

## Caso clínico

### Embarazo a término de una paciente con enfisema pulmonar grave asociado a déficit grave (PI\*ZZ) de alfa-1 antitripsina



### Term pregnancy of a patient with severe pulmonary emphysema associated with (PI\*ZZ) alpha-1 antitrypsin

Cristina Martínez-González<sup>a,\*</sup>, Jose Adanez Garcia<sup>b</sup> e Ignacio Blanco<sup>c</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Neumología, Hospital Universitario Central de Asturias, Universidad de Oviedo, Instituto de Investigación del Principado de Asturias (ISPA), Oviedo, España

<sup>b</sup> Servicio de Obstetricia y Ginecología, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España

<sup>c</sup> Neumología, Hospital Valle del Nalón, Langreo, Principado de Asturias, España

El déficit grave de alfa-1 antitripsina se relaciona en más del 90% de los casos con genotipos Pi\*ZZ, y es un factor de riesgo para desarrollar EPOC, cirrosis hepática y raramente paniculitis neutrofílica y poliangitis granulomatosa<sup>1</sup>.

El embarazo conlleva sobrecarga mecánica del aparato respiratorio por desplazamiento del diafragma y cambios posicionales de los músculos respiratorios y de la caja torácica, que causan un descenso del volumen residual y de la capacidad residual funcional; un

aumento de consumo de oxígeno debido al efecto *shunt* de la circulación placentaria y al desarrollo de nuevos tejidos maternos y fetales, así como un aumento de la frecuencia respiratoria por estimulación del centro respiratorio por la progesterona y el estradiol, más marcados a partir del quinto mes de gestación<sup>2,3</sup>.



**Figura 1.** Corte basal de la tomografía computarizada de tórax.

\* Autora para correspondencia.  
Correo electrónico: [cmartinez@hca.es](mailto:cmartinez@hca.es) (C. Martínez-González).

**Tabla 1**  
Índice de masa corporal y datos de función pulmonar

Variables	Año 2013	Año 2019	Año 2020 Gestación semana 31	Año 2021 Postrasplante pulmonar
IMC (kg/m <sup>2</sup> )	15,4	16,9	18	17,3
FVC (L/% ref)	1,9 / 50	2,2 / 59	1,7 / 47	3,3 / 89
FEV1 L/% ref)	0,6 / 22	0,5 / 17	0,4 / 14	3,2 / 105
FEV1 / FVC (%)	35	24	24	96,3
TLC (L/% ref)	8,4 / 156	8,9 / 159		6,4 / 116
RV (L / % ref)	5,4 / 320	6,4 / 340		4,0 / 214
DLCO mmol/min/Kpa/ % ref)	6,8 / 59	5,4 / 22		18,4 / 75
KCO (% ref)	43	28		77
pH	7,490	7,430		
PO2 (mmHg)	59	64		
PCO2 (mmHg)	36	36		
Test 6 min (m)	550	457		603
Sat HbO2 inicial (%)	98	94		98
Sat HbO2 final (%)	98	89		98

DLCO y KCO: pruebas de difusión del CO; FEV1: volumen espiratorio forzado en el primer segundo; FVC: capacidad vital forzada; IMC: índice de masa corporal; pH, PO2 y PCO2: gases en sangre arterial; RV: volumen residual; Sat HbO2: saturación de oxihemoglobina; Test 6 min: prueba de los 6 minutos de marcha; TLC: capacidad pulmonar total.

### Caso clínico

Mujer de 40 años, exfumadora de 14 paquetes-año, diagnosticada a los 32 de EPOC y déficit de alfa-1 antitripsina genotipo Pi\*ZZ, con niveles séricos de AAT de 23 mg/dL (normal: 103-240). Tomografía computarizada de tórax con enfisema basal bilateral y función pulmonar compatible con obstrucción muy grave, hipoxemia y tolerancia al ejercicio muy limitada (fig. 1). No presentaba afectación hepática

En enero 2013 (con 33 años), se añadió al tratamiento farmacológico y rehabilitador de su EPOC oxigenoterapia crónica e infusiones intravenosas de AAT comercial (Prolastina®). La disnea se hizo de mínimos esfuerzos y su función respiratoria fue empeorando progresivamente, por lo que se le propuso valoración de trasplante pulmonar.

En enero de 2020, nos comunicó un embarazo de 10 semanas. Se le informó de la falta de evidencias sobre el manejo y resultados de una gestación en su situación, pero decidió continuarla. En la semana 31 se procedió a ingreso hospitalario para control estricto del bienestar fetal. Durante todo el embarazo se mantuvo el tratamiento habitual con Prolastina®, con buena tolerancia. En la semana 37 + 1 se realizó una cesárea electiva con anestesia epidural, con nacimiento de un feto de 2,400 kg, 46 cm y una puntuación en la prueba de APGAR de 10/10. Fue alta a los 3 días del parto, y en junio de 2021 recibió un trasplante pulmonar bilateral. En la actualidad se encuentra estable sin disnea y con una función pulmonar muy significativamente mejorada (tabla 1).

Los genotipos Pi\*ZZ expresan concentraciones séricas de AAT del 10-15%, y la escasa proteína secretada tiene una capacidad antielastasa reducida en un 80%<sup>1</sup>. La literatura disponible sobre déficit de alfa-1 antitripsina grave en gestantes es muy escasa, y las complicaciones publicadas son preeclampsia, abortos espontáneos recurrentes, rotura prematura de membranas y reactivación de paniculitis. En este caso se logró una gestación a término, reduciendo de este modo la morbilidad neonatal y los cuidados en salud en infancia y vida adulta. Giesler et al. (Houston, Texas) en 1977 publicaron el primer caso de una PiZZ de 37 años con EPOC grave que dio a luz un feto por vía vaginal sin complicaciones<sup>4</sup>. En aquella época, se recomendaba el aborto inducido para casos similares, pero desde entonces han sido publicados otros 4 casos con resultado exitoso<sup>5</sup>, por lo que en opinión de los autores la decisión sobre interrupción o continuación del embarazo debería dejarse a criterio de la paciente y de sus médicos, quienes sopesarán el riesgo-beneficio de la decisión.

### Bibliografía

- De Serres F, Blanco I. Role of alpha-1 antitrypsin in human health and disease. *J Intern Med.* 2014;276:311–35.
- Barrecheguren M, Torres-Durán M, Casas-Maldonado F, Miravittles M. Spanish implementation of the new International Alpha-1 Antitrypsin Deficiency International Registry: The European Alpha-1 Research Collaboration (EARCO). *Arch Bronconeumol.* 2021;57:81–2.
- Lee S-Y, Chien D-K, Huang Ch-H, Shih S-Ch, Lee W-Ch, Chang W-H. Dyspnea in pregnancy. *Taiwan J Obstet Gynecol.* 2017;56:432–6.
- Giesler CF, Buehler JH, Depp R. Alpha1-antitrypsin deficiency. Severe obstructive lung disease and pregnancy. *Obstet Gynecol.* 1977;49:31–4.
- Gaeckle NT, Stephenson L, Reilkoff RA. Alpha-1 antitrypsin deficiency and pregnancy. *COPD.* 2020;17:326–32.