

Para Além do Enfisema: O Papel das Bronquiectasias na Deficiência de Alfa-1 Antitripsina

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

Francesca Mandurino Mirizzi, Cristina Aljama, Pierachille Santus, Marco Mantero, Maja Omcikus, María Torres-Duran, Alice M Turner, Hanan Tanash, Carlota Rodríguez-García, Jens-Ulrik Stæhr Jensen, Angelo Guido Corsico, José Luis López-Campos, Kenneth R Chapman, Christian Clarenbach, Catarina Guimaraes, Eva Bartošovská, José María Hernández-Pérez, Marc Miravittles, Cristina Esquinas, Miriam Barrecheguren.

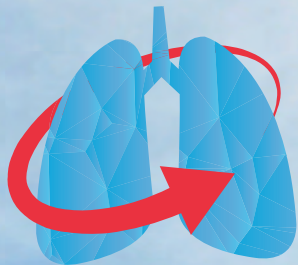
ERJ Open Res. 2026 Feb 9;12(1):00491-2025. doi: 10.1183/23120541.00491-2025. eCollection 2026 Jan.

Utilizando dados do registo internacional EARCO, os autores exploram a prevalência e as características das bronquiectasias em doentes com diferentes genótipos da deficiência de alfa-1 antitripsina (DAAT), abordando uma manifestação frequentemente subvalorizada desta doença genética. Este artigo representa um contributo relevante para a compreensão da heterogeneidade clínica associada à deficiência grave da DAAT.

Tradicionalmente, a DAAT tem sido associada sobretudo ao desenvolvimento de enfisema pulmonar precoce e doença hepática. No entanto, a crescente evidência científica sugere que as bronquiectasias podem constituir uma componente importante do espectro clínico da doença. Este estudo reforça essa perspetiva ao demonstrar que uma proporção significativa dos doentes apresenta bronquiectasias, mesmo na ausência de enfisema marcado, sugerindo mecanismos fisiopatológicos mais complexos do que anteriormente reconhecido.

Um dos aspetos mais interessantes do trabalho é a análise comparativa entre diferentes genótipos de deficiência grave, permitindo compreender melhor a influência genética na expressão clínica da doença. Os resultados indicam que as bronquiectasias não são uma manifestação exclusiva dos doentes com genótipo PiZZ, mas podem também ocorrer noutras variantes graves, evidenciando a necessidade de uma vigilância clínica abrangente independentemente do perfil genético específico.

Um dos contributos mais relevantes deste estudo é a caracterização clínica dos doentes com bronquiectasias associadas à DAAT. Os autores verificaram que estes doentes eram, em média, mais idosos e apresentavam maior carga de sintomas respiratórios do que aqueles sem bronquiectasias. Além disso, observou-se uma maior frequência de exacerbações respiratórias, sugerindo um impacto clínico significativo desta alteração estrutural das vias aéreas. Do ponto de vista funcional, os doentes com bronquiectasias apresentavam uma função pulmonar mais comprometida, com valores inferiores de parâmetros espirométricos, refletindo maior gravidade da doença respiratória. Foi também identificada uma associação com maior prevalência de colonização ou infeções respiratórias recorrentes, reforçando a hipótese de um ciclo vicioso de inflamação, infeção e dano brônquico. Curiosamente, as bronquiectasias não se restringiam aos doentes com enfisema avançado nem a doentes com genótipo PiZZ.



A utilização do registo EARCO constitui uma das principais forças do estudo, uma vez que permite analisar uma população internacional numerosa e representativa. Esta abordagem aumenta a robustez dos resultados e favorece a sua aplicabilidade na prática clínica. Contudo, importa reconhecer algumas limitações inerentes ao desenho observacional do estudo, nomeadamente a possibilidade de heterogeneidade nos métodos de diagnóstico imagiológico e a ausência de dados longitudinais que permitam estabelecer relações causais ou avaliar a progressão das bronquiectasias ao longo do tempo.

Do ponto de vista clínico, os achados têm implicações importantes. A identificação precoce de bronquiectasias em doentes com DAAT poderá justificar uma avaliação imagiológica mais sistemática e estratégias terapêuticas direcionadas para a prevenção de infeções respiratórias recorrentes e da deterioração funcional pulmonar. Além disso, os resultados reforçam a necessidade de incluir as bronquiectasias nas futuras recomendações de avaliação e monitorização destes doentes.

Este estudo desafia a visão tradicional da DAAT como uma doença predominantemente enfisematosa, evidenciando a importância das bronquiectasias no seu espectro clínico. O reconhecimento desta associação poderá contribuir para uma abordagem mais abrangente e personalizada dos doentes, centrada não apenas na deficiência genética, mas também nas diferentes formas de expressão pulmonar da doença.