

Qual a estimativa da prevalência dos PI*ZZ na população com DPOC?

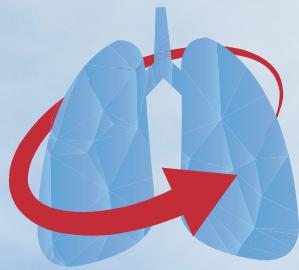
Autor do comentário: Dra. Catarina Guimarães. MD, Pneumologista. Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães.

Ignacio Blanco, Isidro Diego, César Castaño, Patricia Bueno, Marc Miravitles

Arch Bronconeumol. 2023 Jul;59(7):427-434. doi: 10.1016/j.arbres.2023.03.016

Estima-se que a prevalência dos indivíduos com genótipo PI*ZZ na população geral seja de aproximadamente 1 em 2.000 a 1 em 5.000 pessoas. No entanto, essa taxa pode variar em diferentes populações e regiões geográficas. Quando se trata de doentes com DPOC, a prevalência da deficiência de alfa-1 antitripsina (DAAT) é maior. Estudos têm mostrado que aproximadamente 1-3 % dos pacientes com DPOC são portadores do genótipo PI*ZZ.

Assim, foi realizada uma pesquisa nos sites Medline, Embase e Google Académico sobre prevalência de genótipos PI*ZZ e prevalência de DPOC. Foram selecionados estudos de 48 países, 21 na Europa, 9 na América, 5 em África, 11 na Ásia e 2 na Austrália/Nova Zelândia. Considerando os indivíduos com mais de 40 anos e aplicando um fator de penetrância genética obteve-se um total de 68.316 pessoas distribuídas da seguinte forma: 55 % na Europa; 34 % na América; 8 % na Ásia; 3 % na Austrália; e 0,4 % em África. Foi no norte da Europa que se encontrou uma prevalência mais alta de PI*ZZ entre indivíduos com DPOC, 1 para cada 395 doentes, na Europa Ocidental, Meridional e Central com 1 em 797, 944 e 1096, respectivamente. Para além da Europa, foram encontrados valores mais elevados na Nova Zelândia 1/418, Austrália 1/1267, Arábia Saudita 1/1276, Estados Unidos 1/1298, Canadá 1/1482 e Tailândia 1/1807. Prevalências mais baixas entre 1/3.000 e 1/9.000 foram encontradas no México, América do Sul, Irão e Coreia do Sul e significativamente menor na Ásia e em África onde o gene PI*Z é praticamente inexistente. Ou seja, verificou-se uma distribuição desigual de prevalência de genótipos PI*ZZ entre indivíduos com DPOC a nível mundial, com uma prevalência mais elevada no continente Europeu e com valores mais altos nas regiões nórdicas. Há vários anos que está descrito que a mutação Z é originária da Península Escandinava, tendo-se espalhado para o resto das populações europeias, e que os seus descendentes levaram para os países para onde emigraram ou colonizaram. Estes resultados são consistentes com essa teoria, mas não com a prevalência significativa de PI*ZZ encontrada na Tailândia, Arábia Saudita, Coreia do Sul ou Irão.



Apesar destes dados terem sido obtidos com as melhores evidências disponíveis, algumas podem ser tendenciosas devido às limitações inerentes a este tipo de investigação epidemiológica e os dados devem ser tratados com cautela. Portanto, alguns dos resultados devem ser considerados apenas indicativos. As amostras são heterogéneas, a maioria deles realizados na Europa e América, bem como foram realizados em diferentes períodos de tempo. Além disso, existem vieses atribuíveis aos estudos de DPOC como uma proporção desigual de mulheres e homens nas amostras estudadas, nenhuma uniformidade na idade dos indivíduos, diferentes exposições a poluentes ambientais, laborais ou domésticos, e o uso de critérios espirométricos que podem potencialmente sobrediagnosticar a DPOC em idosos e podem subdiagnosticar a DPOC em indivíduos mais jovens.

Apesar das limitações acima mencionadas, estes dados são importantes para aumentar o interesse dos profissionais de saúde de cuidados de saúde para reduzir o subdiagnóstico e incentivar a pesquisa esta doença rara. A presença de DAAT deve ser investigada em todos os doentes com DPOC e familiares consanguíneos de casos-índice, bem como em qualquer outro patologia relacionada com a DAAT.