



## Indicação personalizada da terapêutica de reposição no enfisema associado a deficiência grave de alfa-1 antitripsina: uma série de casos

**Autor del comentario:** Dra. Teresa Martín. MD, Pneumologista, Hospital Beatriz Ângelo, Loures

Cristina Aljama, Teresa Martin, Galo Granados, Marc Miravitlles, Miriam Barrecheguren

**Case Reports. Ther Adv Respir Dis. 2024 Jan-Dec;18:17534666241271917. doi: 10.1177/17534666241271917**

A deficiência grave de alfa-1 antitripsina (DAAT) apresenta manifestações clínicas variadas, desde formas assintomáticas até diferentes fenótipos de DPOC, asma e bronquiectasias. A heterogeneidade clínica torna difícil prever a evolução individual, e a terapêutica de reposição (TR), único tratamento específico disponível, exige administrações vitalícias semanais ou quinzenais. Apesar das orientações existentes, a decisão de iniciar a TR é desafiante em alguns casos, existindo uma grande variabilidade na sua indicação, mesmo entre especialistas.

Os casos clínicos deste artigo ilustram os dilemas associados ao início ou adiamento da TR:

**1. Indivíduo assintomático:** Mulher de 45 anos com DAAT grave diagnosticada por rastreio familiar, ex-fumadora (8 UMA). Sem alterações funcionais nem enfisema pulmonar. Ficou em vigilância clínica e funcional. Este caso demonstra o dilema entre iniciar TR precocemente ou aguardar sinais de agravamento. As orientações atuais recomendam iniciar TR apenas com doença pulmonar.

**2. DPOC estável sem TR:** Homem de 61 anos, ex-fumador (24 UMA), com enfisema confirmado. Funcionalmente com obstrução, com FEV1 = 54 % e KCO = 64 %. Otimizadas medidas preventivas e proposta TR que recusou, devido à necessidade de deslocações hospitalares. Manteve estabilidade funcional durante 14 anos. Este caso reflete a imprevisibilidade da progressão individual.

**3. DPOC grave sob TR:** Mulher de 42 anos, ex-fumadora (12 UMA), com exacerbações frequentes e dispneia significativa. Funcionalmente com obstrução, com FEV1 = 58 % e KCO = 53 %. Após iniciar TR, estabilizou sem novas exacerbações ao longo de três anos. Este exemplo salienta a importância de não adiar o tratamento em indivíduos jovens com doença grave.

**4. DPOC muito grave sob TR:** Homem de 46 anos, ex-fumador (24 UMA), proposto para transplante pulmonar por DPOC com FEV1 = 21 %. Após 22 anos sob TR, manteve-se estável, até falecer de doença hepática. O caso evidencia os benefícios da TR em promover estabilidade funcional e melhorar a sobrevivência.

**5. Bronquiectasias estáveis com postergação da TR:** Mulher de 70 anos, diagnosticada aos 58 anos (DAAT e bronquiectasias), manteve-se estável durante 11 anos até declínio funcional após infecção COVID-19. Iniciou TR nessa altura, destacando a importância do seguimento regular para adiar tratamentos exigentes até ao surgimento de sinais de deterioração.

Estes casos destacam a variabilidade clínica da DAAT e a importância de uma abordagem personalizada no início da TR, considerando clínica, estado funcional e fatores de risco. Salienta-se a importância dos centros de referência, com maior experiência nesta decisão.