

¿Qué significa ser portador de Alfa-1?



La Fundación Alfa-1 se ha comprometido a encontrar la cura para la Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina y a mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por Alfa-1 alrededor del mundo.

www.alpha1.org
1 (877) 2 CURE A1 | 1 (877) 228.7321
3300 Ponce de Leon Blvd.
Coral Gables, FL 33134

Subsidios educativos irrestrictos provistos por:

AlphaNet
CSL Behring
Eversana
Grifols
Takeda



Aprenda cómo ser un portador de Alfa-1 puede afectar a usted y a su familia



¿Qué es la deficiencia de Alfa-1 Antitripsina (Alfa-1)?

El Alfa-1 es un trastorno que es transmitido de padres a hijos a través de los genes y puede resultar en serias complicaciones pulmonares en adultos y/o enfermedad hepática en bebés, niños y adultos.

En general, cada característica que tiene una persona está regulada por dos genes. Un gen proviene de cada uno de los padres. Las personas con Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina han recibido dos genes alfa-1 defectuosos: un gen defectuoso proveniente de su madre y uno de su padre. Existen muchos tipos de genes alfa-1 defectuosos; los más comunes de éstos son los llamados S o Z. Los genes normales se conocen como M. Una persona que no tiene Alfa-1 tendrá dos genes M (MM), mientras que las personas con Alfa-1 usualmente son ZZ.

El resultado de tener dos genes alfa-1 defectuosos es tener en la sangre un nivel muy bajo o, hasta ausente, de una proteína llamada alfa-1 antitripsina (AAT). Las personas con una deficiencia severa de AAT pueden desarrollar una enfermedad pulmonar y/o hepática. También, las personas con Alfa-1 pueden transmitir a cada uno de sus hijos uno de sus dos genes defectuosos alfa-1.

¿Qué significa ser portador de Alfa-1?

Este folleto está diseñado para informar a los lectores sobre los aspectos básicos de la Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina (Alfa-1). Puede encontrarse información adicional en una publicación de la Sociedad Torácica Americana/Sociedad Respiratoria Europea llamada "Pautas para el Diagnóstico y Manejo de Individuos con Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina". Esta publicación (en inglés), puede obtenerse gratuitamente en el Internet. Diríjase a la página web, www.alpha1.org.

¿Cuál es el significado del término portador de Alfa-1?

Un portador de Alfa-1 es una persona que tiene un gen alfa-1 normal (llamado M) y un gen alfa-1 defectuoso. La mayoría de los portadores de Alfa-1 son MS o MZ. Ser portador de Alfa-1 no es algo raro. Se cree que más de 20 millones de personas en los EE.UU.



La Fundación Alfa-1 quiere agradecer a Vicki Cameron de Vermont, quien es un Alfa y a su familia. Ellos nos permitieron usar su foto en este folleto. Vicki es la segunda de izquierda a derecha.

son portadores de este trastorno. De éstos, cerca del 75% son MS y 25% son MZ. Los portadores tienen los niveles sanguíneos de AAT reducidos, pero sus niveles raramente son tan bajos como los de las personas que heredan los dos genes alfa-1 defectuosos y corren el riesgo de desarrollar la enfermedad Alfa-1.

¿Cómo puede afectar su salud el ser portador de Alfa-1?

Por lo general, los portadores Alfa-1 sólo tienen un bajo riesgo de desarrollar alguna enfermedad relacionada con el Alfa-1. El portador de genes MZ es el tipo de portador asociado con un mayor riesgo de desarrollar estas enfermedades. Actualmente, no hay evidencia que indique que los portadores de genes MS tengan un riesgo mayor de contraer enfermedad de los pulmones o el hígado.

Enfermedad pulmonar: El riesgo de contraer enfisema o enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC) es mayor para los portadores MZ que para las personas que tienen un nivel de AAT normal (MM). Sin embargo, este riesgo es muy bajo, a menos que la persona fume o esté expuesta a niveles altos de contaminación. El riesgo de contraer EPOC es mayor entre los portadores MZ que tienen familiares con EPOC. Esto sugiere que la EPOC en estas familias puede deberse a otros factores similares.

Los síntomas pulmonares que pueden estar vinculados con ser un portador de Alfa-1 incluyen:

- Sibilancias o silbido de pecho
- Tos crónica
- Falta de aliento cuando se hace ejercicio
- Asma difícil de controlar con medicamentos apropiados

Enfermedad hepática: El riesgo de desarrollar una enfermedad hepática al ser portador Alfa-1 es bajo, a menos que la

persona también esté expuesta a otros factores que pueden afectar el hígado. Entre otros factores que pueden dañar el hígado están, por ejemplo, infecciones virales (como la hepatitis B o C) o sustancias químicas como el alcohol.

