

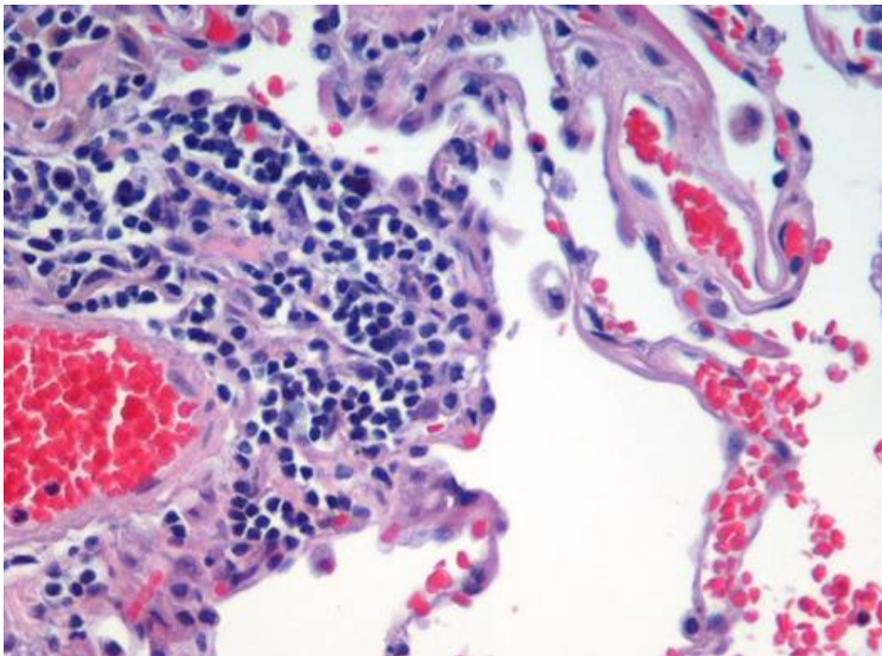
INVESTIGACIÓN PIONERA

## Descubren una mutación genética que causa enfisema pulmonar

Científicos españoles han identificado una variación genética que se relaciona con la ausencia de la proteína alfa-1 antitripsina y la aparición de enfisema pulmonar. Según el estudio, publicado en *Respiratory Research*, la carencia de esta proteína desprotege a los pulmones frente al humo del tabaco, primera causa de esta enfermedad.

SINC

11/11/2014 15:07 CEST



Tinción de un pulmón enfisematoso terminal. Hay un gran espacio irregular de aire rodeado por una gran cantidad de células infiltradas (azules) y sangre (rojo). / [Wikipedia](#)

Una nueva clave para entender el enfisema pulmonar ha sido desvelada por un grupo de científicos españoles de distintas instituciones. Según los investigadores, una variación genética relacionada con el déficit de la proteína alfa-1 antitripsina podría favorecer la aparición de esta enfermedad.

El descubrimiento de esta mutación, que se ha denominado QOMadrid, es fruto de una colaboración entre el Instituto de Salud Carlos III, el Registro Español de Pacientes con Déficit alfa-1 antitripsina (REDAAT) y la Sociedad

Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR). El estudio ha sido publicado en la revista *Respiratory Research*.

Algunos compuestos tóxicos como el humo del tabaco provocan que el organismo segregue oxidantes que infectan o irritan las paredes de los alveolos. La misión de la proteína alfa-1 antitripsina es proteger el tejido pulmonar frente a estos daños.

---

### Fumar agrava el riesgo de enfisema pulmonar en los individuos con esta mutación, según los investigadores

Por lo tanto, para los investigadores, fumar o inhalar sustancias contaminantes puede aumentar el riesgo de enfisema pulmonar en los individuos con esta mutación genética ya que carecen de protección tanto en los pulmones como en la sangre.

"El paciente estudiado sufre un enfisema muy grave debido a que es portador de esta nueva mutación y también de otra descrita previamente", afirma Beatriz Martínez Delgado, genetista del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III.

Las personas que padecen un enfisema pulmonar pueden llenar sus pulmones de aire fresco pero presentan graves dificultades para expulsarlo, lo que provoca deficiencias en la oxigenación de las células del cuerpo.

### Importancia de las regiones reguladoras

En el estudio se analizó a una familia con déficit grave de alfa-1 antitripsina. Para Martínez Delgado, los resultados revelan que las regiones reguladoras del gen pueden ser una clave para el desarrollo de la enfermedad, "incluso si esta mutación no afecta a las regiones codificantes".

"Hay que concienciar a la población en hábitos de vida más favorables para la salud respiratoria, sobre todo en casos de riesgo como el déficit de alfa-1 antitripsina", explica María Teresa Martínez, neumóloga del Hospital 12 de Octubre de Madrid, responsable del paciente y de su familia.

**Referencia bibliográfica:**

Beatriz Martínez Delgado et al. "Severe alpha-1 antitrypsindeficiency in composite heterozygotes inheriting a new splicing mutation QOMadrid". *Respiratory Research*.

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

MUTACIÓN | ENFISEMA PULMONAR | GEN | NEUMOLOGÍA |

**Creative Commons 4.0**

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)