

CASO CLÍNICO.

ENFISEMA POR DEFICIT DE ALFA-1 ANTITRIPSINA. 14 AÑOS DE EVOLUCIÓN TRAS DIFERENTES OPCIONES TERAPÉUTICAS

Mujer de 50 años que acude a consulta de Neumología en 1993 refiriendo disnea grado 2/4 (escala MRC) progresiva y palpitations de 2 años de evolución. No tos ni expectoración habituales.

Como antecedentes personales refería tuberculosis peritoneal en 1980 tratada con esquema de 9 meses. Rinitis vasomotora. Fumadora ocasional (4 paquetes/año). Profesora de educación especial.

Sus antecedentes familiares eran: 2 hermanos con enfisema e insuficiencia respiratoria.

Tratamiento previo por el médico de atención primaria: teofilina y terbutalina inhalada a demanda. La exploración física mostraba una mujer normosómica con auscultación cardio-pulmonar de leve disminución del murmullo vesicular.

En la analítica el hemograma, bioquímica general fueron normales.

El electrocardiograma era normal y la radiología torácica objetivaba hiperinsuflación pulmonar. Las pruebas funcionales respiratorias mostraban una obstrucción grave con atrapamiento aéreo, descenso de la difusión e hipoxemia: FVC= 1,72 L(67%) FEV1= 0,91 L (48%) Cociente=53. TLC= 95%. VR= 123%. DLco/VA=50%. Gasometría arterial basal: pH=7,43 pO₂=63 pCO₂= 33. Sat= 92 %.

La TAC torácica pulmonar mostraba signos compatible con enfisema panacinar difuso de predominio en bases (figura 1)

La determinación de alfa1 antitripsina (AAT) por isoelectroenfoque fue muy baja=19 mg/dl (normales >103 mg/dl). El fenotipo fue Pi zz y se completó después al resto de familiares (padres y 8 hijos) .Se diagnosticó en 2 hermanos también fenotipos Pi zz y enfisema pulmonar (figura 2).

Se instauró tratamiento sustitutivo con alfa 1 antitripsina por perfusión intravenosa (180 mg/Kg/ 21 días) de forma regular. Se ajustó también el tratamiento inhalado con bromuro de ipratropio, salmeterol y fluticasona. Siguió un plan de rehabilitación pulmonar.

EVOLUCIÓN. La paciente en los siguientes 5 años sufrió un deterioro clínico funcional evidente por la espirometría con pérdida de 300 ml en el FEV₁ (figura 3). También refería empeoramiento de la disnea hasta hacerse de leves esfuerzos (3/4). La prueba de los 6 minutos de caminata pasó de recorrer 300 metros hasta 180 mts con desaturaciones significativas. Presentaba 3-4 agudizaciones respiratorias al año que precisaron tratamiento corticoideo sistémico. Se diagnosticó también una hipertensión pulmonar leve por ecografía (PAP=34 mm Hg). Se solicitó entonces valoración de trasplante pulmonar al centro de referencia quienes indicaron primero cirugía de reducción de volumen bipulmonar en el año 1998. Tras ella la paciente mejoró clínica y funcionalmente con un incremento de 1200 ml en el FEV₁ (figura 3) pero durante los 2 años siguientes se fue deteriorando para volver prácticamente a la situación anterior. Preciso oxigenoterapia domiciliaria deambulatoria. Se revaloró de nuevo en el año 2000 el trasplante bi-pulmonar, que tuvo lugar en marzo del 2004 mejorando, meses después, clínica y funcionalmente con incremento del FEV₁ de 730 ml (figura 3). Al año del trasplante de pulmón se complicó con un cuadro de bronquiolitis obliterante que deterioró sus síntomas y función pulmonar (figura 3). En la actualidad tiene disnea de esfuerzo (1/4) sin tratamiento broncodilatador. Su percepción de las diferentes escalas de calidad de vida relacionada con la salud, medida con el Saint George Respiratory Questionary, ha mejorado claramente, a pesar de las complicaciones y tratamientos sufridos (figura 4). El interés del caso, radica especialmente, en la evolución de la enfermedad tras todas las opciones terapéuticas disponibles.

DR. JOSE MARÍA GONZÁLEZ RUIZ. NEUMÓLOGO. MÉDICO ADJUNTO.HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO. SALAMANCA.(jmgonzru@usal.es)