Los síntomas de enfermedad hepática que pueden sufrir los portadores de Alfa-1 incluyen:

- Los ojos y la piel adquieren un color amarillo (ictericia)
- Distensión del abdomen por acumulo de líquido (ascitis)
- Sangrado gastrointestinal debido a la ruptura de venas (várices) en el esófago o el estómago
- Picazón generalizada (llamada prurito)

Le volvemos a recordar que no es común que los portadores Alfa-1 desarrollen enfermedades pulmonares o hepáticas.

¿Qué pasa con los hijos de un portador?

Los portadores pueden transmitir su único gen defectuoso alfa-1 a sus hijos.

- Si un portador Alfa-1 (MZ) tiene hijos con una persona que tiene genes alfa-1 normales (MM), cada hijo tiene una oportunidad en dos (50% de riesgo) de heredar el gen Z y ser portador de Alfa-1 (MZ). No existe riesgo que alguno de los hijos tenga Alfa-1 (ZZ).



- Si un portador Alfa-1 (MZ) tiene hijos con otro portador de Alfa-1 (MZ), cada hijo tiene una oportunidad en dos (riesgo de 50%) de heredar un gen normal M y un gen defectuoso Z y ser portador Alfa-1 del tipo MZ. Cada hijo tiene también una oportunidad en cuatro (25% de riesgo) de tener Alfa-1 (ZZ) y una oportunidad en cuatro (25%) de tener genes alfa-1 normales (MM).

¿Quién debe hacerse la prueba de diagnóstico?

Cualquier persona que piense hacerse la prueba de diagnóstico de Alfa-1 debe hablar primero con un profesional de la salud que tenga conocimientos de enfermedades genéticas. Esta persona puede ser su médico o un especialista en genética. La prueba está recomendada para todos los hermanos y hermanas de una persona con Alfa-1. Personas con las siguientes condiciones

también deben hacerse la prueba de Alfa-1:

- EPOC (enfisema y/o bronquitis crónica)
- Asma difícil de controlar
- Enfermedad hepática de causa desconocida o con el antecedente de enfermedad hepática en algún familiar

Si usted es un portador y está considerando tener hijos, puede dirigirse a la página web, www.alpha1.org para obtener más información.

El consentimiento informado

Sólo usted puede decidir si desea que le hagan la prueba de Alfa-1. Es imprescindible que comprenda a cabalidad los beneficios y posibles riesgos antes de someterse a las pruebas. Este proceso, llamado el “Consentimiento Informado” es el proceso mediante el cual, una vez recibida la información apropiada, la persona entiende esa información y consiente a examinarse. Se origina del derecho legal y ético que tiene el paciente para regir lo que sucede en su organismo y del deber ético del médico de involucrar al paciente en el cuidado de su salud. Usted debe discutir la decisión de hacerse la prueba para el Alfa-1 con su médico y cerciorarse de que sus preguntas sean contestadas. Para mayor información, por favor diríjase a www.alpha1.org.

¿Cómo puedo saber si yo o un ser querido tiene Alfa-1?

Determinar si usted o un ser querido tiene Alfa-1 generalmente incluye exámenes de sangre. Sin embargo, se ha comenzado a utilizar pruebas de raspado de células del interior de la mejilla. Una de las pruebas consiste en medir la cantidad de proteína AAT en la sangre. Muchos laboratorios clínicos realizan este examen. Otro tipo de prueba consiste en determinar la variante de proteína



AAT o el tipo de gen alfa-1 que uno tiene y se conoce como fenotipificar o genotipificar. Estos exámenes son realizados principalmente cuando la cantidad de proteína AAT en la sangre está por debajo de lo normal. Los exámenes determinan exactamente qué tipo de proteína AAT fabrica el organismo. Sólo algunos laboratorios especializados realizan estos exámenes.

¿Existe algún inconveniente para hacerse la prueba Alfa-1?

Sí, ha habido discriminación genética en cuanto a seguros de empleo, salud y de vida. Una vez que el resultado del examen pasa a su expediente de salud, otras personas pueden conocerlo, tales como los representantes de compañías de seguros de salud, centros de salud y otros profesionales. Si usted firma un documento autorizando liberar la información que da acceso a sus expedientes, terceras personas pueden conocer el resultado de su examen.

¿El ser portador de Alfa-1 afectará mi seguro de salud?

La respuesta a esta pregunta generalmente es “no”, pero en el futuro las compañías de seguros podrían considerar la situación del portador Alfa-1 como una “condición pre-existente”.

¿Cómo pueden los portadores de Alfa-1 prevenir o reducir los riesgos de contraer enfermedades vinculadas con el Alfa-1?

Los portadores de MZ sólo tienen un ligero aumento en el riesgo de desarrollar enfermedades pulmonares o hepáticas. Usted puede prevenir o reducir estos riesgos, llevando un estilo de vida sano en donde usted:

- No fume y evite ser un fumador pasivo
- Evite estar expuesto al polvo, humo o gases
- Reduzca o elimine el consumo de alcohol
- Se vacune contra la hepatitis A y B

Si el portador tiene hijos que también son portadores de Alfa-1, esos hijos deben estar informados sobre su situación de portador. También debe hacerse hincapié en ellos sobre la importancia de no fumar y de limitar el consumo de alcohol.

