

¿El déficit de alfa1 antitripsina es el culpable?

Autor: Mariano Fernández Acquier

Hospital zonal especializado de agudos y crónicos Dr. Antonio Cetrángolo

Correspondencia:

E-mail: acquier@hotmail.com

Al Editor:

He tenido la oportunidad de leer detenidamente el artículo de la Dra. Silvia Quadrelli y Justine Dibarboure¹ acerca de la enfermedad y muerte de Federico Chopin. Ha sido muy apasionante y educativo recorrer tan detallada crónica de la vida y obra de uno de los mayores exponentes de la música clásica de todos los tiempos, así como la discusión sobre la causa de su fallecimiento con los diagnósticos diferenciales planteados.

En la Revista Chest de enero de 1998, Kubba y Young de Edimburgo publican el artículo titulado *The Long Suffering of Frédéric Chopin*². Ellos discuten cómo la tuberculosis no puede explicar cabalmente la enfermedad de Chopin, no sólo por la interpretación de los síntomas sino también porque se rescatan algunos testimonios históricos de personas cercanas a Chopin y aún del doctor Cruveilhier, médico que practicó la autopsia. En dicho artículo se plantea que una forma atípica de Fibrosis quística o un déficit de alfa 1 antitripsina pueden interpretar mejor la enfermedad y muerte de Chopin.

La Dra. Joanna Chorostowska³ de Polonia presentó en el último Congreso Europeo de Medicina Respiratoria 2014, un poster de discusión muy interesante acerca de una red de trabajo para la detección de pacientes con Deficit de alfa1 dentro de una población de individuos con EPOC en países de Europa del este central. El mayor número de pacientes provenía de Polonia a los cuales se le realizó genotipo de alfa1 antitripsina mediante DBS (DriedBloodSamples). Es remarcable que esta misma metodología es la que utilizamos en la Argentina para realizar dosajes y genotipos. Los resultados obtenidos fueron la observación de alelos deficientes PI*S en 43 sujetos (3,6%) y PI*Z en 59 (4,9%) del total de la muestra. Estos resultados confirman la frecuencia relativamente alta de alelos deficientes en la población estudiada. Por lo tanto, brinda información nueva acerca de

genotipos y distribución alélica en Polonia siendo factible que Chopin pudiera padecer la enfermedad.

Se publico hace varios años la coexistencia de las 2 enfermedades (déficit de alfa1 antitripsina y fibrosis quística) y también que los pacientes que padecen fibrosis quística con una deficiencia de alfa1 leve a moderada tienen una función pulmonar mejor que aquellos no presentando el déficit⁴. A propósito de esto, en el Hospital Cetrángolo estamos evaluando en conjunto con la Unidad de FQ un paciente de 35 años con 2 test del sudor compatibles, presencia de bronquiectasias con obstrucción fija al flujo aéreo y un genotipo SZ asociado a un dosaje moderadamente disminuido de la proteasa en sangre. Se encuentra estable pero recibiendo antibioticoterapia inhalatoria y el resto de las herramientas terapéuticas del caso.

Difícil es deducir las posibles causas de muerte del eximio pianista habiendo pasado tanto tiempo, con datos imprecisos y a veces contradictorios. Pero a manera de aporte, un diagnóstico diferencial plausible es no ya una u otra enfermedad sino la coexistencia de ambas, situación clínica que podría dar explicación a los signos y síntomas aparecidos a lo largo de los años y al extenso sufrimiento y su desenlace final junto con la afectación de sus hermanas.

La Dra. Silvia Quadrelli y sus colaboradores se empeñan en demostrar que son exponentes que signan un camino, mostrándonos que los médicos no solo podemos saltar las barreras de las ciencias propias si no que debemos incursionar en otras áreas del conocimiento humano para realizar extensión universitaria y divulgación. Y que cuando esto se realiza con conocimiento y convicción, con rigurosidad histórica y empeño en las búsquedas bibliográficas, el resultado final es una obra de lectura amena para todo aquel que se interese en mundos tan apasionantes como lo son la música, la poesía, las relaciones humanas y la medicina.

Conflictos de interés: El autor declara no tener conflictos de interés en relación al trabajo.

Bibliografía

1. Quadrelli S., Dibarboure J. ¿Quién disparó sobre el pianista? o la misteriosa enfermedad de Frédéric Chopin. RAMR 2014;3:274-284.
2. Kubba AK, Young M. The long suffering of frederic Chopin. Chest 1998; 113: 210-216.
4. Chorostowska J. et al. The incidence of severe AAT deficiency alleles in COPD patients. Poster discussion. European Respiratory congress 2014.
4. Mahadeva R, Stewart S, Bilton D, Lomas D A. Alpha-1 antitrypsin deficiency alleles and severe cystic fibrosis lung disease. Thorax 1998; 53: 1022-10.