

Hakim Kherouf<sup>1</sup>, Geoffroy De Faverges<sup>2</sup>, Pierre Dumont<sup>1</sup>, Evelyne Bourgerette<sup>1</sup>, Tu Nguyen<sup>3</sup>, Olivier Moquet<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Laboratoire de Biologie Médicale, Centre Hospitalier de l'Agglomération de Nevers, Francja

<sup>2</sup>Service de Pneumologie, Centre Hospitalier de l'Agglomération de Nevers, Francja

<sup>3</sup>Département 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

**Adres do korespondencji:** Olivier Moquet, Laboratoire de Biologie Médicale, Centre Hospitalier de l'Agglomération de Nevers 1, Boulevard de l'Hôpital 58 000 Nevers, Francja, Tel. +33 (0)3 86 93 73 67, Fax: +33 (0)3 86 93 73 61, e-mail: [olivier.biomed@gmail.com](mailto:olivier.biomed@gmail.com)

Praca wpłynęła do Redakcji: 21.06.2018 r.

Copyright © 2018 PTChP