

Cuando el problema es infrecuente, todos los datos son valiosos

Autor: Ibarrola Manuel

Servicio de neumonología del Sanatorio Güemes - CABA

Correspondencia:

Manuel Ibarrola
cm.ibarrola@gmail.com

Las cifras publicadas en la literatura internacional dejan en claro que el déficit de alfa 1 antitripsina (DAAT) constituye una enfermedad poco frecuente y subdiagnosticada. El subregistro de enfermedades, principalmente aquellas de baja prevalencia, constituye un problema que se debe tener en cuenta constantemente en la práctica médica, ya que día a día encontramos que nuestras líneas de pensamiento en la profesión están guiadas por posibilidades y probabilidades. Las enfermedades raras, a menos que se presenten con todas sus características en exposición, quedan relegadas a segundas o terceras consideraciones al momento de la evaluación de un paciente. De hecho, más allá de una consideración personal que parece representar esta reflexión, encuentro apoyo en el artículo de los colegas de Córdoba, quienes mencionan que “los pacientes diagnosticados precozmente se relacionan más con antecedentes familiares de DAAT que por sospecha clínica en pacientes EPOC o sintomáticos”¹. Pensamos en la enfermedad infrecuente cuando se presenta con nombre y apellido.

También el artículo menciona, muy prudentemente y en relación a las cifras de prevalencia de la enfermedad, que sus hallazgos difieren con lo esperado teóricamente para la población Argentina en ciertos aspectos, principalmente en cuanto al estudio genético y aclarando que no se detectaron pacientes con DAAT grave. Respecto a este punto considero que aquellos valores obtenidos de estudios en la población dirigidos específicamente a la detección de enfermedades infrecuentes son siempre importantes. De hecho, es en base a éstos datos que se puede establecer de manera confiable la prevalencia de una enfermedad en una población determinada. Las cifras y datos de las características genéticas mencionadas en este estudio, así como otros similares, deberían ser fuertemente considerados. Si las cifras son propias, siempre son respetables.

Ahora bien, un interrogante que surge habitualmente en la búsqueda de enfermedades poco frecuentes está relacionado a la posibilidad de realizar un tratamiento adecuado y sus consecuencias en el pronóstico de las mismas. Las indicaciones en los casos de DAAT fueron analizadas en varios trabajos. Repasando las mismas, el Registro Español de Pacientes con Déficit Alfa-1 Antritipsina (REDAAT) propone: pacientes mayores de 18 años, no TBQ o ex TBQ, niveles de AAT $< 0 = a$ 50 mg/dl, enfisema en TAC, EPOC con FEV1 $< 80\%$ del predicho con tratamiento adecuado, ausencia de déficit de IgA y que tengan acceso a un centro de salud en el que puedan recibir la medicación². En un estudio de Dirksen y col. en el que se evaluó la efectividad del tratamiento sustitutivo, el endpoint primario fue la disminución de la pérdida de densidad pulmonar medida por TAC, la cual se evidenció en pacientes que recibían terapia de reemplazo, pero no hubo cambios en estudios de función respiratoria, cantidad de exacerbaciones y calidad de vida entre los dos grupos estudiados (estudio randomizado, doble ciego)³. Un metaanálisis de 5 estudios en los que se analizaron 1509 pacientes demostró una disminución en la caída anual de FEV1 en pacientes con terapia de reemplazo, particularmente en el grupo con FEV1 entre 30 y 60% del predicho⁴. Estos resultados suelen observarse en los casos más severos, aunque las indicaciones para iniciar el tratamiento resulten más abarcativas. Quizás al leer estos datos en papel, de estudios realizados en poblaciones distintas a la nuestra, en sociedades con otros recursos, nos podríamos preguntar qué le podemos ofrecer a nuestros pacientes, en nuestro medio. En países en vías de desarrollo, la evaluación por parte de un especialista de cada caso en particular suele cumplir un rol más relevante en la consulta, más allá de las guías, sin dudas optimizando recursos que habitualmente resultan escasos.

Leyendo bibliografía acerca del tema, surgió un aspecto que quizás no siempre tenemos en cuenta (dentro de una enfermedad que ya dejamos en claro que no siempre buscamos), y es la frecuencia de comorbilidades en pacientes con enfermedad respiratoria y DAAT. Un estudio alemán publicado en 2016 determina que el grupo de pacientes con asma o enfisema y DAAT tuvieron una mayor prevalencia significativa de hipertensión arterial, enfermedad renal crónica y diabetes en comparación con el grupo de pacientes sin DAAT. En el grupo de pacientes con EPOC, quienes padecían DAAT realizaban más consultas al servicio de salud y requerían más hospitalizaciones con mayor cantidad de días de internación en comparación con los pacientes con EPOC sin DAAT⁵. Mi intención con estos datos es cuestionarme: ¿si logramos una mayor detección de pacientes con DAAT, podemos mejorar su pronóstico y calidad de vida más allá de la enfermedad respiratoria? Quizás haya más motivos de los que creemos para activar programas de cribado.

En conclusión, el desarrollo de trabajos que aporten al registro de enfermedades de baja prevalencia resulta un aporte sumamente valioso a la práctica médica, más allá de los aspectos estadísticos. Al momento de plantear diagnósticos diferenciales, de sentarnos frente al paciente y

encontrar la respuesta cuando las situaciones no son las que habitualmente esperamos, siempre es útil contar con las herramientas que los colegas nos proveen, haciéndonos pensar mediante cifras claras y reales. Y llevar estos datos a la estadística podría constituir un gran aporte a la siempre cuestionada administración en recursos de salud.

Bibliografía

1. Kevorkof G. V., Tellechea P. E., Acosta M. A., et al. Programa de cribado para el déficit De alfa 1-antitripsina en el servicio de neumonología del Hospital Tránsito Cáceres de Allende. RAMR 2017; (1): 38-45.
2. Francisco Casas, Ignacio Blanco, María Teresa Martínez, et al. Indications for active case searches and intravenous alpha-1 antitrypsin treatment for patients with alpha-1 antitrypsin deficiency chronic pulmonary obstructive disease: an update. Arch Bronconeumol. 2015; 51(4): 185-192.
3. Dirksen A, Piitulainen E, Parr DG, et al. Eur Respir J. Exploring the role of CT densitometry: a randomised study of augmentation therapy in alpha1-antitrypsin deficiency. 2009; 33: 1345-53.
4. Chapman KR, Stockley RA, Dawkins C, et al. Augmentation therapy for alpha1 antitrypsin deficiency: a meta-analysis. COPD. 2009; 6: 177-84.
5. Timm Greulich, Christoph Nell, David Hohmann, et al. The prevalence of diagnosed α 1-antitrypsin deficiency and its comorbidities: results from a large population-based database. Eur Respir J 2016. DOI: 10.1183/13993003.00154-2016.