

Guía para el paciente recién
diagnosticado con

*Deficiencia de
Alfa-1 Antitripsina*

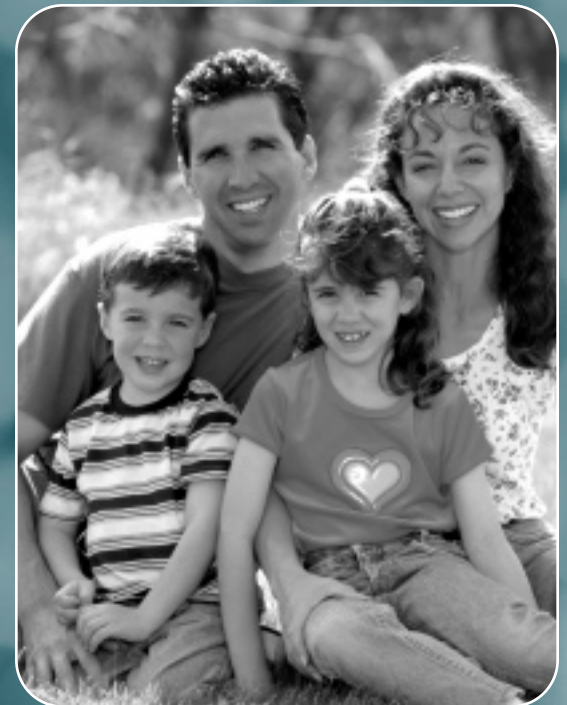


Alpha-1 Foundation

2937 SW 27th Avenue, Suite 302, Miami, FL 33133

Teléfono gratis en EE.UU.: (877) 228-7321 • Teléfono: 305-567-9888 • Fax: (305) 567-1317

Página de Internet: <http://www.alphaone.org>



Guía para el paciente recién diagnosticado con Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina

¿Que implica conocer el diagnóstico de Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina?

Conocer lo que implica el diagnóstico de Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina (se conoce también como Deficiencia de AAT o Alfa-1) puede resultar una experiencia abrumadora y posiblemente desagradable. Es importante destacar que muchos Alfas (personas diagnosticadas con Alfa-1) disfrutan de una vida plena y productiva. Este folleto está diseñado para ayudarles a usted y a su familia a tomar las medidas preventivas necesarias para mantenerle lo más saludable posible. A continuación se describen cuatro diferentes áreas médicas y de conducta de importancia que pueden ayudar:

- Modificación de la conducta y del estilo de vida
- Terapia de medicamentos/fármacos para los problemas pulmonares
- Terapia especializada para la Alfa-1
- Opciones de cirugía

Comparta esta información con su familia y su médico. De ser necesario, deberá buscar consejería profesional, y contactar con las organizaciones que proveen recursos informativos y de apoyo para los Alfas. Éstas aparecen en las páginas finales de esta guía.

¿En qué consiste la Alfa-1?

La Alfa-1 es un trastorno hereditario que puede dar lugar al desarrollo de una enfermedad pulmonar/hepática grave o bien a que se transmita el gen defectuoso a los hijos. Se estima que 100,000 personas en los Estados Unidos (EEUU) y un número similar en Europa tienen una deficiencia severa de la proteína alfa-1 antitripsina (AAT). La AAT es producida por el hígado y secretada (liberada) hacia la sangre. Las personas normales producen grandes cantidades de AAT, pero en las personas deficientes el total de la AAT que produce el hígado no puede ser secretado a la sangre.

La Alfa-1 es...

- Un trastorno genético

- Una cantidad reducida o falta de una proteína en la sangre llamada alfa-1 antitripsina (AAT)
- La principal causa de enfermedad hepática en infantes y niños
- Uno de los trastornos genéticos más comunes en el mundo
- Con frecuencia diagnosticada como otros trastornos

La Alfa-1 puede ocasionar...

- Enfermedades pulmonares [asma, bronquitis crónica, enfisema, enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC) o bronquiectasia(s) en adultos]
- Enfermedades hepáticas (enzimas hepáticas elevadas, hepatitis neonatal, enfermedad hepática crónica, cirrosis y cáncer del hígado)
- Una enfermedad de la piel conocida como paniculitis

Con la Alfa-1...

- Los pulmones carecen de AAT, un inhibidor de enzimas que protege los pulmones de las enzimas producidas por los glóbulos blancos.
- Algunos recién nacidos, infantes, niños, adolescentes y adultos desarrollan problemas hepáticos (enfermedad hepática crónica, cirrosis, cáncer del hígado) debido a que la proteína AAT se desdobra (produce) en forma defectuosa y no puede ser secretada por las células hepáticas hacia a la sangre como es debido.

Resultados de la prueba

La presencia o ausencia de la Alfa-1 es determinada por el nivel y fenotipo (Pi) de la proteína alfa-1 antitripsina (AAT) en la sangre. Las personas con Alfa-1 severa tienen un nivel de AAT en sangre menor de 11 μM (micro molar). La mayoría de los laboratorios comerciales miden los niveles de AAT en sangre en mg/dl (miligramos por decilitro). Para convertir mg/dl a μM , divida los mg/dl entre 5. Por ejemplo, una persona con un nivel de AAT de 50 mg/dl tiene un nivel de 10 μM . En las personas normales y en casi todos los portadores (individuos con un gen normal y un gen deficiente), el nivel de AAT en la sangre es mayor de 11 μM .

Una segunda prueba, llamada fenotipificación o genotipificación, identifica el(los) tipo(s) de proteína AAT que su cuerpo produce.

A continuación ofrecemos algunos ejemplos de los posibles resultados de esta segunda prueba de sangre en términos de algunos de los posibles fenotipos y su significado en relación con la Alfa-1:

Representación estructural de la alfa-1 antitripsina	Fenotipo	Lo que significa
	Pi Z (ZZ)	Usted tiene Alfa-1 y transmitirá uno de estos genes a sus hijos.
	Pi MZ (Heterocigoto)	Usted es PORTADOR de la Alfa-1, y puede transmitir cualquiera de estos genes a sus hijos.
	Pi M (MM)	Usted NO tiene Alfa-1.
	Nulo Nulo (Null Null) (similar al Pi Z arriba)	Usted tiene Alfa-1 y transmitirá uno de estos genes a sus hijos.

Nota: Estas son las variantes más comunes de la AAT. Existen muchas otras posibilidades. Uno de los tipos más comunes de AAT que las personas pueden heredar es el tipo S. El tipo S se asocia con niveles ligeramente reducidos de AAT en comparación con la forma Z. Se pueden encontrar combinaciones diferentes con estos tipos comunes de AAT en diferentes personas, por ejemplo, Pi SZ indica que la persona tiene ambos tipos S y Z de AAT en su sangre. Puede consultar con su médico para obtener más detalles acerca de su fenotipo.

