



La investigación ha sido publicada en *Respiratory Research*

Un grupo de científicos españoles descubren por primera vez en el mundo una nueva mutación genética que causa enfisema pulmonar grave

- La colaboración entre el Instituto de Salud Carlos III, el Registro Español de Pacientes con Déficit alfa-1 antitripsina y la Sociedad Española de Patología Respiratoria, ha hecho posible este hallazgo
- La nueva mutación detectada, denominada (QOMadrid) está asociada al déficit grave de alfa-1 antitripsina (DAAT), una proteína que protege el tejido pulmonar de la inflamación por infecciones o irritantes inhalados
- La mutación provoca en el individuo una gran susceptibilidad al humo del tabaco que favorece el desarrollo de enfisema pulmonar grave
- La colaboración entre instituciones y sociedades científicas es un factor clave en el avance del conocimiento de las enfermedades minoritarias y la mejora de la calidad de vida de los pacientes afectados

11 de Noviembre de 2014.- Algunos enfisemas pulmonares graves podrían estar relacionados con una mutación genética, según ha desvelado una investigación conjunta entre científicos clínicos y básicos, desarrollado por el Departamento de Genética Humana del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), el Registro Español de Pacientes con Déficit alfa-1 antitripsina (REDAAT) y la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR) y recientemente publicado por la revista *Respiratory Research*.

Los clínicos e investigadores participantes en el mismo han descubierto esta nueva mutación genética asociada al déficit genético de alfa-1 antitripsina que ocasiona enfisema pulmonar grave a la que han denominado QOMadrid. Sus resultados han sido descritos en el trabajo "Severe alpha-1 antitrypsin deficiency in composite heterozygotes inheriting a new splicing mutation QOMadrid", recientemente publicado en la revista Respiratory Research y, por ahora, es el único caso descrito en el mundo.

Esta nueva mutación genética y su relación con el desarrollo de enfisema ha sido detectada gracias a la estrecha colaboración entre ambos grupos "Para avanzar en el conocimiento de enfermedades respiratorias minoritarias, como es el déficit de alfa-1 antitripsina, es clave generar sinergias entre neumólogos, instituciones públicas de investigación y sociedades científicas", afirma la Dra. Pilar de Lucas, presidenta de la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR). A lo que añade, "la creación de redes de expertos que comparten su experiencia y potencian nuevos experimentos permite aunar exitosamente científicos españoles de primer nivel que colaboran con investigadores clínicos, con el único objetivo de repercutir positivamente en la calidad de vida de los pacientes afectados".

Portador de dos mutaciones

La nueva mutación genética detectada impide la producción de la proteína en el hígado por lo que el paciente carece de alfa-1 antitripsina en su sangre y pulmones. "Los resultados obtenidos de la investigación confirman con rotundidad que el paciente estudiado sufre un enfisema muy grave debido a que es portador no solo de la mutación denominada QOMadrid, sino porque también es portador de la mutación QOPorto descrita previamente", asegura la Dra. Martínez Delgado, genetista del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) del Registro Nacional de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).

La proteína alfa-1 antitripsina se genera en el hígado, y tiene como función principal proteger el hígado y el tejido pulmonar de las inflamaciones producidas por infecciones o por irritantes inhalados, tales como el humo del tabaco y la inhalación continuada de contaminantes laborales químicos y agrícolas, y de humo doméstico de combustión de biomásas. Así pues, la ausencia de dicha proteína provoca en el individuo una gran susceptibilidad al humo de los cigarrillos, hecho que conlleva el desarrollo de enfisema pulmonar grave.

"Para complementar los avances generados por la investigación integrada con instituciones y sociedades científicas, sigue siendo de vital importancia la realización de acciones de concienciación entre la población con la finalidad de dar a conocer los hábitos de vida más favorables para mantener una salud respiratoria saludable y evitar complicaciones, sobretodo en casos de riesgo como son los pacientes que sufren déficit de alfa-1-antitripsina", explica la Dra. María Teresa Martínez, neumóloga del Hospital 12 de Octubre de Madrid, responsable del paciente y de su familia.

Para realizar el estudio se analizó a una familia con deficiencia grave de la proteína alfa-1 antitripsina para conseguir el diagnóstico genético. "Los resultados obtenidos concluyen que encontrar mutaciones en las regiones no codificantes del gen de esta proteína resalta la importancia que las regiones reguladores podrían tener la enfermedad. Es decir que, las regiones reguladoras deben ser consideradas seriamente en los casos discordantes con deficiencia severa de alfa-1 antitripsina, donde no se encontraron mutaciones codificantes", afirma la Dra. Martínez Delgado.

Gabinete de comunicación SEPAR

Contacto de prensa y gestión de entrevistas:
Montse Llamas, 636 820 201 / Sonia Joaniquet 663 848 916