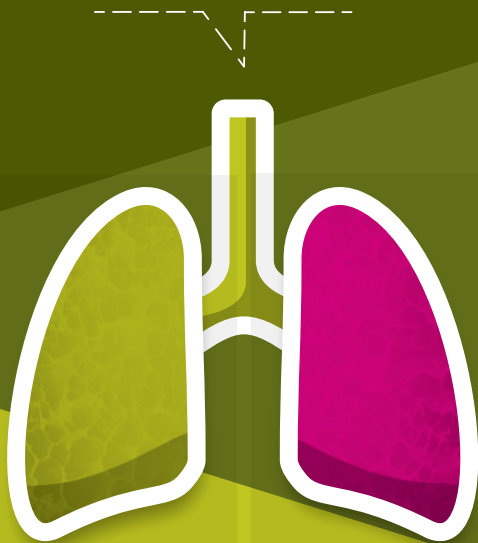


**TODOS JUNTOS  
VAMOS ULTRAPASSAR  
O SUBDIAGNÓSTICO!**



**DEFICIÊNCIA DE  
ALFA-1 ANTITRIPSINA  
NA MEDICINA GERAL E FAMILIAR**

## DEFICIÊNCIA DE ALFA-1 ANTITRIPSINA | DAAT |

A DAAT é uma doença genética autossômica codominante que condiciona níveis séricos baixos da proteína alfa-1 antitripsina (AAT).

A AAT é produzida sobretudo a nível dos hepatócitos e protege o parênquima pulmonar da actividade de enzimas proteolíticas, como a elastase neutrofilica. Os níveis séricos baixos desta proteína condicionam o desequilíbrio entre a atividade elastase e antielastase com consequente degradação do tecido pulmonar.

85-90% da população apresenta o alelo M, cujo nível sérico e função da AAT é normal. No entanto, algumas destas variantes genéticas fazem com que a produção da proteína seja nula (alelo *Null*), seja produzida em quantidade reduzida (alelo S e Z) e/ou de forma disfuncional (alelo Z, F, Pittsburgh).

Os alelos deficitários mais prevalentes são o alelo S e Z.

## MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

O fenótipo mais frequentemente relacionado com manifestações pulmonares é o PiZZ. A faixa etária a partir da qual começam a surgir os primeiros sintomas é entre os 30 e os 40 anos em indivíduos fumadores, nos não fumadores geralmente uma década mais tarde. O enfisema pulmonar é a manifestação pulmonar mais frequente associada a DAAT. O seu início é precoce e apresenta-se caracteristicamente com um padrão imagiológico panlobular e de predomínio basal.

A DPOC e o pneumotórax espontâneo secundário são também manifestações pulmonares bem definidas na DAAT.

**DISPNEIA**



**TOSSE**



**EXPETORAÇÃO**



**PIEIRA**



O tabagismo, para além de potencializar a agressão pulmonar, reduz a ação da molécula de AAT como antiprotease. Assim, a medida preventiva mais importante para evitar ou atrasar o aparecimento do enfisema é a cessação tabágica.

A doença hepática associada ao DAAT ocorre em cerca de 3% dos doentes. A hepatopatia está relacionada sobretudo com o alelo Z e é causada pela acumulação dos polímeros de AAT nos hepatócitos com consequente lesão celular. Pode condicionar colestase ou hepatite neonatal, e alteração das transaminases, cirrose e hepatocarcinoma mais frequentemente nos adultos.

## SUSPEITAR DE DAAT

- Todos os doentes com DPOC
  - Enfisema pulmonar em idade jovem
  - Enfisema na ausência de exposição a fatores de risco conhecidos (tabagismo, fatores ocupacionais)
  - Enfisema do tipo panlobular predominantemente basal
  - Asma cuja espirometria não normaliza apesar da terapêutica adequada
  - Adultos com bronquiectasias
  - Adolescentes com obstrução persistente no EFR
  - Clínica de dispneia e tosse crónica em vários membros da mesma família
  - Hepatopatia de causa desconhecida
  - Diminuição do pico de alfa-1 proteína no proteinograma eletroforético
  - Paniculite ou vasculite de causa desconhecida
  - Familiares de doentes com deficiência de alfa<sub>1</sub>-antitripsina (irmãos, filhos, pais, outros)
- 

## O DIAGNÓSTICO

O primeiro exame de diagnóstico deverá ser a determinação do nível sérico de AAT. Sendo a AAT uma proteína de fase aguda deve-se realizar o doseamento da Proteína C Reativa concomitante.

Valores séricos entre 90-220mg/dL → valores séricos normais → portadores da variante M em homozigotia.

Valores séricos < 57mg/dL (<11 μmol - limiar protetor) → aumento do risco de desenvolvimento de doença pulmonar.

Se nível de AAT baixo → estudo mais completo com a determinação do fenótipo e/ou genótipo.

---

## EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

- |                                 |                             |
|---------------------------------|-----------------------------|
| - Pletismografia com DLCO       | - Radiografia e TC do tórax |
| - Gasometria arterial           | - Provas de função hepática |
| - Prova da marcha dos 6 minutos | - Ecografia abdominal       |

**Reabilitação  
Respiratória**

**Oxigenioterapia**



Em certos doentes pode estar indicado realizar o tratamento de reposição endovenoso com AAT com o objetivo de desacelerar a progressão do enfisema pulmonar e assim reduzir o número de exacerbações e melhorar a qualidade de vida. O tratamento de substituição não tem nenhum efeito sobre a doença hepática.

**Um diagnóstico precoce e o seguimento adequado da doença com mudanças no estilo de vida face a fatores que alteram a evolução da doença nomeadamente a exposição tabágica, exposição ocupacional e infeções, aliadas à instituição precoce de tratamento, melhoram a qualidade e a esperança de vida destes doentes.**

AUTORA|

**Catarina Guimarães**

Serviço de Pneumologia do Hospital  
Senhora da Oliveira Guimarães  
Coordenadora  
do Grupo de Estudo de  
Défice de Alfa-1 Antitripsina  
da Sociedade Portuguesa  
de Pneumologia



GRUPO DE ESTUDOS DE  
DÉFICIT DE ALFA-1  
ANTITRIPSINA

**GRIFOLS**

