

ALFA 1 ANTITRIPSINA

Actualizado en Abril 2021 por TM César González.
Revisado y Aprobado por TM Jacqueline Parada.

Código del Examen : 025

Nombres del Examen : Alfa 1 Antitripsina (AAT)

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Laboratorio CMSJ Bioquímica (Química)	Según demanda	3 días hábiles

Preparación del Paciente : Preferentemente en ayuno.

Muestra Requerida : ■ Suero
Recolectar mínimo 2 mL de sangre en un tubo sin anticoagulante (tubo tapa amarilla con gel separador).

Muestra Opcional: No aplica.

Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada (2 - 8 °C)	Congelada (-20°C)
Sangre Total	8 horas	Sin información	No aplica
Suero	7 días	3 meses	3 meses

Condiciones de Envío al Laboratorio ^{1,2} : *Dentro de Santiago y en el día
Sangre Total: Ambiente SI/ Refrigerada NO/ Congelada NO
Suero : Ambiente SI / Refrigerada SI/ Congelada SI

*Desde fuera de Santiago
Suero: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada SI

**Sólo si el tiempo de traslado cumple con la estabilidad de la muestra.*

Método Utilizado : Inmunoensayo Turbidimétrico / Cobas / Roche

Unidades PUC (mg/dL)	Unidades SI (g/L)
90-200	0.9 - 2.0

Factores de Conversión:
mg/dL x 0.01 = g/L
g/L x 100 = mg/dL

Valor Crítico : No aplica.

Parámetros de Desempeño ¹

: Coeficiente de Variación Analítico menor a:
1.4% para concentraciones de 105 mg/dL
1.5% para concentraciones de 176 mg/dL

Límite de detección:
20 mg/dL

Intervalo de medición:
20 - 600 mg/dL

Información Clínica ^{2,3,4,5}

: Coeficiente de Variación Biológico Intra individuo: 5.9 %
Coeficiente de Variación Biológico Inter individuo: 16.3 %

La Alfa 1 Antitripsina es una glicoproteína de 52 KDa, formada por 394 aminoácidos y 3 cadenas laterales glicosiladas. Está codificada en el gen SERPINA I ubicado en el cromosoma 14 q31-32.3.

Su nombre alfa1 se debe a la movilidad electroforética en la zona 1 de la región alfa, y antitripsina por que se une covalentemente a la tripsina inactivándola irreversiblemente.

Es sintetizada principalmente en el hígado y en menor grado en los monocitos y células epiteliales alveolares.

La proteína está presente en todos los tejidos pero tiene su función primaria en el pulmón donde protege el tejido alveolar del daño proteolítico producido por las enzimas, principalmente de la elastasa producida por los neutrofilos, también inhibe tripsina y plasmina. En ausencia de AAT el tejido funcional es destruido por las enzimas proteolíticas y reemplazado por tejido conectivo.

La deficiencia hereditaria de AAT y valores elevados están asociadas a síndromes específicos.

La deficiencia de AAT se debe a un defecto genético, y se hereda como un rasgo autosómico recesivo.

Las alteraciones más comunes e importantes clínicamente son las variantes S y la variante Z

La Variante S es provocada por una mutación puntual que provoca que en la posición 264 de la proteína, la glutamina sea reemplazada por una valina, lo que provoca una proteína inestable que es fácilmente degradada fuera del hepatocito.

La Variante Z es provocada por una mutación en el exón 5 que provoca que en la posición 342 de la proteína la glutamina sea sustituida por una lisina, como resultado la proteína forma polímeros que se agregan dentro del retículo endoplasmático del hepatocito y por lo tanto esta proteína es secretada en muy baja cantidad. Más del 80% de los portadores desarrollaran enfermedad pulmonar crónica y hepática.

El efecto de la deficiencia clínicamente se manifiesta con enfisema pulmonar, cirrosis hepática y una rara enfermedad de piel llamada paniculitis. Todas ellas se caracterizan por presentar bajos niveles de AAT en el suero, pero las manifestaciones clínicas se manifiestan cuando los niveles de AAT caen al 30 a 40% de lo normal.

Indicaciones:

- Estudio de enfisema severo y cirrosis infantil.

Resultados:

Aumento en:

- Inflamación aguda o crónica
- Carcinomas
- Terapia con estrógenos
- Recuperación postoperatoria
- Embarazo
- Terapia con esteroides
- Stress.

Disminuyen en:

- Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica.
- Pacientes Homocigotos AAT-Deficientes.
- Cirrosis hepática en niños
- Malnutrición
- Síndrome nefrótico.

Factores Interferentes:

- LA AAT es una proteína reactante de fase aguda y cualquier proceso inflamatorio eleva sus niveles. Si se está cursando con un proceso inflamatorio o infeccioso el paciente debería ser retestado 10 a 14 días después.
- El Factor Reumatoideo causa elevación falsa positiva.
- Drogas que pueden elevar los niveles de AAT en suero incluyen ácido aminocaproico, terapia con estrógenos, anticonceptivos orales, oximetolona, estreptoquinasa, tamoxifeno y vacuna antitifoidea.
- Lipemia (Triglicéridos > 820 mg/dl) es necesario ayuno de 12 horas.
- Hemólisis (Hemoglobina libre > 1g/dl)
- Bilirrubina >60 mg/dL.

Referencias

1. Cobas. AAT2, Tina quant α -1 Antitrypsin ver.2. Inserto del fabricante.
2. Westgard J. Biologic Variation Database. Disponible en: <http://www.westgard.com/biodatabase1.htm>
3. Leeuwen A., Kranpitz T, Smith L. (2006). Davis's Comprehensive Laboratory and Diagnostic Test Handbook-with Nursing Implications. F.A. Davis Company.
4. Fregoneses L and stolk J. Hereditary α 1-Antitrypsin deficiency and its clinical consequences. *Orphanet Journal of rare Disease* 2008; 3:16.
5. Zhenjunh Li, Sam A, Jicun W. Oxidized α 1-Antitrypsin stimulates the release of monocyte chemotactic protein-1 from lung epithelial cell: potential role in emphysema. *American Journal of Physiology Lung Cell Molecular Physiology*. 2009; 2: 388-400.