

O que sabemos sobre a prevalência da DAAT na Macaronésia?

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

Ignacio Blanco, Marc Miravitles

Respiration. 2024;103(7):368-377. doi: 10.1159/000538293.

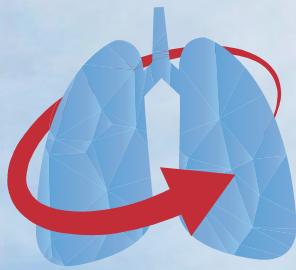
A deficiência de alfa 1 antitripsina (DAAT) afeta preferencialmente caucasianos europeus, embora também tenha sido ocasionalmente descrita em indivíduos de outras raças. Estima-se que a DAAT grave associada ao genótipo ZZ afete cerca de 120.000 europeus, 13.500 residentes em Espanha e 2.500 em Portugal.

A Macaronésia é um grupo de ilhas (ou arquipélagos) do Atlântico Norte, perto da Europa e de África que inclui as ilhas Canárias, o arquipélago da Madeira, dos Açores e de Cabo Verde. Estes arquipélagos receberam fortes correntes migratórias da Europa e África, sendo a população dos Açores, da Madeira e das Ilhas Canárias proveniente maioritariamente da Península Ibérica e Europa Ocidental e do Norte, onde as frequências de PI*S e PI*Z são as mais altas do mundo e os alelos "rara" e "nulos" são diagnosticados com relativa frequência, a população de Cabo Verde é composta principalmente por crioulos (71 %) e africanos (28 %), descendentes de escravos da África Ocidental, nos quais a DAAT é muito rara.

Neste artigo foi avaliada a prevalência desta alteração genética na Macaronésia.

Considerando que a prevalência de PI*S é de 135/1.000 em Portugal e 100/1.000 em Espanha verificou-se um gradiente ascendente, de Sul para Norte, com 35/1.000 em Cabo Verde, 82/1.000 em La Palma e 180/1.000 na Madeira. Em relação à prevalência de PI*Z estima-se que em Portugal e Espanha seja de 15 e 18/1.000, respectivamente. Também se verificou um gradiente ascendente, de Sul para Norte, com a prevalência do alelo Z, de 2/1.000 em Cabo Verde, 21/1.000 em La Palma e 25/1.000 na Madeira. Nos genótipos mais graves também se verificou esta tendência, com uma estimativa de 1/163.000 PI*ZZ e 1/8.161 PI*SZ em Cabo Verde, 1/2.162 PI*ZZ e 1/285 PI*SZ em La Palma e 1/1.600 PI*ZZ e 1/113 Pi*SZ na Madeira, sendo que em Portugal e Espanha a estimativa é de 1/4.351 e 1/3.099 PI*ZZ e 1/245 e 1/277 PI*SZ, respectivamente. Nos genótipos menos graves a constatação foi semelhante. De ressalvar a elevada quantidade de alelos nulos e raros quer em La Palma, Tenerife e Madeira, com a identificação de novos alelos nestas ilhas e uma alta prevalência de PI*MMalton na Madeira.

Apesar dos poucos artigos publicados nesta população, estes resultados estão em provável relação com os povos que foram habitando estas ilhas, quer Portugueses quer Espanhóis, e com as rotas migratórias vindas da Europa e África. Sabemos que os estudos publicados nesta área são escassos, mas esta prevalência de alelos mutados deverá motivar uma procura mais sistemática para reduzir o atual subdiagnóstico. É importante uma pesquisa ativa em todos os doentes clinicamente suspeitos de serem portadores de alelos mutados e nos familiares dos casos índices.



PORUGAL **DAATNEWS**

NOTÍCIAS SOBRE A DEFICIÊNCIA DE ALFA1-ANTITRIPSINA

Praticamente todas as sociedades científicas recomendam a investigação da DAAT em todos os doentes com DPOC e em familiares diretos dos casos índices, bem como em outras patologias relacionadas com a DAAT, incluindo bronquiectasias de causa desconhecida, colestase neonatal, cirrose hepática de causa desconhecida, poliangiite granulomatosa e paniculite neutrofílica. Esta medida irá reduzir o subdiagnóstico e permitir aos doentes e famílias um diagnóstico precoce com as atitudes terapêuticas ajustadas a cada caso.