

## PANEL Nº 46

### DESCRIPCIÓN Y ANÁLISIS DE LOS GENOTIPOS DE DAAT ESTUDIADOS EN EL ÁREA SUR DE GALICIA

Tubío-Pérez Ramón Antonio<sup>(1)</sup>, Blanco-Pérez Milagros<sup>(2)</sup>, Torres-Durán María<sup>(1)</sup>, Ramos-Hernández Cristina<sup>(1)</sup>, Mouronte-Roibás Cecilia<sup>(3)</sup>, Dacal-Rivas David, Montiel-Arnalich Victoria<sup>(1)</sup>, Fernández-Villar Alberto<sup>(1)</sup>

*(1)Servicio de Neumología. Hospital Álvaro Cunqueiro. EOXI Vigo. Centro galego Alfa-1-antitripsina, (2)Servicio de Análisis Clínicos. Laboratorio de Citogenética y Genética Molecular. Hospital Álvaro Cunqueiro. EOXI Vigo. Centro galego Alfa-1-antitripsina*

#### OBJETIVO

El déficit de alfa 1 antitripsina (DAAT) es una condición genética que predispone al desarrollo de enfisema pulmonar y distintas formas de hepatopatía. Es una enfermedad rara, y el infradiagnóstico es un problema a nivel global. Existen diferencias geográficas en la prevalencia y distribución de los alelos deficitarios. El objetivo de este estudio fue conocer las características de los pacientes y la distribución de genotipos analizados en el Laboratorio de Genética del CHUVI.

#### MÉTODOS

Análisis retrospectivo de los pacientes a los que se realizó genotipo AAT entre 2012-2015, con análisis de características clínico-funcionales y distribución de genotipos. El estudio genético se realizó en aquellos casos con concentración sérica de Alfa-1 antitripsina < 120mg/dl y PCR < 3mg/dl (según protocolo del laboratorio)

#### RESULTADO

Se incluyeron 319 pacientes, 163 mujeres (51,1%). El 63,3%(202), nunca fumadores. El motivo de petición de niveles de AAT fue enfermedad respiratoria: 147(46,1%), screening; 81(25,4%), estudio familiar: 58(18,2%) y hepatopatía:28(8,8%). Por servicios peticionarios el más frecuente fue Neumología: 141 (44,2%) seguido de Atención Primaria:94(29,5%). Se objetivó genotipo ZZ en 14(4,3%), 65 SZ (20,4%), 81 MZ (25,4%), 18 SS(5,6%) y No-SNO-Z:138 (43,3%); de ellos 27 probable MM y 4 variantes raras o nulas, que se diagnosticaron mediante secuenciación del gen. Los niveles séricos fueron; ZZ:29mg/dl (20-54), SZ:63mg/dl (46-95) MZ:85mg/dl (56-122), SS:90mg/dl (56-127)y No-ZNO-S:104 (32-390). Se analizó la correlación entre genotipo y función pulmonar medida por FEV1 (tabla 1)

#### CONCLUSIONES

La mayoría de los casos analizados proceden de Neumología y Atención Primaria. Los genotipos asociados a déficit grave presentan peor función pulmonar.

Galicia es una zona de relativa alta prevalencia de DAAT, por lo que se debe tener en cuenta esta posibilidad diagnóstica en el estudio de pacientes con enfermedades relacionadas con esta condición genética y en familiares de individuos afectos.

Sexo	163 mujeres (51,1%)
Tabaquismo	202 nunca fumadores (63,3%) Exfumadores y fumadores (¿)
Motivo de petición AAT	147 enfermedad respiratoria (46,1%)
Servicio peticionario	141 Neumología (44,2%), 94 AP (29,5%), 1 Digestivo (0,3%), 31 MI (9,7%), 51 Otro (16%)

Genotipo (%) y niveles AAT(mg/dl)	14 ZZ (4,7)-29 (20-54)		
	65 SZ (20,4)- 63 (46-95)		
	81 MZ (25,4)- 85 (56-122)		
	18 SS (5,6)- 90 (56-127)		
	138 Otro (43,3)- 104 (32-390)		
Genotipo y función pulmonar AAT	FEV1		
	Absoluto medio (ml)	Porcentaje medio	
	ZZ	1820	66,4
	SZ	2547	86,4
	MZ	2822	98,38
SS	2709	88,49	