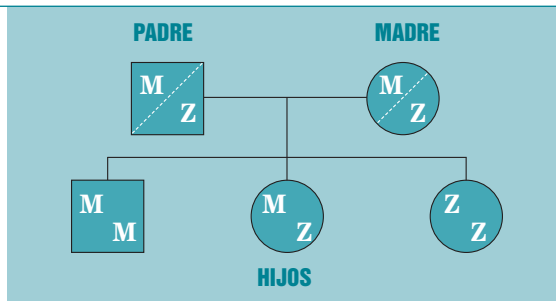
Transmisión genética

Debido a que la Alfa-1 es un trastorno genético, una persona con la forma severa de este trastorno tiene que haber heredado dos genes deficientes (uno de cada padre). Dependiendo del fenotipo de sus padres, sus hermanos y hermanas tienen probabilidades de heredar la Alfa-1, de ser portadores de este trastorno (HETEROCIGOTOS), o de tener un fenotipo normal. La mayoría de los portadores tienen, como promedio, un 60 por ciento del nivel normal de la proteína AAT y, usualmente, no desarrollan enfermedades pulmonares o hepáticas.

Los portadores tienen la capacidad de transmitir el gen a sus hijos. Si sus cónyuges también son portadores, cada hijo tendrá la probabilidad de heredar la Alfa-1, de ser portador, o de tener un fenotipo normal. Mientras que los Portadores Alfa-1 usualmente no presentan síntomas, existe cierta evidencia que indica que los portadores pueden tener un riesgo ligeramente mayor para desarrollar daño pulmonar, especialmente si fuman, y daño hepático.

Puesto que la mitad de sus genes son heredados de cada padre, observe en la gráfica las cuatro posibles combinaciones genéticas de los hijos si ambos padres son Portadores Alfa-1 (tienen un gen normal "M" y un gen alterado "Z"). Los padres de las personas con Alfa-1 podrían ser ambos portadores; uno de ellos ser portador y el otro ser deficiente severo; o los dos ser deficientes severos.

Riesgos relacionados con las variantes genéticas más comunes:



- Normal (MM)** No tiene el trastorno y no es portador de genes para la Alfa-1.
- Portador (MZ)** Deficiencia leve a moderada de AAT—podría desarrollar síntomas de enfermedad y es portador de un gen AAT alterado.
- Portador (MS)** Es portador de un gen AAT alterado, pero no se tiene claro si existe algún riesgo para desarrollar síntomas. (Aunque la mayoría de los estudios no indican que exista un riesgo mayor de enfermarse.)
- Alfa-1 (SZ) o (ZZ)** Deficiencia de AAT moderada (SZ) a severa (ZZ)—podría desarrollar síntomas de enfermedad y es portador de dos genes AAT alterados.
- Alfa-1 (SS)** Es portador de dos genes AAT alterados, pero no se tiene claro si tiene algún riesgo para desarrollar síntomas de enfermedad. (Aunque la mayoría de los estudios no indican que exista un riesgo mayor de enfermarse.)

¿Cuáles son los síntomas?

Si tiene síntomas respiratorios, podría notar:

- Falta de aire en reposo o al ejercitarse
- Jadeo, tos persistente

- Infecciones pulmonares recurrentes
- Producción persistente de esputo (flema)
- Antecedente de sospecha de alergias y/o de asma
- Sinusitis

Si tiene síntomas hepáticos, usted o su médico podrían notar:

- Enzimas hepáticas elevadas (una prueba de sangre que es ordenada por un médico)
- Ictericia (coloración amarillenta de los ojos y la piel)
- Agrandamiento del hígado y/o el bazo (puede ser descubierto por el paciente, uno de los padres del niño o el médico)
- Ascites o retención de líquido en el abdomen
- Cirrosis (observación médica de una acumulación excesiva de tejido cicatrizal en el hígado)
- Expectorar o vomitar sangre
- Picor persistente
- Cambios significativos en el nivel de energía o fatigarse con facilidad
- Excretas negruzcas, moradas, oscuras o pálidas
- Poco apetito

Es posible que usted no presente síntomas de este trastorno. Aunque usted no presente síntomas, debe seguir las recomendaciones que se presentan en las próximas secciones.

Si practica un estilo de vida saludable y procura buena atención médica, podría permanecer saludable. Sin embargo, esto no significa que no vaya a presentar síntomas en el futuro, por lo que se sugiere que un médico le dé seguimiento a su condición médica. Si su médico no tiene muchos conocimientos sobre la Alfa-1, usted puede solicitar que le envíen un ejemplar de la Guía para el proveedor de salud del Alpha-1 Foundation. Esta Guía también está publicada en la página de Internet del Alpha-1 Foundation, www.alphaone.org.

Cómo vivir con la Alfa-1

¿Que significa tener Alfa-1?

Cada uno de los aspectos que se discuten a continuación puede convertirse en una seria preocupación para las personas diagnosticadas con Alfa-1, también llamadas Alfas. Las personas recién diagnosticadas pueden conseguir apoyo y consejería para lidiar con estos aspectos a través de las organizaciones que aparecen en las páginas finales de este folleto. Además, la consejería genética puede proporcionar el apoyo y el conocimiento que las personas diagnosticadas con este trastorno necesitan para tomar decisiones informadas.

Tener Alfa-1 puede significar:

Aumento de las visitas al médico

Las personas con Alfa-1 deben procurar tratamiento médico experto, y es posible que tengan que visitar al médico con más frecuencia.

Cambios en el estilo de vida:

Si usted o su hijo(a) tiene Alfa-1, puede ser que tenga que modificar su estilo de vida para ayudar al cuerpo a mantenerse saludable. Esto podría incluir:

- Dejar de fumar
- Evitar la exposición al polvo y a los vapores tóxicos
- Hacer ejercicios con regularidad
- Comer alimentos sanos
- Moderar el consumo del alcohol, si alguno
- Evitar la exposición a químicos que puedan ser absorbidos a través de la piel
- Leer cuidadosamente las etiquetas de los medicamentos/fármacos, y suplementos de hierbas y vitaminas que se venden sin receta

Diversidad de tratamientos médicos:

Existen diferentes opciones de tratamiento para las personas diagnosticadas con Alfa-1. Los tipos de tratamiento más comunes son:

- Modificación de la conducta y del estilo de vida

- Terapia de medicamentos/fármacos para los problemas pulmonares
- Terapia especializada para la enfermedad pulmonar ocasionada por la Alfa-1
- Los tratamientos para las complicaciones de la enfermedad hepática ocasionada por la Alfa-1 son primordialmente para el manejo de la enfermedad y se concentran en tratar cada una de las disfunciones hepáticas específicas que surjan y en brindar alivio y/o prevenir las complicaciones.
- Opciones de cirugía

Estos tratamientos se discuten con más detalle a continuación.