¿Cuál es la recomendación para el tratamiento de portadores con enfermedad hepática o pulmonar?

Actualmente no se recomienda corregir los niveles sanguíneos disminuidos de AAT en los portadores de Alfa-1. La terapia de reemplazo de AAT es muy costosa, y sólo está indicada para los pacientes con enfisema que tienen una deficiencia severa de la proteína.

¿A quién debo revelar mi condición de portador Alfa-1?

Sólo usted puede tomar esa decisión.

¿A dónde me puedo dirigir para obtener mayor información y apoyo?

El saber que es portador de Alfa-1 puede confundirlo o disgustarlo, posiblemente lo ayude lo siguiente:

- Compartir su situación con su familia
- Informarse lo más que pueda
- Buscar grupos de apoyo

Igualmente hay organizaciones que pueden ofrecerle ayuda y consejos. A continuación le ofrecemos una lista de algunas organizaciones:

RECURSOS

Alpha-1 Foundation

Llame gratis: (877) 228-7321 • www.alpha1.org

La Fundación Alfa-1 es una organización sin fines de lucro que proporciona recursos, folletos educativos e información sobre pruebas diagnósticas tanto para médicos como para pacientes. También financia investigaciones avanzadas para hallar tratamientos y una cura y presta apoyo a nivel mundial para la detección del Alfa-1.

Alpha-1 Global

www.alpha-1global.org

La iniciativa global del Alfa-1 proporciona información en varios lenguajes, incluyendo español. Alpha-1 Global provee apoyo para grupos nacionales acerca de información para médicos, ministerios de salud y conocimiento general del Alfa-1.

AlphaNet

Llame gratis: (800) 577-2638 • www.alphanet.org

AlphaNet ayuda a los pacientes y a las familias con apoyo, educación y estrategias para manejar su salud. También patrocina pruebas clínicas para terapias de Alfa-1 y publica *La Gran Guía de Referencia de Alpha-1 (The Big Fat Reference Guide to Alpha-1)*, una guía completa para comprender mejor la enfermedad y aprender a vivir mejor con el Alfa-1. Entre otras cosas explica los términos claves, exámenes diagnósticos, genética y las opciones de tratamiento. La guía se encuentra disponible a través del sitio web o comunicándose al número indicado.

The Alpha-1 Research Registry

Llame gratis: (877) 228-7321 ext. 327

www.alphaoneregistry.org

El Registro para la Investigación del Alfa-1 es una base de datos confidencial de personas con Alfa-1 y de portadores. El registro brinda a los pacientes la oportunidad de proporcionar información para contribuir al avance de la investigación sobre el padecimiento, mediante cuestionarios y pruebas clínicas. También proporciona acceso a expertos en el cuidado del Alfa-1. Las personas inscritas en el registro tienen la oportunidad de participar directamente en pruebas clínicas para nuevas terapias, así como en otras oportunidades de investigación.

Alpha-1 Kids

Llame gratis: (877) 346-3212

www.alpha1.org/support/alpha-1-kids

Niños con Alfa-1 proporciona apoyo e información a los padres y niños con Alfa-1.

American Association for the Study of Liver Diseases

(703) 299-9766 • www.aasld.org

La Asociación Americana para el Estudio de las Enfermedades Hepáticas es la organización líder de científicos y profesionales de la salud dedicados a la prevención y cura de las enfermedades hepáticas.

American Liver Foundation

Llame gratis: (800) 465-4837

www.liverfoundation.org

La Fundación Americana del Hígado brinda información sobre la prevención, tratamiento y posibles curas de las enfermedades hepáticas.

Children's Liver Association for Support Services

Llame gratis: (877) 679-8256 • www.classkids.org

La Asociación Hepática de Niños para Servicios de Apoyo presta servicios para satisfacer las necesidades emocionales, educacionales y financieras de las familias que tienen hijos con enfermedades hepáticas.

Cholestatic Liver Disease Consortium

(720) 777-2598

www.childrennetwork.org/for-families

El Consorcio de Enfermedades Hepáticas Colestásicas ofrece apoyo e información para los niños y las familias con enfermedades hepáticas colestásicas raras. Para mayor información sobre temas hepáticos relacionados con la AAT, visite este website y haga clic en el enlace Alfa-1.

American Lung Association

Llame gratis: (800) 586-4872 • www.lung.org

La Asociación Americana del Pulmón se centra en la prevención de las enfermedades pulmonares, incluyendo programas educacionales, de investigación y abogacía.

Alpha-1 Foundation Genetic Counseling Program

Llame gratis: (877) 228-7321 ext. 326

a1f.org/genetic-counseling

El programa de Consejos Genéticos les ofrece información y recursos sobre la genética del Alfa-1. También provee información sobre las opciones de análisis para los que padecen de Alfa-1, sus familiares y profesionales de la salud. Las llamadas a los consejeros genéticos son confidenciales.