

Hakim Kherouf¹, Geoffroy De Faverges², Pierre Dumont¹, Evelyne Bourgerette¹, Tu Nguyen³, Olivier Moquet¹

¹Laboratoire de Biologie Médicale, Centre Hospitalier de l'Agglomération de Nevers, Francja

²Service de Pneumologie, Centre Hospitalier de l'Agglomération de Nevers, Francja

³Département de l'Information Médicale, Centre Hospitalier de l'Agglomération de Nevers, Francja

Diagnostyka niedoboru alfa-1-antytrypsyny we francuskim szpitalu ogólnym — przypadkowe rozpoznania czy systematyczny skrining?

Praca nie była finansowana

Tłumaczenie, należy cytować wersję oryginalną: Kherouf H, De Faverges G, Dumont P, Bourgerette E, Nguyen T, Moquet O. Alpha-1 antitrypsin deficiency in a French General Hospital: fortuitous detection rather than efficient screening. *Adv Respir Med*. 2018; 86: 179–182. DOI: 10.5603/ARM.a2018.0027

Streszczenie

Wstęp: Poddano analizie procedurę badania przesiewowego w kierunku niedoboru alfa-1-antytrypsyny (A1AT) w Szpitalu w Nevers (Francja) oraz badań elektroforezy białek surowicy wykonanych w celu wykrycia niedoboru A1AT.

Materiał i metody: Badanie miało charakter retrospektywny. Przeanalizowano wyniki oznaczenia niedoboru alfa-1-antytrypsyny wykonanych na bezpośrednie zlecenie w okresie 3 lat oraz wyniki badań przesiewowych w kierunku niedoboru A1AT realizowanych zgodnie z międzynarodowymi rekomendacjami. Oceniono również wyniki elektroforezy białek surowicy uzyskane w tym samym okresie.

Wyniki: Na bezpośrednie badanie stężenia alfa-1-antytrypsyny skierowano 102 pacjentów, podczas gdy 1392 pacjentów spełniało wskazania do badania przesiewowego. Nie wykryto żadnego przypadku niedoboru wśród zbadanych 102 pacjentów. W tym czasie w laboratorium wykonano 5551 badań elektroforezy białek surowicy. Obniżenie frakcji alfa-1 globulin stwierdzono u 68 badanych. U 17 pacjentów oznaczono stężenie alfa-1-antytrypsyny i u 14 stwierdzono niedobór.

Wnioski: Niedobór alfa-1-antytrypsyny częściej wykrywa się przypadkowo w badaniu elektroforezy białek surowicy niż w wyniku badania przesiewowego. Badanie niedoboru alfa-1 globulin za pomocą elektroforezy białek surowicy wydaje się wciąż najbardziej skuteczną metodą detekcji i powinno być wykonywane systematycznie. Co więcej, badaniem tą metodą powinni być objęci wszyscy pacjenci poddani badaniu skriningowemu, realizowanemu zgodnie z międzynarodowymi wytycznymi.

Słowa kluczowe: niedobór alfa-1 antytrypsyny, elektroforeza białek surowicy, elektroforeza na zelu agarowym, fenotyp inhibitora proteaz, badanie przesiewowe