

Primeiros dados do EARCO sobre bronquiectasias na DAA

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

Robert A Stockley, Anita Pye, Joshua De Soyza, Alice M Turner, Marc Miravittles; EARCO study investigators.

Orphanet J Rare Dis. 2023 Aug 12;18(1):243. doi: 10.1186/s13023-023-02830-2

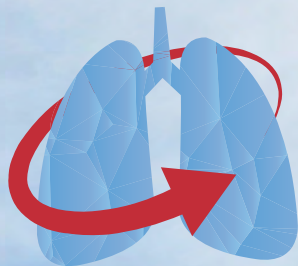
A recente criação do registo internacional EARCO (*European Alpha1 Research Collaboration*), uma base de dados para doentes com deficiência de AAT, já permitiu a publicação de alguns artigos sobre esta alteração genética. Para além do que já foi publicado, muitos projetos de investigação já se encontram a decorrer para melhor caracterizar estes doentes e para maior conhecimento da história natural da deficiência de AAT. Este artigo analisa os primeiros dados relacionados com a prevalência das bronquiectasias nestes doentes.

Foram selecionados todos os doentes PiZZ, genótipo considerado de risco para o desenvolvimento de doença, e que apresentavam TC torácica documentada na base de dados. Foram divididos em 4 grupos: aqueles com um exame normal relatado; com evidência apenas de enfisema; com evidência apenas de bronquiectasias; e aqueles com enfisema e bronquiectasias. As bronquiectasias foram caracterizadas segundo a sua morfologia e localização.

Foram identificados 505 com o diagnóstico PiZZ e destes, 418 (82,8 %) tinham uma TC relatada na base de dados. Foram descritos 77 indivíduos (18,4 %) como tendo TAC normal, 38 (9,1 %) com bronquiectasias apenas, 190 (45,5 %) com enfisema apenas e 113 doentes (27 %) com bronquiectasias e enfisema associados.

Dos 303 doentes (72,5 %) com enfisema relatado, 39,6 % foram descritos como tendo uma distribuição predominante nos lobos inferiores, 21,8 % nos lobos superiores e 38,6 % difusa. Dos 151 doentes com bronquiectasias, 42 % não tinham estas alterações caracterizadas. Foram descritas como tubulares quando encontradas isoladamente ou associada a enfisema em 36,8 % e 36,6 %, e quísticas em 13,2 e 13,6 %, respetivamente. A distribuição foi descrita como predominante nos lobos inferiores em 43,4 % dos doentes com bronquiectasias apenas e em 54,5 % quando associadas a enfisema. Nos restantes casos a sua distribuição estava caracterizada com generalizada.

Destes 418 indivíduos com TC documentada, os que apresentavam o exame imagiológico normal eram sobretudo do sexo feminino, a maioria não fumadores, com idades mais jovens e uma função pulmonar próxima do normal comparada com os doentes com enfisema ($p < 0.001$). O grupo com TC normal apresentava características muito semelhantes ao grupo com bronquiectasias apenas. Os doentes com enfisema eram mais velhos, sobretudo do sexo masculino e com história de hábitos tabágicos quando comparados com o grupo das bronquiectasias. Apresentavam também FEV1 e KCO mais baixos comparativamente com os imagiologicamente normais ou só com bronquiectasias ($p < 0.001$). Os doentes que apresentavam em simultâneo bronquiectasias e enfisema eram predominantemente do sexo masculino, fumadores e com pior função pulmonar quando comparados com o grupo das bronquiectasias ($p < 0.001$).



A prevalência das bronquiectasias nestes doentes PiZZ foi sobreponível à já documentada em artigos anteriores o que justifica manter a estratégia de dosear a AAT no estudo das bronquiectasias. Ainda está por definir o seguimento e orientação das bronquiectasias nestes doentes, se poderá ser ou não semelhante à das bronquiectasias de outras etiologias. Nos doentes exacerbadores que provavelmente terão uma maior carga inflamatória será que a terapêutica de reposição ou outra estratégia em investigação, como a terapêutica antiproteínase ou especificamente os inibidores da catepsina C, poderão ter um papel importante? Nos doentes com DPOC não associada à deficiência de AAT a presença simultânea de bronquiectasias influencia as exacerbações e a mortalidade e por isso se questiona se a estratégia terapêutica diferenciada poderá beneficiar estes doentes. Recentemente surgiram os critérios “ROSE” para determinar as implicações desta associação, mas mais estudos devem ser realizados para validar este score nos doentes DPOC com e sem deficiência AAT. Algumas lacunas na base de dados do EARCO não permitiram uma avaliação mais detalhada destes doentes, nomeadamente a não obrigatoriedade de introdução de dados sobre a colonização e frequência de exacerbações, caracterização e estudo etiológico das bronquiectasias, natureza e distribuição do enfisema. Progressivamente o EARCO tem vindo a corrigir algumas destas imperfeições para que os projetos de investigação sejam o mais completos possíveis.