Cambios sociales y ambientales:

Para las personas con Alfa-1, los cambios sociales y ambientales incluyen evitar la exposición a contaminantes que irriten los pulmones y/o aumenten el riesgo de infección pulmonar. Ejemplos de tales irritantes son:

- Humo de cigarrillo/tabaco producido por usted mismo o por otras personas
- Contaminantes industriales u ocupacionales (polvo, polen de flores o árboles, cenizas, compuestos volátiles, vapores tóxicos y otros alérgenos)
- Contaminación del aire
- Estufas de madera
- Vapores emitidos por productos de limpieza (cloro, amoníaco)
- Pinturas y/o agentes tóxicos
- Debe tomar precauciones al momento de manejar químicos u otros materiales que pueden absorberse a través de la piel. El hígado desintoxica los químicos venenosos que entran al cuerpo. Si el hígado se daña, el proceso de desintoxicación se altera.
- El consumo de bebidas alcohólicas puede dañar el hígado de las personas normales. Muchos expertos recomiendan a los pacientes ZZ que no consuman alcohol y, si lo hacen, que el consumo sea moderado y poco frecuente. Los pacientes que tienen evidencia de daño hepático ocasionado por la Alfa-1 deben evitar completamente el consumo del alcohol.

¿Qué medidas preventivas debo tomar?

Las personas con Alfa-1 NUNCA deben fumar. Las evidencias indican que el consumo de productos derivados del tabaco aumenta significativamente el riesgo y la gravedad del enfisema en las personas con Alfa-1, y que podría disminuir su expectativa de vida en tanto como diez años o más. Los programas de ejercicio y nutrición también contribuyen a mantener un cuerpo más saludable. Usted debe preocuparse por mantener un estilo de vida saludable. Usted puede hacer la diferencia si sigue las recomendaciones que se explican más adelante.

Dejar de fumar:

Si usted fuma, es sumamente importante que deje de hacerlo. Este hábito destruye la poca cantidad de AAT existente en los pulmones de las personas con Alfa-1, y atrae a los pulmones grandes cantidades de glóbulos blancos acompañados de sus dañinas enzimas, lo que acelera el desarrollo de la enfermedad pulmonar. En la Alfa-1, los pulmones carecen de las defensas normales contra los glóbulos blancos. Si usted fuma y su hijo(a) ha sido diagnosticado(a) con Alfa-1, el humo producido por usted puede ocasionar daño a los pulmones de su hijo(a), por lo que es muy importante que deje de fumar como medida preventiva. Eduque a sus hijos sobre los daños provocados por el fumar y sobre la importancia de evitar el humo producido por otras personas.

Evitar exponerse a los contaminantes y las infecciones:

Usted debe evitar la exposición a contaminantes ambientales y ocupacionales que puedan ser inhalados (incluyendo polen, polvo, áreas con altos niveles de contaminación y humo de cigarrillo/tabaco producido por otras personas). Estas sustancias pueden ocasionar irritación en los pulmones, y causar o agravar los problemas pulmonares. Evite en todo momento el contacto con aire contaminado y los rociadores de aerosol. También es importante que entienda que pudiera estar expuesto a contaminantes e infecciones, tanto en el hogar como en el trabajo.

En el trabajo:

Deberá evitar la exposición al polvo orgánico e inorgánico (carbón, heno, etc.) y a los gases irritantes (cloro, isocianatos, etc.). Deberá procurar el ambiente de trabajo más saludable posible. Exija que el aire interior no esté contaminado y que haya ventilación y sistemas de filtración apropiados. Evite el humo de cigarrillo/tabaco producido por

otras personas en la medida que le sea posible. Utilice algún tipo de protección (guantes, ropa protectora) cuando entre en contacto con productos químicos u otros agentes que pueden absorberse a través de la piel. Lea las etiquetas cuidadosamente.

En el hogar:

Debe evitar la exposición a:

- Productos químicos del hogar
- Irritantes del tracto respiratorio (humo de cigarrillo/tabaco, estufas de madera, polvo y polen)
- Cloro y amoníaco (contenidos en los productos comunes de limpieza)
- Pesticidas
- Polvo producido por la piel o las plumas de las mascotas

Debido a que las infecciones bacterianas y virales son dañinas para los pulmones, deberá evitar el contacto con personas enfermas o que tengan infecciones. Lavarse las manos con un jabón antibacteriano es la forma más eficaz para evitar contagiarse y diseminar las enfermedades infecciosas. Utilice algún tipo de protección (guantes, ropa protectora) cuando entre en contacto con productos químicos u otros agentes que pueden absorberse a través de la piel. Lea las etiquetas cuidadosamente.

Desarrollar un programa de ejercicios:

El ejercicio rutinario mejora la actitud mental, la energía y el bienestar físico. El ejercicio es esencial para los Alfas. Es importante ejercitar los músculos del tórax y de la parte superior del cuerpo que están relacionados con el funcionamiento de los pulmones.

Programa de caminatas:

La participación en un programa de caminatas (particularmente en el interior de centros comerciales locales climatizados), pasear, nadar y/o montar bicicleta son actividades que pueden mejorar la función pulmonar y la resistencia.

Programa de ejercicios para la rehabilitación pulmonar

Un Programa de Ejercicios para la Rehabilitación Pulmonar (perp) es altamente recomendable para los Alfas que tengan problemas pulmonares. Un PERP que incluya

ejercicios físicos y de retención de la respiración, educación, técnicas para dejar de fumar y consejería sobre nutrición puede ayudarle a alcanzar su nivel de actividad óptimo. Este tipo de programa de ejercicios (PERP) debe de ser recomendado y discutido con su médico, como sucede con cualquier otro programa de ejercicios.

Programa personalizado de ejercicios:

Usted debe participar en un programa de ejercicios diseñado de acuerdo con sus necesidades individuales, el cual deberá ser cuidadosamente supervisado por su médico y/o especialista en ejercicios. Comience despacio y aumente gradualmente la intensidad del programa, según vaya aumentando su tolerancia al ejercicio.

Desarrollar un programa de alimentación:

Tener hábitos de alimentación apropiados puede ayudarle a preservar la función pulmonar. Es importante mantener un peso ideal, padezca usted o no de una enfermedad pulmonar. Debido a que algunas investigaciones científicas indican que las personas con trastornos pulmonares necesitan consumir más calorías que las personas con “pulmones saludables”, usted debe establecer o mantener buenos hábitos alimentarios. Si usted tiene problemas pulmonares y/o hepáticos, sería conveniente consultar con un nutricionista o dietista certificado para que le ayude a establecer un programa de alimentación individualizado, de acuerdo con sus necesidades.

Las necesidades nutricionales de los pacientes que tienen complicaciones hepáticas causadas por la Alfa-1 son altamente individualizadas. Se recomienda mantener buenos hábitos alimentarios. El consumo de sodio y proteína puede ser motivo de preocupación debido a la retención de líquidos. Los alimentos procesados tienen un alto contenido de sodio. Lea las etiquetas cuidadosamente. Las fuentes de proteína vegetal son mejores que las fuentes de proteína animal. Las vitaminas A y B3 (niacina), y los suplementos de hierro pueden afectar a un hígado que ya se encuentre comprometido.

