

Quando o tabaco não é a única peça do puzzle: caracterização da doença pulmonar em não fumadores com DAAT

Autor do comentário: Dra. Catarina Guimarães. *Pneumologia, ULS Alto Ave.*

Chiara Premuda, Cristina Aljama, Galo Granados, Ilaria Ferrarotti, Angelo Guido Corsico, Alice M Turner, María Torres-Duran, Hanan Tanash, Carlota Rodríguez-García, Jens-Ulrik Stæhr Jensen, Marco Mantero, Francesco Blasi, Marc Miravittles, Miriam Barrecheguren, Cristina Esquinas.

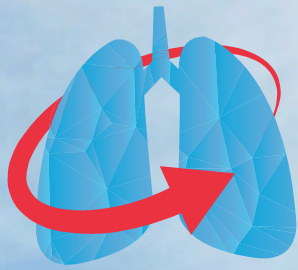
ERJ Open Res. 2025 Nov 3;11(6):01279-2024. doi: 10.1183/23120541.01279-2024. eCollection 2025 Nov.

O tabagismo é considerado o principal fator de risco para a progressão da doença pulmonar em indivíduos com deficiência de α 1-antitripsina (DAAT). No entanto, o artigo “*Lung disease in never-smokers with severe α 1-antitrypsin deficiency: the EARCO Registry*” mostra uma realidade frequentemente negligenciada: esta doença genética pode, por si só, originar doença pulmonar clinicamente relevante, mesmo em pessoas que nunca fumaram.

Utilizando dados do registo internacional EARCO (*European Alpha-1 Research Collaboration*), foram avaliados indivíduos com DAAT, focando-se particularmente no subgrupo de doentes que nunca tiveram exposição tabágica. Este tipo de análise é particularmente relevante, uma vez que o tabaco é frequentemente considerado o principal acelerador da lesão pulmonar. Ao focar-se nos não fumadores, o estudo permite observar de forma mais clara o impacto direto da DAAT no pulmão. O objetivo principal deste trabalho foi caracterizar o perfil clínico, funcional e radiológico destes doentes e compará-lo com o de indivíduos fumadores ou ex-fumadores com a mesma condição genética.

Os resultados demonstram que, mesmo na ausência de exposição ao tabaco, uma proporção relevante de indivíduos com DAAT grave desenvolve doença pulmonar significativa. Um número significativo destes doentes apresentava sintomas respiratórios, alterações na função pulmonar e evidência de enfisema em exames imagiológicos. Embora, em média, a gravidade da obstrução e o grau de enfisema fossem inferiores aos observados em fumadores, as alterações eram clinicamente relevantes e com impacto na qualidade de vida.

Outro aspeto importante foi a heterogeneidade da expressão da doença. Enquanto alguns indivíduos nunca fumadores mantinham função pulmonar relativamente preservada, outros desenvolviam enfisema precoce e obstrução significativa do fluxo aéreo. Esta variabilidade levanta questões importantes sobre os fatores que modulam a expressão clínica da DAAT. Exposições ambientais, poluentes atmosféricos, fatores ocupacionais, infeções respiratórias repetidas e modificadores genéticos poderão contribuir para explicar estas diferenças.



PORTUGAL
DAAT NEWS
NOTÍCIAS SOBRE A DEFICIÊNCIA DE ALFA1-ANTITRIPSINA

O estudo reforça ainda um problema conhecido na DAAT: o diagnóstico tardio. Muitos dos doentes foram diagnosticados apenas após o aparecimento de sintomas respiratórios relevantes. Estes dados reforçam a importância do rastreio em doentes com doença pulmonar obstrutiva crónica, enfisema de início precoce ou padrões clínicos atípicos, independentemente do histórico tabágico. A identificação precoce desta alteração genética permitiria implementar medidas preventivas, como evitar exposições ambientais nocivas, monitorizar a função pulmonar e considerar terapias específicas.

Em conclusão, o estudo do registo EARCO evidencia que a DAAT grave pode causar doença pulmonar significativa mesmo em indivíduos que nunca fumaram. Estes dados reforçam a necessidade de aumentar a consciencialização sobre esta condição genética, promover diagnósticos mais precoces e otimizar o acompanhamento destes doentes.