

SERIE DE INFORMACIÓN AL PACIENTE

¿Qué es la deficiencia de alfa-1 antitripsina?

La deficiencia de alfa-1 antitripsina es una forma de enfisema hereditario. Las personas que sufren esta afección, también conocida como la deficiencia AAT, o la deficiencia de alfa-1 antitripsina, no tienen la suficiente cantidad de la proteína llamada alfa-1 antitripsina (AAT) en su sangre. Esta proteína se produce en el hígado, y protege a los pulmones para que puedan funcionar normalmente.



Al no tener suficiente proteína de la AAT, los pulmones pueden verse afectados por las enzimas químicas en el tejido pulmonar que son las causantes del enfisema. La deficiencia de alfa-1 antitripsina también puede afectar el hígado.

¿Qué es el enfisema?

El enfisema es una enfermedad que consiste en el daño a las paredes de los sacos de aire (*los alveolos*) en los pulmones. Generalmente, se encuentran más de 300 millones de alveolos en el pulmón. Estos alveolos son de estructura elástica y mullida como los globos pequeños. Al igual que un globo, se requiere de un gran esfuerzo

para poder inflar un alveolo normal; sin embargo, no se necesita ninguna energía especial para desocupar los sacos de aire, porque estos siempre vuelven a su forma original.

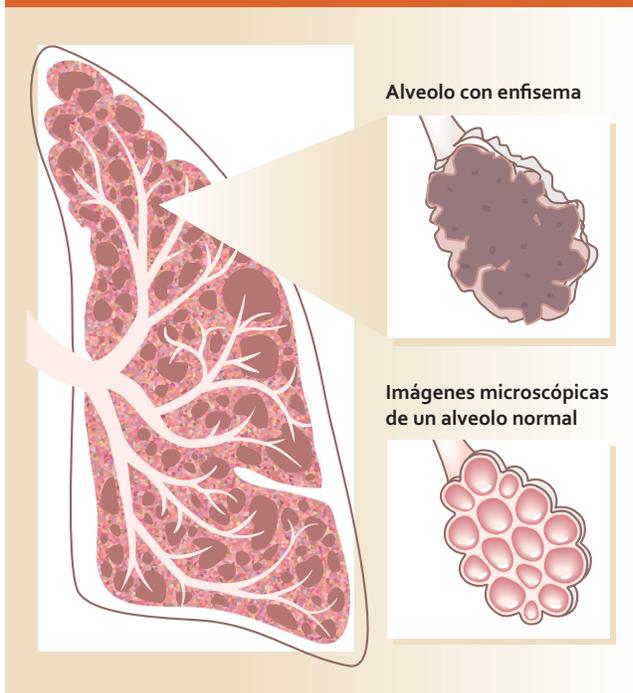
Con el enfisema, las paredes de algunos alveolos se destruyen. Esto sucede, cuando los alveolos pierden su elasticidad, y el aire de los pulmones no puede escapar. Debido a la dificultad de exhalar todo el aire de los pulmones, estos, no se desocupan fácilmente, reteniendo así más aire de lo normal. A esto se le llama estancamiento de aire, el cual causa la hiperinflación de los pulmones. Con la deficiencia de alfa-1 antitripsina, el enfisema se presenta generalmente, con más frecuencia en las partes inferiores de los pulmones que en las partes superiores de los pulmones.

La combinación de tener más aire en los pulmones constantemente, y el gran esfuerzo requerido para respirar, hace que la persona se sienta falta de aire. La obstrucción de las vías respiratorias se presenta con el enfisema, porque el alveolo que generalmente ayuda a mantener las vías respiratorias abiertas, no lo puede hacer durante el proceso de inhalación o exhalación. Sin este aporte, las vías aéreas colapsan causando el bloqueo (obstrucción) al flujo aéreo.

¿Cuáles son las causas de la deficiencia de alfa-1 antitripsina?

La deficiencia de alfa-1 antitripsina es una afección hereditaria. Toda persona hereda dos genes de la AAT—un gen de cada padre. Al heredar dos genes anormales de la AAT, esto causa la deficiencia de alfa-1 antitripsina. La persona que hereda solamente un gen anormal, es un “portador” de la deficiencia de alfa-1 antitripsina. Aunque un portador tiene los niveles de la AAT más bajo de lo normal, el riesgo de padecer problemas graves de salud es mucho menor, que el de una persona con los dos genes anormales.