Reducir el estrés:

Las personas con Alfa-1 informan haber obtenido beneficios con la práctica de técnicas de reducción del estrés. Las siguientes técnicas de relajación también pueden contribuir al desarrollo de una visión positiva de la vida y a prevenir la depresión:

- Ejercicios de respiración
- Relajación muscular
- Retroalimentación
- Visualización
- Hipnoterapia
- Pensamiento positivo
- Mejoramiento de los patrones de sueño
- Yoga
- Meditación

Tratamientos actuales para la Alfa-1

¿Cuáles son los tratamientos actuales para la Alfa-1?

Sería beneficioso que modificara su estilo de vida. Sin embargo, si usted padece de alguna enfermedad pulmonar y/o hepática, deberá procurar atención médica experta para tratar su(s) condición(es). Existen Centros de Recursos Clínicos especializados donde trabajan médicos y otros profesionales de la salud que ofrecen tratamientos y orientaciones para la modificación del estilo de vida y de la conducta a los pacientes diagnosticados con Alfa-1.

Terapia de medicamentos/fármacos para los problemas pulmonares o hepáticos

Los siguientes tratamientos deberán seguirse bajo supervisión médica. Determine junto a su médico cuál es el plan que debe seguir.

Vacunas:

- Es importante que usted se vacune anualmente contra la influenza. El uso de esta vacuna profiláctica (preventiva) es de extrema importancia.
- La vacuna antineumocócica (Pneumovax®) puede prevenir la neumonía. Debe considerarse su reactivación al cabo de seis años.
- Discuta con su médico acerca de la vacuna para la hepatitis A
- Discuta con su médico acerca de la vacuna para la hepatitis B

Tratamiento agresivo contra las infecciones pulmonares:

Es importante que le avise inmediatamente a su médico si sospecha que tiene una infección pulmonar. Deberá estar atento a los siguientes síntomas:

- Fiebre
- Mayor falta de aire
- Tos más intensa
- Escalofríos con fiebre
- Cambios en el color o la densidad del esputo (flema)

Debido a que en presencia de una infección aumenta la cantidad de glóbulos blancos en los pulmones y, por consiguiente, aumenta la cantidad de enzimas destructoras, es necesario tomar antibióticos para combatir las infecciones.

Medidas preventivas adicionales:

- Evite el contacto directo con personas que tengan alguna enfermedad respiratoria.
- Limite el contacto con niños menores de cinco años de edad (ya que, con frecuencia, éstos padecen de infecciones o están expuestos a infecciones).
- Lávese las manos frecuentemente con un jabón antibacteriano.
- Limite la exposición a sustancias que sean tóxicas al hígado, como las bebidas alcohólicas y los solventes orgánicos.

Tratamiento agresivo contra las complicaciones hepáticas:

Es muy importante que los padres, las personas que proporcionan cuidados y las personas cercanas a los Alfas se mantengan informados y alertas ante cualquier indicación de una complicación relacionada con una enfermedad hepática. Estos son algunos síntomas que pueden requerir tratamiento:

- Incremento del edema del abdomen, tórax y área inguinal (ingle)
- Tos o vómitos con sangre
- Sangre en el inodoro o en el pañal
- Excretas negruzcas, moradas, oscuras o pálidas
- Confusión, mal genio, llanto inusual, desorientación, letargo

- Falta de energía, fatigarse con facilidad
- Fiebre
- Falta de apetito o no querer comer o ingerir líquidos
- Picor o incremento en la intensidad del picor
- Edema periferal (hinchazón de las manos y los pies)
- Aparición de ictericia o cambios en la ictericia ya existente
- Poca o ninguna cantidad de orina
- Orina oscura
- Agrandamiento del vientre

Enfermedad hepática asociada con la Alfa-1

Una explicación exhaustiva sobre el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad hepática grave se encuentra fuera del alcance de este folleto. El tratamiento de la enfermedad hepática es altamente individualizado y de carácter preventivo, según la sintomatología. El daño hepático en niños y adultos puede ocurrir silenciosamente con o sin síntomas severos. Con frecuencia, la ictericia prolongada (hepatitis neonatal) es el primer indicador de enfermedad hepática. Otras señales tempranas de enfermedad hepática pueden detectarse a través de pruebas de sangre sencillas que miden la función hepática, como también lo son el bajo peso al nacer, el crecimiento lento, las dificultades alimentarias y la ascites. Aún cuando hay daño hepático severo, en la mayoría de las personas con Alfa-1 el progreso de la enfermedad es lento y pueden llevar vidas relativamente normales por largos periodos de tiempo.

Una vez se identifica que existe daño hepático en un adulto con Alfa-1, el primer paso a seguir es evaluar su estilo de vida con respecto al consumo de toxinas hepáticas potenciales como el alcohol, las grandes dosis de vitaminas y algunos medicamentos/fármacos. Al igual que con la población pediátrica, es necesario que el médico le dé un cuidadoso seguimiento a la evolución de una función hepática alterada. Enfatizamos nuevamente que el tratamiento para la enfermedad hepática es altamente individualizado y de carácter preventivo, según la sintomatología. En la población adulta con enfermedad hepática ocasionada por la Alfa-1 los síntomas pueden presentarse repentinamente (por ejemplo, después de una hemorragia de las várices del esófago) sin ninguna indicación previa de la existencia de una enfermedad hepática.

Algunos medicamentos/fármacos (recetados o que se venden sin receta) y suplementos nutricionales (vitaminas, hierbas, bebidas proteínicas) pueden contener sustancias que son dañinas para su hígado. Se sugiere que haga una lista de todas las sustancias que usted toma para que el médico la revise. Es necesario que su médico le dé un seguimiento cuidadoso a la función hepática alterada. Con frecuencia el daño hepático puede resultar ser leve o temporero.

En las situaciones más graves, el hígado puede sufrir daño extenso. El trasplante de hígado podría ser la única alternativa para conservar la vida. Por fortuna, en los infantes, párvulos y niños diagnosticados con Alfa-1 es raro que ocurra daño extenso.

Terapias comunes para la enfermedad pulmonar ocasionada por la Alfa-1:

Antibióticos

Las infecciones pulmonares bacterianas pueden atraer una gran cantidad de células blancas al tejido pulmonar y a las vías respiratorias. Esta puede ser una de las mayores causas de destrucción pulmonar en la Alfa-1. Para minimizar el riesgo muchos médicos están a favor de la administración agresiva de antibióticos tan pronto como se presenta la primera señal de infección. Mientras que muchas exacerbaciones pulmonares podrían no ser causadas por una infección o podrían ser ocasionadas por una infección viral (en cuyo caso no se esperaría beneficio por el uso de antibióticos), el beneficio de este tipo de terapia podría en algunos pacientes ser más importante que los riesgos implícitos (selección de bacterias resistentes a antibióticos, crecimiento excesivo de levaduras y otros agentes que pueden ocasionar enfermedad, y reacciones alérgicas).

