

Frequencia alelica do gene Serpina1 em pacientes com deficiência de alfa 1-antitripsina e com DPOC no Brasil

Título alternativo Título em ingles: Allelic frequency of SERPINA1 gene in patients with alpha-1 antitrypsin deficiency and COPD in Brazil

Autor [Russo, Rodrigo](#)  

Resumo

Introdução: A deficiência de alfa 1-antitripsina (DAAT) e um distúrbio genético descoberto há 50 anos, com diversas implicações clínicas, que afeta especialmente pulmão e fígado. Esta deficiência é o fator genético mais notório, associado ao aumento do risco do desenvolvimento de doença pulmonar obstrutiva crônica em fumantes. Seu diagnóstico envolve a detecção de níveis séricos reduzidos e determinação genotípica. Apesar de sua importância, não existem dados epidemiológicos brasileiros a respeito da prevalência da deficiência e, ou da frequência de ocorrências dos alelos deficientes. **Objetivo:** Este estudo visa reconhecer a DAAT, em uma população de indivíduos com DPOC, e a realizar a determinação dos genótipos encontrados, assim como a frequência alelica dos alelos envolvidos nesta doença. **Materiais e Método:** Trata-se de um estudo transversal, envolvendo 1073 pacientes. Destes 926 tinham diagnóstico de DPOC, com relação VEF1/CVF abaixo do limite inferior do normal, em idade superior a 40 anos, de ambos os sexos, pertencentes a cinco estados brasileiros (São Paulo, Pernambuco, Goiás, Ceará e Rio Grande do Sul). **Caracterizou-se** pela dosagem de AAT em eluato de papel filtro, por nefelometria e, nos indivíduos identificados como possíveis deficientes, pela dosagem de AAT sérica. Todos aqueles com dosagem sérica de AAT < 113 mg/dL foram submetidos a genotipagem e, nos casos de resultados discordantes, foi realizado o sequenciamento genético por PCR. **Resultados:** Dos pacientes incluídos no estudo, 85 tinham dosagem de AAT em eluato de papel filtro < 2,64 mg/dL e 24 (2,8% do total) tinham dosagem sérica < 113 mg/dL. Os alelos encontrados neste subgrupo foram: Pi*Z (54,2%), Pi*M (31,3%), Pi*S (12,5%), Pi*M1 (2,1%). Para a população total do estudo, a estimativa da deficiência de AAT intermediária a grave foi 2,8% e, somente para a deficiência grave (ZZ) de AAT, a estimativa de prevalência foi 0,8%. **Conclusão:** Este é o primeiro estudo destinado a estabelecer a prevalência da deficiência de AAT e a frequência dos alelos envolvidos, em pacientes com DPOC, no Brasil. As frequências encontradas mostram que a deficiência de AAT está presente em pacientes com DPOC, no Brasil, e reforçam as diretrizes mundiais que incentivam sua pesquisa em indivíduos com doença pulmonar obstrutiva