ENFISEMA



¿Todas las personas con dos genes anormales de la deficiencia de alfa-1 antitripsina pueden desarrollar una enfermedad?

No todas las personas que heredan dos genes anormales de la AAT, desarrollan el enfisema y/o la enfermedad del hígado. Hay personas que nunca presentan los síntomas. Algunas personas solamente tienen síntomas leves. Otras personas sufren problemas severos del pulmón, problemas del hígado, o ambos. Se sabe que el fumar empeora más la enfermedad pulmonar, si usted padece la deficiencia de alfa-1 antitripsina.

¿Cuáles son los signos y síntomas de la deficiencia de alfa-1 antitripsina?

Los síntomas de la deficiencia de alfa-1 antitripsina son más comunes en las personas mayores de 30 años, pero pueden surgir antes o mucho después. Generalmente, el primer síntoma es la falta de aire durante las actividades diarias. Otros síntomas incluyen: sibilancias y la falta de energía para hacer ejercicio.

¿Cómo se diagnostica la deficiencia de alfa-1 antitripsina?

La deficiencia de alfa-1 antitripsina, se puede detectar por medio de las pruebas de sangre, o un análisis nuevo, donde se toma una muestra de ADN de las células que están dentro de su boca, este procedimiento no causa ningún dolor. Un tipo de análisis de sangre, mide el nivel de la AAT en el cuerpo. Si el nivel de la AAT se encuentra más bajo de lo normal, su proveedor de asistencia médica puede ordenarle un examen de sangre de *genotipo*, o *fenotipo*. Estos tipos de análisis comprueban la cantidad y la clase de la AAT que se está produciendo, para que de esta manera se puedan comparar con los patrones normales.

Las pruebas de la deficiencia de alfa-1 antitripsina, se recomiendan a determinado grupo de personas, incluyendo aquellas que padecen de:

- Antecedentes familiares con la deficiencia de alfa-1 antitripsina
- Aparición temprana de enfisema (menor de 45 años)
- Enfisema sin un factor de riesgo evidente como fumar, o también estar expuesto a una sustancia ocupacional que se sabe, puede causar la enfermedad
- Enfisema que aparece más en la parte inferior de los pulmones
- Dificultad para controlar el asma
- Neumonía o bronquitis recurrente
- Enfermedad del hígado inexplicable
- Los pacientes diagnosticados con la EPOC, deben consultar con su proveedor de asistencia médica para saber si pueden ser beneficiados con las pruebas para la

deficiencia de alfa-1 antitripsina.

Su proveedor de asistencia médica también puede recomendar otras pruebas, incluyendo: una radiografía de tórax, una prueba de función pulmonar (prueba de respiración para verificar cómo funcionan sus pulmones, comparado a los de otras personas con pulmones normales), unas pruebas de gasometría arterial (mide el nivel de oxígeno en la sangre), y del funcionamiento de su hígado.

¿Cuáles son los tratamientos para la deficiencia de alfa-1 antitripsina?

En este momento, no se conoce una cura efectiva para la deficiencia de alfa-1 antitripsina, pero existen otros tratamientos disponibles que pueden ayudar a mejorar los síntomas. Su proveedor de asistencia médica, también le puede prescribir medicamentos como broncodilatadores, o inhaladores con corticoides para ayudar a abrir sus vías respiratorias. Su proveedor de asistencia médica también le puede recomendar rehabilitación pulmonar para mejorar su respiración. (Para obtener información adicional acerca de la rehabilitación pulmonar, le recomendamos ver las hojas informativas de la ATS en la lista de referencias). Los pacientes con la deficiencia de alfa-1 antitripsina severa, pueden ser candidatos para un trasplante de pulmón. Existe un tratamiento llamado terapia de aumento para la AAT que también le puede ser prescrito, y que retrasa o detiene la destrucción del tejido pulmonar. Este tratamiento aumenta el nivel de la AAT en la sangre. Se administra por vía intravenosa (a través de una vena) generalmente, se administra una vez por semana durante toda su vida.