Broncodilatadores

Algunos de los síntomas de la Alfa-1 son similares a los de otras enfermedades pulmonares, tales como el asma y la enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC). Estudios recientes sugieren que el uso de ciertos medicamentos/fármacos llamados broncodilatadores, los cuales suelen administrarse por medio de inhaladores, pueden ser de ayuda para aliviar los síntomas pulmonares de la Alfa-1. Hay un sinnúmero de tipos distintos de medicamentos/fármacos broncodilatadores que a veces pueden combinarse para obtener beneficios óptimos.

Corticosteroides

La administración de corticosteroides (esteroides) puede ser un tratamiento efectivo para los síntomas pulmonares en algunas personas y debe ser valorado cuidadosamente por su médico. Los corticosteroides pueden administrarse por vía oral o intravenosa (a través de una vena) y su utilización, por lo general, se reserva para tratar los problemas pulmonares graves.

Oxígeno suplementario

En las personas con bajos niveles de oxígeno en la sangre, la administración de oxígeno de forma suplementaria puede ser importante para salvarles la vida. Sin embargo, algunas personas sólo necesitan oxígeno suplementario durante el ejercicio o el sueño. Para algunos pacientes es sumamente importante al viajar en avión, debido a los efectos de la altitud. Pregúntele a su médico cuáles son sus necesidades particulares de oxígeno.

Terapia especializada para la Alfa-1:

Terapia de reemplazo/sustitutiva

La terapia de reemplazo/sustitutiva resulta apropiada para muchos Alfas que tienen problemas pulmonares. Según su nombre lo sugiere, ésta aumenta los niveles de AAT en la sangre, y puede ayudar a los Alfas a disminuir la pérdida de la función pulmonar. La terapia de reemplazo/sustitutiva no es una cura. No revierte el daño existente en el pulmón, ni trata o previene los problemas hepáticos relacionados con la Alfa-1. La terapia de reemplazo/sustitutiva puede impedir que los problemas pulmonares empeoren y, por consiguiente, ayudarle a vivir más. El nombre del producto que actualmente está disponible es Prolastin(a)[®].

El(La) Prolastin(a)[®], un derivado del plasma humano, es AAT que ha sido purificada de la sangre de donantes normales. Se utiliza para aumentar la concentración de AAT en la sangre y los pulmones, y se administra semanalmente por vía intravenosa. En la actualidad, el(la) Prolastin(a)[®] sólo puede ser recetado(a) a individuos con enfisema ocasionado por la Alfa-1, bajo la supervisión médica. No es una opción de tratamiento para las enfermedades hepáticas relacionadas con la Alfa-1.

Opciones de cirugía para la enfermedad hepática ocasionada por la Alfa-1:

Existen varias opciones de cirugía que podrían ser necesarias en la enfermedad hepática terminal: paracentesis de gran volumen (LVP, por sus siglas en inglés), tratamiento de escleroterapia o ligación con bandas para las várices del esófago y descompresión de la vena portal por medio de la derivación quirúrgica. Las opciones de tratamiento son altamente individualizadas de acuerdo a la situación particular de cada paciente, como también lo es la decisión a tomar con respecto al momento idóneo para realizar el trasplante de hígado. Si usted decide explorar esta opción, es importante que sea evaluado por los médicos especialistas de un centro de trasplantes para asegurarse de que esta alternativa es viable para usted.

Opciones de cirugía para la enfermedad pulmonar ocasionada por la Alfa-1:

Solamente su médico puede determinar la necesidad de una cirugía. Existen dos tipos de cirugía para las personas con Alfa-1: reducción del volumen del pulmón y trasplante de órgano.

Reducción del volumen del pulmón

Esta cirugía puede mejorar la respiración del paciente mediante la extirpación de parte del tejido pulmonar que se encuentra más dañado.

Trasplante de órgano

El trasplante de pulmón/hígado es una opción para algunos individuos con enfermedades pulmonares y/o hepáticas graves. Como sucede con toda cirugía, los resultados dependen de diversos aspectos específicos de cada persona. No hay garantías sobre el grado de mejoría que pueda alcanzar su condición médica. Consulte con su médico acerca de estas opciones.

Otras cuestiones de importancia para los pacientes Alfa

A continuación se tratarán algunos problemas con los cuales podría tener que enfrentarse después de ser diagnosticado con Alfa-1. Estos sólo son un punto de partida para discusión, y únicamente deben ser utilizados como ejemplos de los diferentes problemas que pudiesen surgir. Favor de usarlos exclusivamente como referencia. La consejería profesional y el apoyo familiar podrían ayudarle a enfrentarse a los mismos. Algunas de estas situaciones podrían no aplicar en su caso.

Apoyo psicosocial/familiar

P: ¿Qué debo decirles a mis familiares?

R: Debido a la naturaleza genética de este trastorno, le recomendamos que informe a sus familiares consanguíneos sobre los resultados de la prueba.

P: ¿Debo insistir en que los miembros de mi familia se hagan la prueba?

R: Luego de haber consultado con su médico sobre los aspectos específicos de la Alfa-1, deberá insistir en que sus familiares consanguíneos se hagan la prueba. Debido a la naturaleza genética de la Alfa-1, sus familiares consanguíneos podrían ser portadores, o padecer el trastorno ellos mismos. Por consecuencia, ciertos aspectos relacionados con la discriminación genética en el empleo y con los seguros deben ser tomados en consideración. Puede hacerse una prueba confidencial para la detección de la Alfa-1 a través del Alpha-1 Research Registry (Registro Investigativo Alfa-1) cuyos datos de contacto encontrará al final de este folleto.

Ejemplo:

Si ambos padres son portadores, cada hijo tiene la probabilidad de heredar la Alfa-1; de ser portador de este trastorno; o de tener ambos genes normales.

Seguro médico

P: ¿Podría el diagnóstico de Alfa-1 afectar mi seguro médico?

R: Sí, podría. La respuesta a esta pregunta depende del estado actual de su cobertura de seguro. Si actualmente usted tiene un seguro médico, es importante que conozca a fondo:

- Su póliza de seguro médico y los beneficios relacionados con su cobertura y reembolso.
- El máximo de beneficios por toda la vida, de haberlos.
- Las leyes sobre cobertura obligatoria en su estado, provincia o país.

Si no tiene seguro médico:

La Alfa-1 es considerada una enfermedad preexistente, y las compañías de seguro médico no están en la obligación de cubrir los costos de esta condición en específico durante cierto período de tiempo. Usted debe buscar ayuda profesional y familiarizarse con las regulaciones de seguro del estado, provincia o país en que reside. Generalmente, cuando se solicita cobertura de seguro médico, se requiere que informe a la compañía sobre cualquier condición preexistente.

Trabajo

P: ¿Puedo continuar trabajando?

