



Grupul de lucru pentru  
**Deficitul de alfa-1 antitripsină (DAAT)**

Dragi colegi,

Deficitul de alfa-1 antitripsină (DAAT) este una dintre principalele cauze genetice ce stau la baza cazurilor premature de boală pulmonară obstructivă cronică (BPOC), emfizem sau bronșiectazii. Reprezintă o importantă problemă de sănătate publică pentru că, deși rară, produce dizabilitate la persoanele de vârstă tânără.

În țara noastră, DAAT este mai degrabă o boală nediagnosticată. Acest lucru este cauzat în primul rând de faptul că boala este rareori suspectată, iar apoi din cauza lipsei unui laborator genetic de referință pentru diagnosticul DAAT. Prevalența bolii în țara noastră nu este cunoscută.

Estimarea corectă a prevalenței bolii în România nu se poate face datorită lipsei studiilor epidemiologice.

Folosind echilibrul Hardy-Weinberg, Luisetti, acesta a poziționat în 2004 România în zona cu frecvență scăzută a alelelor PI\*S și PI\*Z ( $<0.02$ , respectiv  $<0.005$ ), iar Blanco în 2006 a estimat frecvența fenotipurilor astfel: PI\*ZZ: 1/5000, PI\*MZ: 1/50-1/100, PI\*SZ: 1/5000.

Ulterior, în 2012, același Blanco folosește metoda multivariată de interpolare pentru a calcula frecvența de distribuție a genelor PI\*Z și PI\*S (PI\*Z: o medie de 7-8 la 1000 locuitori, mai mare pentru partea estică a țării, PI\*S: medie de 8-11 la 1000 locuitori, cu o zonă de frecvență minimă de 0-2 la 1000 de locuitori în zona estică).

Prevalența reală va putea fi redată corect după efectuarea unor studii epidemiologice riguroase în țara noastră.

Grupul de lucru pentru Deficitul de Alfa1 Antitripsină al Societății Române de Pneumologie, a luat ființă în 15 iunie 2013, în cadrul Conferinței Naționale de Somnologie, din Sibiu, organizată între 13-15 iunie 2013, la inițiativa d-nei Prof. Dr. Ruxandra Ulmeanu și d-nei dr. Oana Deleanu, precum și a unui număr de 32 de membri fondatori.

Structura actuală a Grupului de lucru pentru Deficitul de Alfa-1 Antitripsina, rezultată în urma acestei sedințe este următoarea:

Membri fondatori:

DAVIDESCU LAVINIA  
DELEANU OANA CLAUDIA  
NEBUNOIU ANA-MARIA  
MANOLACHE DALIA  
MAHLER BEATRICE  
HALIC EUGENIA  
CHIOTAN RADU ALEXANDRU  
NEMES ROXANA  
POPA CRISTIAN

ULMEANU RUXANDRA  
VANCEA DORIN  
MARINESCU LUCIA  
RÂJNOVEAN RUXANDRA  
ARGHIR OANA CRISTINA  
TĂNĂSESCU MIHAELA  
TELEAGA CRISTINA  
MIHĂLȚAN FLORIN DUMITRU  
FRĂȚILĂ ZENO-IOAN

TODEA DOINA  
NIȚU MIMI  
COJOCARU CRISTIAN  
OLTEANU MIHAI  
PUIU LIGIA  
MARCOVICI TAMARA  
TABACU EMILIA

JIMBOREAN GABRIELA  
DEICA MEDA  
MAGDĂU COSMINA  
ILISIE MONICA  
POP MONICA  
OANCEA CRISTIAN  
MAN MILENA ADINA

În cadrul întâlnirii Grupului de lucru pt DAAT din cadrul Celei de a VII-a Conferințe Naționale de Bronhologie, organizată la Cluj-Napoca, în 16 noiembrie 2013, a fost ales Coordonatorul Grupului de Lucru: Lavinia Davidescu.

Lipsa datelor privind DAAT a fost subliniată de Organizația Mondială a Sănătății încă din anul 1997, când aceasta a emis un document în care recomandă sporirea eforturilor atât pentru identificarea pacienților cu deficit și a includerii acestora în registre internaționale de declarare, cât și pentru o mai bună cunoaștere a factorilor de risc, biologiei, manifestărilor clinice și a tratamentului deficitului de alfa-1 antitripsină.

Manifestarea tipică în DAAT este emfizemul panlobular cu debut precoce, în decada a patra sau a cincea de viață. Evoluția pacientului cu DAAT tinde să fie către o deteriorare continuă și accelerată a funcției pulmonare.

Deși este una dintre cele mai frecvente anomalii genetice, deficitul de alfa-1 antitripsină este extrem de rar diagnosticat, atât datorită indicelui de suspiciune scăzut, cât și datorită accesibilității reduse la mijloacele de diagnostic. Chiar dacă terapia de augmentare nu este încă disponibilă în țara noastră, trebuie făcute eforturi pentru identificarea acestor pacienți, ca prim pas spre alinierea la standardele impuse de Organizația Mondială a Sănătății.

Testarea și identificarea precoce a DAAT, înainte de degradarea pulmonară marcată și ireversibilă, consilierea în ceea ce privește sevrajul tabagic, precum și inițierea unui tratament (chiar și nespecific) din stadii incipiente ale bolii sunt premisele unui declin mai lent, cu un prognostic mai bun, complicații mai puține și mai tardive și implicit costuri mai scăzute pentru sistemul de sănătate.

Din anul 2012, datorită colaborării între Institutul de Pneumologie „Marius Nasta” din București cu laboratorul de referință din Varșovia (în urma desfășurării Programului Leonardo da Vinci- LLP-LdV/PAR/2011/RO/129, intitulat “Introducing standards of the best medical practice for the patients with inherited Alpha-1 Antitrypsin Deficiency in Central Eastern Europe”- partener Institutul de Pneumologie „Marius Nasta”, Coordonator Național Ruxandra Ulmeanu), există posibilitatea testării genetice a pacienților suspecți din România.

Astfel, din 353 pacienți testați, s-au identificat 20 mutații genetice (rezultate nepublicate). Alte rezultate se așteaptă în viitorul apropiat.

Obiectivele Grupului de lucru DAAT în viitor:

- continuarea testării genetice a pacienților cu suspiciune înaltă de DAAT
- înființarea unui Registru Național de evidență al pacienților cu DAAT
- continuarea programelor de formare profesională pentru specialiștii implicați în diagnosticul și tratamentul afecțiunilor respiratorii : medici, fizioterapeuți, personal de laborator implicat în diagnosticarea DAAT
- înființarea unui Subprogram Național pentru diagnosticul și tratamentul pacienților cu DAAT în România, prin finanțare MS.
- organizarea în viitorul apropiat, a Primei Conferințe Naționale de Boli Pulmonare Rare.

Coordonator Grup de lucru DAAT

Dr. Lavinia Davidescu