

Instituto
de Salud
Carlos III

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras

Las enfermedades respiratorias minoritarias: el déficit de alfa-1-antitripsina

Las enfermedades respiratorias minoritarias son un grupo de enfermedades poco frecuentes, menos de 5 casos por cada 10.000 personas, que afectan directa o indirectamente al aparato respiratorio. Tienen en común el número reducido de afectados, la juventud de los pacientes, la dificultad y retraso en el diagnóstico, los elevados costes de tratamiento y su complejidad, la falta de experiencia por parte de los profesionales, un gran desconocimiento social y la falta de apoyo de las administraciones. Hay más de 180 neumopatías consideradas minoritarias, que representan el 3 por ciento de las enfermedades minoritarias en general.

Hace diez años la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica-SEPAR decidió crear la denominación de "Año SEPAR" para referirse al conjunto de actividades organizadas a lo largo de un año natural en torno a una enfermedad respiratoria concreta. El Año SEPAR 2012 se dedica a las enfermedades respiratorias minoritarias, destacándose cada mes alguna en particular, con el fin de darles visibilidad y potenciar el trabajo de los profesionales y las asociaciones de pacientes vinculados a ellas. En esta ocasión, a las muchas acciones emprendidas, se ha sumado el desarrollo y puesta en marcha del registro español de enfermedades respiratorias minoritarias, en colaboración con el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.

Los actos programados por la SEPAR para este mes de noviembre se destinan al conocimiento y difusión del déficit de alfa-1-antitripsina.

¿Qué es el déficit de alfa-1-antitripsina?

Se trata de una afección respiratoria minoritaria de carácter genético, en la cual el cuerpo no produce suficiente cantidad de una proteína que protege de daño a los pulmones y al hígado. La falta de esta proteína deja al organismo indefenso frente a los efectos perjudiciales del tabaco en los pulmones. Por lo general, los síntomas aparecen a los 35 años en personas fumadoras y a los 45 en no fumadoras.

Es una enfermedad infradiagnosticada (menos del 10 por ciento de los casos lo están) y de diagnóstico tardío. Su sintomatología y tratamiento son similares a los de la EPOC (enfermedad pulmonar obstructiva crónica), una de las afecciones más comunes de los pulmones, cuya causa principal es el tabaquismo.

En España existe un registro de déficit de alfa-1-antitripsina (REDAAT), en funcionamiento desde 1993 con el apoyo de la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica, que tiene reconocidos más de 400 casos. Los registros de pacientes permiten avanzar en el conocimiento de la enfermedad al agrupar los datos y la información de casos dispersos por todo el país. Este registro dispone de una página web con información para pacientes y profesionales: www.redaat.es

También existe una asociación de pacientes: <http://www.alfa1.org.es/>

Jornada sobre la enfermedad pulmonar por déficit de alfa-1-antitripsina

Organizada por la SEPAR. Sesión gratuita.

Lleida, 30 de noviembre de 2012

Dirigida a neumólogos, profesionales de Atención Primaria y pacientes.

Más información en <http://www.añoseparatorm2012.com/blog/?p=657>