a déficit sérico de A1AT, ligados al desarrollo precoz de enfermedad pulmonar o hepática y cuya identificación precoz permite el desarrollo de medidas de prevención que pueden incidir notoriamente tanto en el coste de la atención sanitaria como en la calidad de vida del paciente.