

**DETECCIÓN Y CARACTERIZACIÓN DE DÉFICIT DE ALFA-1 ANTITRIPSINA EN PACIENTES DE UN HOSPITAL DE COMUNIDAD***Modalidad: Trabajos de Investigación: Comunicación Oral**Unidad Temática: Inmunología y Enfermedades Obstructivas*

PERRI, Marcella | ZELAYA DE LEON, Nazareno | ERNST, Glenda | MURYAN, Alexis | SALVADO, Alejandro Victor

**HOSPITAL BRITÁNICO DE BUENOS AIRES**

**Introducción y objetivo:** La alfa-1 antitripsina (AT) es una glicoproteína del hígado que protege los pulmones de enzimas proteolíticas de neutrófilos. El déficit de alfa-1 AT, una condición hereditaria rara, se caracteriza por niveles plasmáticos bajos y está principalmente relacionado con las mutaciones en gen SERPINA1. Esta deficiencia puede causar compromiso pulmonar o hepático, con factores como el tabaquismo y la contaminación que aumentan el riesgo pulmonar. La detección precoz permite medidas de protección respiratoria y tratamientos dirigidos como el reemplazo enzimático. Este trabajo analiza los dosajes séricos de alfa-1 AT en nuestro centro, comparando nuestros pacientes con la literatura existente.

**Material y método:** Se analizaron todos los dosajes de alfa-1-AT en suero realizados en nuestro hospital desde 08/2021 hasta 05/ 2024, considerando déficit un valor menor a 90 mg/dL. Para los casos confirmados de déficit se describieron las características de edad, IMC, sexo, dosajes de alfa-1 AT, resultados de estudios espirométricos, servicio solicitante e las mutaciones en el gen SERPINA1 (cuando disponible). Los datos fueron analizados utilizando estadísticas descriptivas. Los datos se recopilaron retrospectivamente de la historia clínica.

**Resultados:** Se realizaron 682 mediciones de alfa-1 AT en 626 pacientes. Se identificaron 22 casos (3.5%) con déficit de alfa-1 AT. De estos, 14 eran mujeres (63.6%), con una edad promedio de 49 años (13-71). Sobre el tabaquismo, 19 pacientes proporcionaron información: 8 nunca fumaron (42.1%), 1 era fumador activo (5.3%) y 10 ex fumadores (52.6%) con una carga tabáquica promedio de 16 p/y. Los niveles séricos promedio de alfa-1 antitripsina fueron 63 mg/dL (35-87). Se realizó genotipificación en 9 pacientes (40.1%), identificando diversas mutaciones en el gen SERPINA1: 4 pacientes (18.2%) con la mutación ZZ en tratamiento con reposición enzimática, 3 con MZ, 1 con SZ y 1 con MQ0 Mattawa. En la tabla 1. se describen los resultados de estudios de función pulmonar. La mayoría de los pacientes con déficit están bajo control en neumología; 4 fueron diagnosticados durante la evaluación para trasplante hepático, además pacientes fueron diagnosticados en hepatología clínica y pediatría. Se registraron 2 fallecimientos por causa respiratoria.

**Discusión y conclusiones:** La literatura estima que entre el 1% y el 3% de los pacientes con EPOC tienen un déficit de alfa-1 antitripsina. En Argentina, Menga et al. encontraron una prevalencia ajustada del 0.83% en la población con EPOC. Nuestra prevalencia fue más alta debido a la falta de restricciones en la cohorte. El estudio DAAT.AR reportó pacientes con una edad promedio de 60.9 años, mayoría masculina y alta prevalencia de tabaquismo, mientras que nuestra cohorte incluyó más mujeres y pacientes más jóvenes, ya que muchos eran evaluados por condiciones hepáticas. En términos espirométricos, el VEF1 promedio en el estudio DAAT.AR fue significativamente más bajo que en nuestra cohorte. En nuestro centro, se realizan evaluaciones pretrasplante hepático, lo que permitió identificar a pacientes con niveles bajos de alfa-1 AT y función pulmonar conservada. Al ser un estudio retrospectivo, no se disponían de genotipificación de todos los pacientes, pero se observó que los genotipos homocigotos ZZ presentaban mayor compromiso pulmonar. Este estudio contribuye a la literatura sobre la enfermedad y subraya la importancia de la implementación de protocolos de detección en pacientes con antecedentes familiares o manifestaciones atípicas. **CONCLUSIÓN** Nuestro estudio resalta la prevalencia y características del déficit de alfa-1 antitripsina en una cohorte de pacientes de un centro de salud privado, subrayando la importancia de la detección temprana, la genotipificación adecuada y un enfoque multidisciplinario para mejorar el manejo y la calidad de vida de estos pacientes.

	Mé dia (rango)
FEV1/FVC	71, 02 (36,83 - 98)
FVC (L)	3, 17 (0,86 - 5,09)
FVC (%)	82, 11 (21-118)
FEV1 (L)	2, 27 (0,71 - 4,05)
FEV1 (%)	72% (26-105%)
DLCO (%)	59% (5-104%)