¿Puedo protegerme de cualquier daño pulmonar si tengo la deficiencia de alfa-1 antitripsina?

Si usted ha sido diagnosticado con la deficiencia de alfa-1 antitripsina, lo más importante que puede hacer es dejar de fumar, y protegerse de estar expuesto al humo de segunda mano. El humo del tabaco irrita y daña los pulmones. Para obtener ayuda e información sobre como dejar de fumar, consulte las hojas informativas de la ATS en la lista de referencias. La inhalación de humo acelera gravemente el daño pulmonar en personas que tengan la deficiencia de alfa-1 antitripsina.

Otra serie de medidas que se pueden adoptar para reducir el riesgo de adquirir problemas respiratorios si usted padece la deficiencia de alfa-1 antitripsina son:

- Permanezca en casa cuando la calidad del aire es mala, por ejemplo, una alerta por contaminación de ozono. Mantenga las ventanas cerradas.
- Evite contacto con el polvo cada vez que pueda. Si usted tiene que limpiar use una máscara, sobre todo cuando este sacudiendo alfombras, aspirando, o quitando el polvo al barrer.



- Evite al máximo cualquier actividad que implique la exposición al polvo. (ver la serie de información de la ATS el artículo sobre las enfermedades laborales pulmonares en: patients.thoracic.org)
- Las personas con la deficiencia de alfa-1 antitripsina, pueden verse más gravemente afectadas por infecciones respiratorias. Para reducir el riesgo de desarrollar complicaciones graves de estas infecciones es muy importante que usted se vacune contra la neumonía neumocócica, y evitar estar cerca de personas que están enfermas.
- Lávese las manos con frecuencia— es la mejor manera de evitar el contraer un resfriado o la gripe.
- Póngase en contacto con su proveedor de asistencia médica a la primera señal de gripa, o de cualquier otro problema pulmonar, para que usted pueda tratarlos antes que empeoren.
- Haga una rutina de ejercicio regularmente para mantenerse en forma.
- Evite el exceso de bebidas alcohólicas— beber alcohol puede aumentar el riesgo de contraer enfermedades del hígado en personas con la deficiencia de alfa-1 antitripsina.
- Pregunte a su médico si usted se puede beneficiar de la terapia de aumento de la AAT.

Fuente: ATS/ERS Statement: Standards for the Diagnosis and Management of Individuals with Alpha-1 Antitrypsin Deficiency, <http://www.thoracic.org/sections/publications/statements/pages/respiratory-disease-adults/alpha1.html>

Autores: Bonnie Fahy RN MN, Suzanne Lareau RN, MS, Paula Meek PhD, RN

Revisores: Gerard Turino MD, John W. Walsh, Marianna Sockrider, MD, DrPH, Hrishikesh Kulkarni, MD

Referencias:

American Thoracic Society

http://patients.thoracic.org/?page_id=283

{Sections on Pulmonary Rehabilitation, Tobacco, and COPD}

Alpha-1 Foundation

<http://www.alphaone.org>

Rx Pasos a seguir

- ✓ Deje de fumar y manténgase alejado del humo de segunda mano
- ✓ Haga ejercicio regularmente para mantenerse en forma
- ✓ Evite estar expuesto a la contaminación del aire, ozono, polvo, y humo dentro y fuera de su casa
- ✓ Obtenga sus vacunas contra la gripe y la neumonía recomendados por su proveedor de asistencia médica
- ✓ Consulte a su proveedor de asistencia médica con anticipación si usted tiene gripa o cualquier otra enfermedad respiratoria
- ✓ Evite el consumo de alcohol en exceso
- ✓ Reciba chequeos médicos regulares y pruebas de funcionamiento pulmonar

**Número de contacto del proveedor de asistencia médica/
correo electrónico**

La Serie de información al paciente de la ATS es un servicio público de la sociedad científica *American Thoracic Society* y su publicación, la AJRCCM (Revista norteamericana de medicina respiratoria y cuidados intensivos). La información contenida en esta serie sirve únicamente propósitos educativos y no se debe utilizar como remplazo del asesoramiento médico proporcionado por el profesional de salud que atiende a la persona. Si desea más información acerca de esta serie, comuníquese con J. Corn a través de jcorn@thoracic.org.

