

## Estratégias de diagnóstico de DAAT e centros de referência: resultados de um inquérito pan-europeu

**Autor del comentario:** Dra. Maria Sucena. MD, Pneumologista. Centro Hospitalar do Porto-Hospital de Santo António.

Joanna Chorostowska-Wynimko, A Rembert Koczulla, Maria Sucena

**Respir Med. 2023 Oct 28;220(107450):107450. doi:10.1016/j.rmed.2023.107450**

A Organização Mundial de Saúde (OMS) recomenda que todos os doentes com DPOC ou Asma de início na idade adulta sejam testados para Deficiência de alfa-1 antitripsina (DAAT). O não cumprimento das recomendações nacionais e internacionais e a inexistência de um algoritmo standard de diagnóstico são algumas das razões que justificam que a DAAT continue a ser uma doença subdiagnosticada.

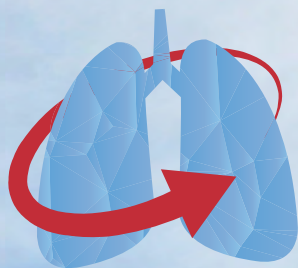
A deteção precoce de DAAT permite redução da exposição a fatores de risco, mudança de estilo de vida e o início de tratamento específico em doentes corretamente selecionados.

As recomendações da European Respiratory Society (ERS) sugerem que os doentes com DAAT deverão ser avaliados em centros de referência. Os centros ERN (European Respiratory Network) estão distribuídos por toda a Europa e permitem a avaliação e tratamento de doentes com doenças raras, provenientes dos respetivos países ou de outros países da União Europeia. Existem 60 ERN para doenças pulmonares raras (ERN-LUNG) na Europa distribuídos por 12 países.

Com o objetivo de clarificar as estratégias e algoritmos de diagnóstico e tratamento da DAAT na Europa, foi realizado um inquérito online tendo sido respondido por 166 profissionais (82 % pneumologistas), provenientes de 18 países europeus.

Os principais resultados do inquérito foram:

- 25 % dos profissionais responderam que não existem guidelines específicas para testagem de DAAT no respetivo país
- 36 % responderam que não existe um protocolo de teste de DAAT, sendo a percentagem particularmente elevada em Portugal (67 %)
- As amostras preferencialmente colhidas, para obtenção do diagnóstico de DAAT, é muito variável: gota seca em Itália (91 %) e Polónia (75 %); escovado bucal em Espanha (82 %); sangue total em Portugal (100 %)
- A obtenção de consentimento informado para testagem de DAAT nem sempre é feita: Alemanha e Polónia (100 %), Espanha (88 %), Itália (86 %) e Portugal (14 %)
- O aconselhamento genético é preferencialmente realizado por pneumologistas (76 %)
- Os Pneumologistas (68 %) são os principais prescritores de terapêutica de reposição de AAT; em alguns países a prescrição pode ser feita por médicos de Clínica Geral



# PORTUGAL DAATNEWS

NOTÍCIAS SOBRE A DEFICIÊNCIA DE ALFA1-ANTITRIPSINA

- 28 % dos profissionais que responderam ao inquérito não estavam familiarizados com os ERN-LUNG; este desconhecimento foi maior em Portugal (53 %) e em Espanha (53 %)
- A maior parte dos profissionais referencia os doentes para centros ERN-LUNG do respetivo país, mas raramente para centros de países vizinhos. Este inquérito revelou heterogeneidade no diagnóstico de DAAT, na Europa. A uniformização dos protocolos de diagnóstico e a educação dos profissionais de saúde poderá melhorar o diagnóstico da DAAT. Apesar das recomendações da ERS, o conhecimento e uso dos centros ERN-LUNG é muito variável, sendo necessárias iniciativas para a sua divulgação e maior utilização.