



Consenso Europeu para a Avaliação e Monitorização da Doença Pulmonar no Défice Grave de Alfa-1 Antitripsina: Recomendações do Grupo EARCO

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

Marc Miravittles, Alice M Turner, Maria Sucena, Jean-François Mornex, Timm Greulich, Marion Wencker, N Gerard McElvaney.

Respir Res. 2024 Aug 19;25(1):318. doi: 10.1186/s12931-024-02929-5.

Não obstante ser uma doença genética, as manifestações do défice de alfa-1-antitripsina (DAAT) em idade pediátrica e em adultos são distintas. O enfisema pulmonar não é uma preocupação precoce, sendo o foco colocado na doença hepática e possuindo um espectro alargado, desde crianças assintomáticas, colestase neonatal transitória, até doença hepática severa com necessidade de transplante. Dada esta diversidade e dificuldade de prever o curso da doença em cada indivíduo, os autores propuseram-se assim a investigar possíveis fatores preditores de mau prognóstico.

Neste estudo foram assim analisados os processos de 45 crianças com DAAT, homozigóticas (Pi*ZZ) ou heterozigóticas compostas (uma mutação Z conjuntamente com outra mutação), seguidos em Gastrenterologia e Hepatologia Pediátrica de um hospital alemão. A amostra era equilibrada em termos de género, estando o genótipo ZZ presente em 87 % dos casos, seguido do SZ (11 %), com idade mediana de 9,1 anos. A maior proporção de doentes (67 %) apresentava-se sem doença ou doença hepática ligeira, sendo em 13 % dos casos considerada severa ou com necessidade de transplante.

As alterações analíticas (aumento de ALT e/ou Gama-GT) foram encontradas frequentemente em todos os graus de severidade de doença, tendo levado ao diagnóstico da mesma em 42 % dos casos. Todas as crianças com doença hepática severa ou transplantados exibiam esta alteração desde o nascimento; contudo, este aumento nos primeiros anos de vida não indicia necessariamente um mau prognóstico, uma vez que na maioria dos casos com alterações analíticas precoces ocorreu posteriormente uma normalização laboratorial.

A icterícia prolongada/colestase neonatal (IP/CN) parece ser um fator de mau prognóstico: todas as crianças transplantadas e 75 % daquelas com doença hepática severa tinham tido IP/CN. Não obstante, este parâmetro isolado é insuficiente para uma classificação fiável, pois esta apresentação foi também descrita numa percentagem substancial de casos com doença ligeira ou assintomática.

Por último, um dado curioso e que nos deve deixar alerta, embora presente em 44,7 % das crianças, a icterícia prolongada ou colestase neonatal apenas desencadeou a marcha diagnóstica de DAAT em 24,4 % dos casos. É assim importante realçar na comunidade médica as manifestações hepáticas do DAAT em idade pediátrica e baixar o limiar de testagem para a doença em qualquer criança com icterícia que se prolongue para além das 3 semanas de vida.