R: La respuesta a esta pregunta casi siempre depende de dos condiciones:

Su estado de salud actual

La posibilidad de exposición ocupacional a materias indeseables en el aire (polvo y vapores)

¡Trabajar es beneficioso! Si después de haberlo discutido con su médico, se siente físicamente capacitado, y seguro de que no habrá exposición ocupacional al polvo y a vapores tóxicos, debe continuar trabajando. De lo contrario, su médico podría sugerirle cambiar de empleo para reducir estas exposiciones.

Es importante que sepa que su elegibilidad para continuar con su cobertura de seguro médico puede variar de un estado, provincia, país a otro. Si luego del diagnóstico, usted cambia de empleo, el dar a conocer su condición médica podría afectar también los beneficios de su cobertura en el futuro.

P: ¿Qué papel desempeña el seguro por incapacidad?

R: Si su condición física no le permite trabajar, es importante que discuta con su médico u otros profesionales familiarizados con los beneficios por incapacidad sobre la disponibilidad de pagos por concepto de seguro por incapacidad.

Confidencialidad

P: ¿Quién sabrá que tengo Alfa-1?

R: Los resultados de su prueba serán incluidos en su historia clínica. A pesar de que, por lo general, se considera información confidencial, las compañías de seguro, los centros de atención médica y otros profesionales podrían tener acceso a dicha información. Puede hacerse una prueba confidencial para la detección de la Alfa-1 a través del Alpha-1 Research Registry (Registro Investigativo Alfa-1) cuyos datos de contacto encontrará al final de este folleto.

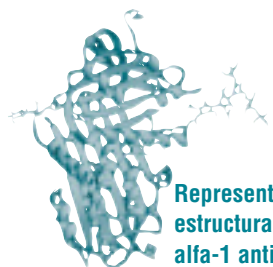
P: ¿A quién debo (o tengo) que hablar sobre mi diagnóstico de Alfa-1?

R: Usted no tiene que dar a conocer esta información. Es muy recomendable que informe a sus familiares consanguíneos sobre el riesgo de desarrollar la Alfa-1, y que insista en que se hagan la prueba. También debe notificarlo a los futuros proveedores de cobertura médica. En caso de cambiar de póliza de seguro, la compañía de seguro podría requerir que lo informe.

Conocer lo que implica el diagnóstico de Alfa-1 puede ser una experiencia abrumadora y posiblemente desagradable. Es importante que usted:

- Comparta esta información con su familia.
- Procure consejería profesional, si fuese necesario.

Glosario de términos



Representación estructural de la alfa-1 antitripsina

Actigall (Ursodiol)

Este es un medicamento/fármaco recetado por los médicos para ayudar a que la bilis fluya fuera del hígado y para aliviar la acumulación de ácidos biliares en el hígado, lo que podría resultar en más daño hepático.

Alfa-1 antitripsina

La alfa-1 antitripsina (AAT) es una proteína producida por el hígado y normalmente secretada hacia la sangre. La AAT desempeña muchas funciones en el cuerpo, una de las cuales es proteger los delicados tejidos del cuerpo de la destrucción ocasionada por la elastasa (una enzima que digiere los tejidos) producida por los glóbulos blancos.

Antibióticos

Los antibióticos son drogas que pueden matar o detener el crecimiento de las bacterias. Algunas veces se utiliza este término para referirse a medicamentos/fármacos que pueden tratar cualquier infección como aquellas causadas por bacterias, hongos, tuberculosis y hasta virus.

Ascites

Acumulación de líquido en el abdomen.

Asma

El asma es una condición pulmonar caracterizada por el estrechamiento generalizado de las vías respiratorias debido a un espasmo del músculo liso, una inflamación del revestimiento de la membrana mucosa del tracto respiratorio y la presencia de mucosidad en los espacios interiores de las ramificaciones que van hacia el pulmón.

Bazo

Un órgano que forma parte del sistema linfático del cuerpo humano. Funciona como un mecanismo de defensa del cuerpo a través de la producción de ciertas células sanguíneas, en la destrucción de ciertas células sanguíneas y como reserva de sangre. La sangre fluye del bazo hacia el hígado.

Bilirrubina

Es un producto de desecho de la degradación de las células rojas. La bilirrubina produce el tinte amarillento de la sangre normal, el matiz amarillo-verdoso de la bilis, el color marrón en la excreta y el color amarillento de la orina. En presencia de una enfermedad hepática, el nivel de bilirrubina puede aumentar cuando el hígado no está funcionando normalmente. Un aumento en la bilirrubina puede ocasionar ictericia (coloración amarillenta de la parte blanca de los ojos y de la piel).

Biopsia

Un procedimiento que se utiliza para remover tejido de un órgano o una porción de tejido para ser examinado bajo un microscopio. Hay básicamente tres tipos de biopsias: biopsia con aguja fina, biopsia con aguja hueca y biopsia en cuña.

Bronquiectasia(s)

Una dilatación crónica de los tubos bronquiales de los pulmones que está comúnmente asociada con enfermedades inflamatorias u obstrucción y desencadena en una infección crónica.

Bronquitis crónica

La enfermedad pulmonar que se caracteriza por la dificultad de los pulmones para inhalar y exhalar, acompañado de una producción casi diaria de flema. Es una de las enfermedades ocasionadas por el hábito de fumar.

Cardo lechero (Milk Thistle)

Es una hierba que se lleva utilizando por muchos años como medicina alternativa en la sociedad europea. Su ingrediente principal es el Silymarin. Se cree que tiene propiedades que desintoxican y protegen el hígado, y que ayuda en el tratamiento de las personas que tienen enfermedad hepática. Es extremadamente importante que le

informe a su médico si usted está tomando, tiene intenciones de tomar o de administrarle a su hijo(a) esta hierba. En la actualidad, esta hierba está siendo estudiada exhaustivamente por los Institutos Nacionales de la Salud (NIH, por sus siglas en inglés).

Cirrosis

Enfermedad que se caracteriza por la formación extensa de tejido cicatrizal y por el endurecimiento del hígado. Esta condición se asocia con más frecuencia a la enfermedad hepática avanzada.

Colestasis

Una acumulación de bilis en el hígado que puede ocasionar ictericia, orinas oscuras, excretas claras y picor.

Corticosteroides (esteroides, prednisona)

Un tipo de droga que imita las hormonas que son secretadas por las glándulas adrenales del cuerpo. Son los medicamentos/fármacos anti-inflamatorios más potentes disponibles y pueden salvar la vida de personas con EPOC severa y asma, pero también son bien conocidos(as) por sus graves efectos secundarios.

Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina (Alfa-1)

Un trastorno genético hereditario que ocasiona que la proteína AAT no pueda ser secretada por el hígado hacia la sangre como es debido. Esto crea una deficiencia de AAT en todo el cuerpo. Algunas personas desarrollan problemas hepáticos; otras desarrollan problemas pulmonares, como enfisema; y otras desarrollan un trastorno de la piel conocido como paniculitis. Otras personas no se ven afectadas.

Enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC)

Comprende una amplia categoría de problemas pulmonares que incluyen enfisema, bronquitis crónica, bronquiectasia(s) y asma crónica en adultos. Todas estas enfermedades presentan obstrucción al inhalar y exhalar como uno de los síntomas más prominentes. La EPOC es responsable de más de 100,000 muertes cada año y es la cuarta causa de muerte en los EU.

Enfisema

Una condición patológica del pulmón, común en la EPOC, en la cual existe destrucción de los alveolos (sacos de aire). El enfisema puede disminuir la elasticidad pulmonar y afectar la capacidad normal para inhalar y exhalar aire. Se cree que la destrucción de los alveolos es ocasionada por los propios mecanismos de defensa del cuerpo como lo son los glóbulos blancos y ciertas enzimas que estos contienen que digieren los tejidos.

Enzimas hepáticas

Son proteínas (específicamente enzimas) que se encuentran en el hígado en concentraciones altas y en menor cantidad en la sangre y los tejidos del cuerpo. Estas enzimas son secretadas hacia la sangre cuando las células hepáticas sufren daño. Los médicos pueden medir la cantidad de enzimas que son liberadas por las células hepáticas y estimar la extensión del daño al hígado. Estas pruebas consisten de AST (o SGOT), ALT (o SGPT), fosfatasa alcalina y GGT-P. Comúnmente también se hacen otras pruebas de sangre para valorar la función hepática.

Escleroterapia

Es un procedimiento que se utiliza para el tratamiento del sangrado de las várices del esófago. Se inyecta un medicamento/fármaco directamente en las venas que se encuentran agrandadas para detener el sangrado.

Espujo

Es materia que se expulsa por la boca al toser, especialmente mucosidad o pus que se expectora cuando se padece de alguna enfermedad de las vías respiratorias.

Fenotipo

Se refiere al tipo específico de la proteína AAT que circula en su sangre y está determinado por el gen AAT que usted heredó de sus padres.

Fibrosis

Es la presencia de tejido cicatrizal que está compuesto de colágeno dentro de la estructura del tejido hepático. Cuando el hígado se cicatriza demasiado, el órgano deja de funcionar como es debido.

Flema

Mucosidad espesa y pegajosa que es secretada por la membrana mucosa del tracto respiratorio durante un resfriado o infección.

Genotipo

El genoma humano consiste de una combinación muy extensa y compleja de genes. La secuencia genética del gen AAT tiene muchas variantes. El genotipo es la descripción de la variación en la secuencia de un gen en particular. Un cambio específico en la secuencia del gen AAT de una persona (genotipo) determina su fenotipo.

Hepatitis

Es una inflamación del hígado. Puede ser causada por virus, trastornos del sistema inmunitario, medicamentos/fármacos y la deficiencia de AAT.

Hepatomegalia

Es un agrandamiento del hígado. El hígado se puede palpar por debajo de la caja torácica.

Hepatoesplenomegalia

Es un agrandamiento del hígado y el bazo.

Heterocigoto/Homocigoto

Cada una de las células del cuerpo contiene genes y cada gen consta de un par de alelos, uno proveniente de la madre y otro del padre. Si se hereda el mismo alelo, tanto de la madre como del padre, se le llama gen homocigoto. Si los alelos heredados de cada uno de los padres son distintos, se le llama gen heterocigoto. En el caso de personas deficientes Alfa-1 que son heterocigotos, lo más común es que tengan un alelo normal (M) y un alelo anormal (Z), lo que resultaría, en este caso, en un gen MZ. Las personas con deficiencia severa casi siempre tienen dos alelos anormales (Z), como en el gen ZZ.

Hipertensión portal

La sangre fluye desde las venas en el estómago, intestinos, bazo y páncreas hacia el hígado a través de la vena portal. Cuando el hígado enferma se endurece y no puede funcionar como es debido, afectándose el flujo de la sangre a través de este órgano. Cuando se afecta el flujo de sangre, aumenta la presión de la vena portal, lo que puede ocasionar cierto número de problemas. Esta condición se conoce como hipertensión portal.

Ictericia

Es una condición que se caracteriza por una coloración amarillenta de la piel, la parte blanca del ojo (esclera), el tejido que recubre la boca y los fluidos del cuerpo, debido a un exceso de bilirrubina en la sangre.

Ictérico

Que tiene una coloración amarillenta de la parte blanca del ojo. Se asocia con la ictericia.

Influenza/Gripe

También conocida como gripe, es una infección viral aguda, muy contagiosa, que comúnmente se presenta en epidemias. Se caracteriza por la inflamación del tracto respiratorio, así como por fiebre súbita, escalofríos, dolor muscular, dolor de cabeza y postración grave.

Micro molar

Una medida que se utiliza para designar la cantidad de la proteína AAT cuando se miden estos niveles en la sangre. Su abreviatura es μM . Se considera que una persona tiene una deficiencia de AAT cuando tiene niveles en sangre de 11 μM o menos.

Neumonía

Enfermedad pulmonar aguda o crónica que se caracteriza por una inflamación de los pulmones causada por virus, bacterias u otros microorganismos y, en ocasiones, por irritantes físicos o químicos.

¿Adónde puedo dirigirme para obtener más información y apoyo?

Existen organizaciones en los Estados Unidos (EU) y en otros países que ofrecen ayuda y apoyo a las personas con Deficiencia de (Alfa-1). Cada una de éstas tiene su forma particular de trabajar con estos pacientes. Para recibir un kit gratis para la detección de la Alfa-1, favor diríjase a: Alpha-1 Foundation, Alpha-1 Association y Fundación Alfa-1 de Puerto Rico, cuyos datos de contacto siguen a continuación.

Alpha-1 Foundation

Número gratis en EE.UU.: (877) 228-7321

Teléfono: (305) 567-9888

Página de Internet: <http://www.alphaone.org>

Alpha-1 Foundation (Fundación Alfa-1) es una organización sin fines de lucro fundada en los Estados Unidos (EU) por personas diagnosticadas con Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina (Alfa-1). Su misión consiste en proveer el liderazgo y los recursos necesarios que resulten en un aumento en la investigación, en el mejoramiento de la salud y la detección mundial, y en el descubrimiento de una cura para la Alfa-1. Desde su inicio, esta organización ha experimentado un crecimiento sostenido y ha desarrollado una infraestructura sólida que promueve la investigación y el desarrollo de nuevas terapias para el mejoramiento de la calidad de vida de las personas diagnosticadas con Alfa-1. A través del continuo crecimiento de su red de expertos en la investigación relacionada con la Alfa-1, fomenta la colaboración investigativa con investigadores a través de los EU y Europa. Con el propósito de acelerar el desarrollo de mejores tratamientos para la Alfa-1 y resolver asuntos críticos en el campo del tratamiento y la investigación de la Alfa-1, esta organización trabaja en estrecha colaboración con los Institutos Nacionales de la Salud de los EU (NIH, por sus siglas en inglés), la Administración de Drogas y Alimentos de los EU (FDA, por sus siglas en inglés), las personas afectadas con Alfa-1, la industria farmacéutica y otras organizaciones. Desde su inicio, la Fundación ha asignado \$10 millones para becas de investigación, premios y programas en 31 instituciones a través de América del Norte y Europa.

