

El Déficit de alfa 1 Antitripsina es la enfermedad metabólica más frecuente y la mayor indicación de trasplante hepático en pediatría.

La alfa 1 antitripsina es una proteína del grupo de las serinas que actúa como antiproteasa de las enzimas como las elastasas, catalasas, antitrombinas etc. El 90 % de su síntesis se realiza en el hígado y se secreta 34 mg /Kg/d con una vida media de 6 días y luego de la infección o inflamación se incrementa entre 5 a 6 veces

El gen está localizado en el cromosoma 14 y su expresión fenotípica (Pi) se manifiesta en 75 tipos que se clasifican de acuerdo a la movilidad que tiene la alfa 1 antitripsina en la prueba del gel de agarosa, siendo el más común el Pi MM. La enfermedad es autosómica recesiva y el fenotipo homocigota Pi ZZ es el que la expresa en forma completa y constituye aproximadamente el 10 % del total de los fenotipos. El Pi ZZ tiene una prevalencia de 1 en 1600 –2000 de la población normal con variaciones regionales. El dosaje de alfa 1 antitripsina representa parcialmente al fenotipo sin embargo un dosaje menor de 70 mg tiene una relación significativa con el Pi ZZ, SZ, Snull, Znull. La alfa1 antitripsina sérica constituye el 90 % de la alfa 1 del proteinograma.

La expresión clínica de la enfermedad se manifiesta por el compromiso pulmonar, hepático y de piel.

El primero de ellos se presenta en la edad adulta como Enfermedad Obstructiva o Enfisema severo. El segundo y con un espectro más amplio en la infancia se manifiesta como Colestasis Neonatal, Hepatitis Aguda o Crónica, Pobreza de Conductos, y en adultos como Hepatocarcinoma y /o Cirrosis. La complicación de piel es la Paniculitis.

La patogenia de la enfermedad es distinta según la complicación, en la pulmonar se asocia con la disminución de enzima en plasma y en la hepática con la acumulación de alfa 1 antitripsina polimerizada en el SRE y su dificultad en la excreción.

La profilaxis de las complicaciones en pacientes con Pi ZZ es evitar la fiebre, las infecciones, el alcohol, fumar y los anticonceptivos. No hay tratamiento específicos, estando reservados en los casos severos la infusión intravenosa de alfa 1 antitripsina, el trasplante hepático y el pulmonar. El trasplante de hepatocitos y la terapia genética tendrá un lugar destacado en el futuro

**N.Marcus, J Teckman, D Perlmutter**

**Alpha 1 Antitrypsin Deficiency From Genotype to Childhood Disease**

**JPGN 1988,27,65**

**D. Volpert, J Molleston, D Perlmutter**

**Alpha 1 Antitrypsin Deficiency Associated Liver Disease Progresses Slowly in Some Children**

**JPGN 2000,31,258**

Dr. DANIEL E. D´AGOSTINO  
SERVICIO DE GASTROENTEROLOGÍA-HEPATOLOGÍA  
DEPARTAMENTO DE PEDIATRÍA- HOSPITAL ITALIANO de BUENOS AIRES