



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

El hígado y la Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina



Guía del paciente para
enfermedad hepática por Alfa-1



¿Qué es el Alfa-1?

La Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina (Alfa-1) es un trastorno que se transmite de padres a hijos a través de los genes. Este trastorno puede resultar en serias complicaciones pulmonares en adultos como también en complicaciones hepáticas serias en bebés, niños y adultos.

La enfermedad Alfa-1 ocurre cuando existe una deficiencia de una proteína en la sangre llamada alfa-1 antitripsina (AAT) que es producida principalmente por el hígado. La función principal de la AAT es proteger a los pulmones de la inflamación causada por infecciones o por irritantes inhalados tales como el humo del cigarrillo.

En el Alfa-1, la AAT producida por las células del hígado es anormal, se conglera entre sí y no puede ser liberada a una velocidad normal. Esto lleva a que el nivel de AAT en la sangre esté marcadamente disminuido. Además, lleva a que la proteína se acumule en el hígado y se produzca daño hepático en algunas personas.

La Fundación Alfa-1 quiere agradecer a Nathan y Jen Bodeker por permitirnos usar su foto familiar en la portada.

¿Qué es la enfermedad hepática?

El hígado es uno de los órganos más grandes del cuerpo. Es muy importante para la salud debido a que limpia la sangre del cuerpo y ayuda a combatir las infecciones. El hígado fabrica importantes proteínas que se transportan por todo el cuerpo y también almacena vitaminas, azúcares, grasas y otras sustancias tóxicas que pueden ser dañinas para el organismo. La enfermedad hepática es un término general que puede referirse a un gran número de enfermedades y trastornos que impiden que el hígado funcione apropiadamente.

¿Cómo se produce el daño hepático en Alfa-1?

La enfermedad hepática es el segundo problema de salud más frecuente que puede resultar de Alfa-1, sin embargo, se desconoce su causa con exactitud. La explicación más aceptada es que se debe a una acumulación anormal de AAT defectuosa en el hígado. Esto se produce principalmente en la forma ZZ del Alfa-1. Si el hígado no es capaz de descomponer esta acumulación de proteína ATT anormal, a lo largo del tiempo se desarrolla daño al hígado, como cirrosis o cáncer.



¿Qué tan común es la enfermedad hepática en personas con Alfa-1 y en los portadores de Alfa-1?

Aproximadamente 1 de cada 20 infantes y recién nacidos que heredan dos genes de Alfa-1 defectuosos (tales como ZZ) desarrollan serias complicaciones hepáticas durante el primer año de vida. Otros bebés pueden tener resultados anormales en pruebas de laboratorio relacionadas con el hígado y presentar algunos síntomas leves de enfermedad hepática, pero en la mayoría de los casos, estos trastornos hepáticos se resuelven a medida que el niño entra a la adolescencia.

Por otro lado, muchos niños con genes ZZ permanecen totalmente sanos. Las personas adultas con Alfa-1 también pueden desarrollar complicaciones hepáticas que podrían convertirse en severas a partir de la mediana edad. La cirrosis es la enfermedad hepática más común en adultos debido a Alfa-1. El riesgo de desarrollar enfermedad hepática crónica en portadores MZ es mucho menor que para las personas con Alfa-1.

La enfermedad hepática crónica, es decir, que se desarrolla en meses o años, puede aparecer en portadores MZ sólo cuando el hígado ha sufrido daños adicionales por otras causas, como por ejemplo infecciones por virus (como la hepatitis B o C) o químicos (como el alcohol). No existe evidencia científica de que los portadores MS tengan un mayor riesgo de desarrollar complicaciones hepáticas por Alfa-1

¿Cuáles son los síntomas más comunes del Alfa-1 relacionados con el hígado?

- Los ojos y la piel se tornan amarillentos (ictericia)

- Hinchazón del abdomen (ascitis) y/o las piernas
- Vómito con sangre o rastros de sangre en materia fecal
- Picazón generalizada (prurito)

¿Quién debe hacerse la prueba para el Alfa-1?

- Los recién nacidos, los niños y los adultos con una enfermedad hepática inexplicable.
- Las personas con antecedentes familiares de enfermedades hepáticas.
- Los familiares o parientes consanguíneos de una persona diagnosticada con Alfa-1.
- Cualquier persona que padezca de paniculitis, una enfermedad de la piel.



¿Cómo se diagnostica la enfermedad hepática Alfa-1?

La prueba que diagnostica el Alfa-1 es relativamente sencilla, rápida y altamente precisa. Es realizada mediante la toma de muestras de sangre para medir la función hepática, toma de una prueba bucal, o un examen de ultrasonido del hígado. Las personas en riesgo deben hacerse la prueba de Alfa-1 ya que:

- En vista de que es hereditario, el Alfa-1 puede ser traspasado a sus hijos. Esto debe considerarse a la hora de tomar decisiones sobre tener hijos y debe discutirse con todos los miembros de la familia.



