

## Deficiência de alfa-1 antitripsina: onde nos encontramos e qual o caminho?

**Autora del comentario:** Dra. Catarina Guimarães. MD, Pneumologista. Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães.

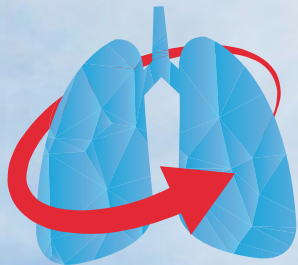
James K Stoller

**Ann Am Thorac Soc. 2024 Sep 23. doi: 10.1513/AnnalsATS.202406-600FR.**

O artigo “Detecting Alpha-1 Antitrypsin Deficiency: Current State, Impediments, Opportunities, and Future Directions” aborda o estado atual da deteção da deficiência de alfa-1 antitripsina (AAT), os desafios enfrentados na identificação de indivíduos afetados, as oportunidades para melhorar o diagnóstico e as diretrizes futuras para a pesquisa e a prática clínica.

Atualmente, a deteção da deficiência de AAT é realizada principalmente por meios laboratoriais, que medem os níveis de AAT no sangue, e testes genéticos, que caracterizam a mutação presente. No entanto, muitos casos permanecem subdiagnosticados devido à falta de consciencialização entre profissionais de saúde e à variabilidade na apresentação clínica da doença. Para além disso, a dificuldade de acesso a testes específicos em alguns países/regiões são barreiras importantes, o que pode levar a diagnósticos tardios e, consequentemente, a um seguimento inadequado da doença.

Apesar dos avanços na tecnologia de diagnóstico, ainda existem lacunas na compreensão da doença, especialmente em populações sub-representadas. A necessidade de campanhas de consciencialização e educação para médicos e doentes é fundamental, pois isso pode levar a um aumento na deteção precoce e na orientação adequada da alteração genética. As oportunidades para melhorar a deteção incluem políticas de saúde pública que incentivem a implementação de triagens em grupos de risco, como aqueles com histórico familiar de doenças pulmonares ou hepáticas. A colaboração entre instituições de saúde, investigadores e organizações de doentes pode facilitar o desenvolvimento de diretrizes mais eficazes para o diagnóstico e tratamento da deficiência de AAT. Em termos de orientações futuras, mais pesquisas devem ser realizadas para perceber melhor a fisiopatologia da doença e suas manifestações em diferentes populações.



PORTUGAL

# DAATNEWS

NOTÍCIAS SOBRE A DEFICIÊNCIA DE ALFA1-ANTITRIPSINA

Este artigo oferece uma visão abrangente sobre a deficiência de AAT, destacando a importância da detecção precoce e os desafios que ainda existem nesse campo. A ênfase na educação e conscientização é crucial, pois muitos profissionais de saúde podem não estar cientes da patologia ou das suas implicações. A inclusão de testes para deficiência de AAT em programas de triagem neonatal ou em avaliações de saúde ocupacional pode ser uma estratégia efetiva para identificar indivíduos em risco e iniciar o tratamento precocemente. Além disso, a sugestão de utilizar novas tecnologias para aprimorar o diagnóstico é promissora. A procura de tratamentos eficazes que possam aumentar os níveis de AAT ou corrigir os efeitos da deficiência é uma área promissora que pode oferecer esperança para muitos doentes afetados por essa deficiência genética. A inteligência artificial, por exemplo, pode revolucionar a forma como as doenças genéticas são detetadas, permitindo uma análise mais rápida e precisa dos dados dos doentes. No entanto, é fundamental que essas inovações sejam acompanhadas de uma aprendizagem adequada dos profissionais de saúde, garantindo que eles possam interpretar e aplicar os resultados de maneira eficaz.

Em suma, o artigo não apenas destaca a importância da detecção da deficiência de AAT para melhorar o prognóstico dos doentes, mas também destaca os desafios atuais e as oportunidades para o futuro, para um futuro em que a colaboração e a inovação tecnológica podem transformar o diagnóstico e o tratamento. A conscientização, a educação e a implementação de políticas de saúde eficazes são fundamentais para superar os obstáculos atuais e garantir que mais indivíduos recebam os cuidados necessários.