Semergen. 2019;45(Espec Congr 1):1479

Medicina de Familia. SEMERGEN

http://www.elsevier.es/semergen

424/1349 - DÉFICIT DE ALFA-1-ANTITRIPSINA

I. Moreno Martínez[1], S. Redondo de Pedro[1] y M. Zuleta Isaza[2]

[1]Médico de Familia. Centro de Salud Doctor Mendiguchia Carriche. Leganés. Madrid. [2]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Doctor Mendiguchia Carriche. Leganés. Madrid.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 69 años sin alergias conocidas, sin hábitos tóxicos, hipertensa y dislipémica, con historia de poliposis colónica, urticaria y angioedema desde el año 2005 valorada por Alergología y Dermatología se diagnostica de déficit de alfa-1-antitripsina en 2010 y es derivada a Medicina Interna donde realiza seguimiento desde entonces. Jubilada, vive sola. En tratamiento con indapamida 2,5 mg, atenolol 50 mg, colestid 5 g, calcio/vitamina D 1.000 mg/880 UI, omeprazol 20 mg. Acude a la consulta por tos, expectoración, fiebre y disnea.

Exploración y pruebas complementarias: Buen estado general, normocoloreada y bien hidratada. No se aprecian lesiones cutáneas a ningún nivel. Orofaringe sin hallazgos, no adenopatías. Auscultación cardiaca normal, auscultación pulmonar crepitantes nivel de lóbulo medio izquierdo. Abdomen sin alteraciones. No edemas ni lesiones a nivel de extremidades. Se decide solicitar una radiografía de tórax sin evidencia de condensación pulmonar pero con hiperinsuflación sugerente de EPOC por lo que se deriva a Neumología para estudio. Realizan espirometría, TAC torácico basal con hallazgo de enfisema centroacinar y bronquiectasias bibasales, analítica con serología de virus hepatotropos y perfil hepático e incluyen para inicio de tratamiento sustitutivo y derivan a Digestivo para estudio con ecografía abdominal, la paciente presenta también trombopenia.

Orientación diagnóstica: Déficit de alfa-1-antitripsina con afectación pulmonar y posible afectación hepática.

Comentario final: El déficit de alfa-1-antitripsina a pesar de ser la alteración congénita que causa enfermedad con más frecuencia en la edad adulta, no es una entidad frecuente. Se trata de una enfermedad infradiagnosticada y en muchos casos desconocida para los médicos de Atención Primaria. En adultos puede provocar enfisema y bronquiectasias, afectación a nivel hepático, y de forma menos frecuente paniculitis. Dado que no tiene un tratamiento curativo y que el tratamiento es sintomático es importante que lo sospechemos para evitar retrasos en el diagnóstico y hacer un seguimiento correcto durante toda la vida del paciente.

Bibliografía

1. Vidal R, Blanco I, Casas F, et al. Diagnóstico y tratamiento del déficit de alfa-1-antitripsina. Arch Bronconeumol. 2006;42(12):645-59.

Palabras clave: Deficiencia de alfa 1-antitripsina. Enfisema pulmonar. Bronquiectasia.

1138-3593 / © 2019 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.