

Deficiencia de Alfa-1-antitripsina (AAT)

Epidemiología

- Poco reconocido
- H=M cualquier enf; H>M enf. Severa

Genética

- Autosómica co-dominante
- >150 alelos + 3 fenotipos
 - Deficiente (↓ nivel, + común)
 - Nulo (no detectable)
 - Disfuncional (nivel normal, ↓ función)

Fisiopatología

- Varía por órganos
- Pérdida de fx (pulmón, piel)
 - Def. de AAT → ↑ Elastasa → Destrucción de tejido
- Ganancia de fx (hígado)
 - Hígado: No puede secretar algunas mutaciones de AAT → acumulación → Destrucción del tejido.

Manifestaciones clínicas

Común

Pulmón

- Enfisema
 - Basilar (+)
 - Raramente solo basilar
 - 1/3 apical
- Bronquiectasias
- Neumotórax

Hígado

- Cirrosis
- Hepatitis crónica
- HCC
- RN: Enf. Hepática no universal assoc. c/ algunos alelos

Raras

Piel

- Paniculitis necrotizante

Vasos

- Aneurisma
- Displasia fibromuscular

Otras enf. asociadas

- Glomerulonefritis
- Nefropatía por IgA
- Vasculitis ANCA +
- EII (tal vez)

Considerar el Dx cuando

- Alguien c/ nuevo Dx de EPOC. Esp. < de 45 años
- Historia fam de enfisema o enf. hepática
- Enf. hepática crónica inexplicada
- Nuevo dx de paniculitis

Haciendo el dx

- Nivel ↓ de AAT sérico +
- Fenotipo o genotipo de AAT
- Fenotipo AAT + niveles normales?
 - Considere genotipo disfuncional

Tratamiento

- Soporte (Ej. Tto standard de EPOC) → Ver esquema
- Trasplante
- Infusión EV de AAT + otro tto experimental