- Muy rara vez es necesario realizar una biopsia del hígado para diagnosticar enfermedad hepática debido a una deficiencia de AAT, aunque podría ser útil para averiguar qué tan severa es la enfermedad y eliminar otras causas de la misma.

La prueba requiere una prescripción del médico y por lo general está cubierta por el seguro de salud. Hay disponible un examen confidencial a través de un estudio conocido como ACT (por sus siglas en inglés) mediante el cual puede hacerse una prueba gratuita y confidencial. Para mayor información sobre el Estudio ACT, llame al (877) 228-7321 ext. 245.

Consentimiento informado

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 sobre el Consentimiento Informado, por favor diríjase a www.alpha1.org.

¿Qué debo hacer si tengo Alfa-1 o soy portador?

Contactar a su médico o a su proveedor principal de cuidados de la salud.

- Crear un programa de ejercicios bajo supervisión médica.
- Crear un programa de nutrición bajo supervisión médica.

- Pensar sobre sus hábitos y su salud (fumar, consumir alcohol y tener exceso de peso).
- Contactar a los recursos que aparecen en este folleto para obtener mayor información.
- Decidir a quién de su familia va a informar, y convencer a esa persona para que se haga la prueba ya que puede estar afectada.

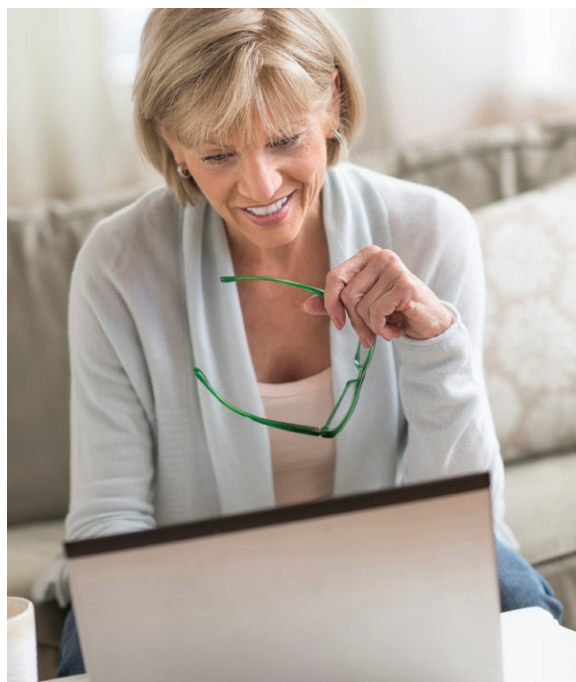
Para evitar los factores de riesgo, hay que hacer lo siguiente:

- Dejar de fumar y evitar el humo que llega a usted por los que fuman a su alrededor, tanto como sea posible.
- Evitar estar alrededor del polvo y los vapores.

¿Cómo se trata la enfermedad hepática causada por Alfa-1?

No existen tratamientos específicos para la enfermedad hepática causada por Alfa-1. En casos extremos, el único tratamiento es el trasplante de hígado. Asimismo, no existe tratamiento para prevenir su ocurrencia. Los cuidados se centran en mantener a los pacientes en un estado óptimo de salud y en el manejo de los problemas cuando estos suceden. Todos los pacientes deben vacunarse contra la hepatitis A y B. También deben tener chequeos médicos regulares, pruebas de la función hepática y exámenes de ultrasonidos abdominales.

Pacientes mayores de 50 años que presenten cirrosis avanzada debido al Alfa-1 tienen un riesgo incrementado de desarrollar hepatocarcinoma, un cáncer del hígado, y requieren exámenes de Tomografía Computarizada (“CT”). Es importante seguir una dieta nutritiva, balanceada y con una cantidad controlada de sal y evitar el humo de cigarrillo y el alcohol.



A diferencia de la enfermedad pulmonar causada por Alfa-1, la terapia de reemplazo con infusiones de la proteína AAT no ayuda a prevenir o detener las complicaciones hepáticas por Alfa-1.

La cirugía de trasplante de hígado consiste en remover el hígado enfermo y reemplazarlo con uno sano. El trasplante es necesario cuando el hígado empeora con el paso del tiempo hasta el punto en que puede causar la muerte. Por lo general varios médicos deciden si una persona cualifica para recibir un trasplante y si el procedimiento es seguro. Obtener un hígado sano para trasplante puede tardar mucho tiempo, pues se obtiene de alguien que acaba de fallecer o se utiliza parte del hígado de una persona viva. Debido a la escasez, no hay garantía de que un trasplante sea posible. Por esta razón, a veces se decide remitir al paciente a la lista de espera con mucha antelación.

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.