Nutrición Parenteral Total (TPN, por sus siglas en inglés)

Es la administración intravenosa de una fórmula nutricional. Su uso puede ser necesario para alimentar a las personas con enfermedad hepática grave.

Paniculitis

Es una inflamación de los vasos sanguíneos que se encuentran debajo de la piel que ocasiona un endurecimiento de la piel y la formación de bultos, lesiones y parches dolorosos. Es lo más probable que el daño sea iniciado por la acción descontrolada y destructiva de los neutrófilos (glóbulos blancos). En algunos pacientes el daño por la paniculitis puede ocurrir después de un incidente traumático en el área afectada. Tanto niños, como adultos pueden padecer de este trastorno. Se ha relacionado con los fenotipos ZZ y MZ, y posiblemente otros alelos también estén envueltos.

Prurito

Término médico para referirse al picor.

Terapia de reemplazo/sustitutiva

Es la administración intravenosa de alfa-1 antitripsina (AAT) purificada de la sangre humana y suministrada en cantidades suficientes para proteger los pulmones de ser dañados. La AAT es actualmente producida por Bayer Corporation con el nombre Prolastin(a)®.

Várices del esófago

Es un agrandamiento de las venas en el esófago debido a un aumento en la presión de la vena portal por donde fluye la sangre al hígado. Es común en la cirrosis.

Vitaminas A, D, E, K

Estas son vitaminas solubles en grasa que son necesarias en la dieta para una nutrición adecuada. Cuando el hígado tiene una enfermedad grave, estas vitaminas no pueden ser absorbidas apropiadamente hacia la sangre. Con frecuencia, el médico receta suplementos nutricionales de estas vitaminas.

Alpha-1 Association

Número gratis en EE.UU. (Servicios al paciente): (800) 425-7421

Número gratis en EE.UU.: (800) 521-3025

Teléfono: (202) 887-1900

Correo electrónico: A1NA@alpha1.org

Página de Internet: <http://www.alpha1.org>

Alpha-1 Association (Asociación Alfa-1) es una organización de membresía mundial sin fines de lucro en los EU compuesta en la actualidad por 6 capítulos y más de 70 grupos de apoyo. Su misión consiste en identificar a aquellas personas afectadas por la Alfa-1 y mejorar su calidad de vida a través de apoyo, educación, investigación y la defensa de sus derechos. Su boletín se distribuye a través de los EU y de 38 países. Su propósito principal es proveer recursos educacionales y apoyo a los Alfas, y abogar por los derechos de las personas afectadas por la Alfa-1. Su extensa y activa membresía proveen acceso a información, apoyo y contacto con otros Alfas, como también materiales educacionales para profesionales, pacientes y sus familiares.

Alpha-1 Research Registry

Número gratis en EE.UU.: (877) 886-2383

Teléfono: (843) 792-0260

Página de Internet: <http://www.alphaoneregistry.org>

Alpha-1 Research Registry (Registro Investigativo Alfa-1) fue creado para proveer una base poblacional para los estudios investigativos necesarios para desarrollar mejores tratamientos para las personas con Alfa-1. El Registro, el cual se estableció según las recomendaciones de la Organización Mundial de la Salud, es una base de datos confidencial de personas diagnosticadas con Alfa-1 y es el único registro nacional activo de su clase en los EU. La Universidad de Medicina de Carolina del Sur (MUSC, por sus siglas en inglés) administra el Centro de Manejo de Data del Registro. Las personas con Alfa-1 pueden inscribirse en el Registro por medio de un Cuestionario de inscripción.

AlphaNet

Número gratis en EE.UU.: (800) 577-2638

Página en Internet: <http://www.alphanet.org>

AlphaNet, una compañía sin fines de lucro, es una compañía de administración de servicios médicos en los EU que emplea a más de 20 Alfas. AlphaNet le brinda una serie de servicios y recursos a los Alfas que reciben el medicamento Prolastin® a través del programa Bayer Direct en los EU. Además, administra estudios clínicos con nuevas terapias y está desarrollando un programa completo para el control de la enfermedad para mejorar la calidad de vida de aquellas personas afectadas por la Alfa-1. Desde que fue fundada en 1995, AlphaNet ha contribuido con más de \$7 millones para apoyar la investigación sobre la Alfa-1 y para sus programas comunitarios.

Fundación Alfa-1 de Puerto Rico

Teléfono: (787) 743-0268

Correo Electrónico: fundacion.alfa1@alfa1.org

Página de Internet: <http://www.alfa1.org>

El objetivo principal de la Fundación Alfa-1 de Puerto Rico es concienciar a los millones de personas hispanohablantes del mundo sobre la Alfa-1, y conseguir que este trastorno hereditario sea diagnosticado lo más precozmente posible para aumentar la esperanza de vida de aquellas personas que lo padecen.

Pro-Asociación Alfa-1 de Argentina

Teléfono: (54) 11-4452-2001

Correo Electrónico: dalfa1@movi.com.ar

Página de Internet: <http://www.alfa1.org>

La Pro-asociación Alfa-1 de Argentina nació con la idea de agrupar a todas aquellas personas que de una u otra manera estén relacionadas con la Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina. Y así, de esta forma, entre todos difundir la importancia del diagnóstico precoz, como también contener y apoyar a todos aquellos afectados por la Alfa-1.

Asociación Española para el Déficit de AAT

Teléfono: (34) 956-535715

Correo Electrónico: alfa1info@wanadoo.es

Página de Internet: <http://www.alfa1.org>

Los objetivos de la Asociación son ofrecer apoyo y educación a los afectados y sus familiares; apoyar la investigación médica para mejorar la situación de los afectados y su calidad de vida; mejorar el alcance del diagnóstico precoz de la enfermedad a nivel nacional, difundir el conocimiento sobre la Alfa-1; y apoyar el Registro Español de Pacientes con el Déficit de AAT.

Registro Español de Pacientes con el Déficit de AAT

Marc Miravittles, M.D., Director del Registro

Correo Electrónico: marcm@separ.es

Teléfono: (34) 932-275549

Rafael Vidal, M.D., Director del Registro

Correo Electrónico: rvidal@hg.vhebron.es

Teléfono: (34) 932-746083

Página de Internet: <http://www.separ.es>

El Registro se fundó en 1993 como una iniciativa de la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica con unos propósitos iniciales que fueron: a) conocer las características y la frecuencia de la Alfa-1 en España; b) establecer normativas adaptadas a nuestro país sobre el tratamiento y el seguimiento de pacientes con Alfa-1; c) ofrecer información a los médicos que tratan a estos pacientes en toda España; d) incrementar el conocimiento y el interés por esta “no tan rara” enfermedad e intentar disminuir el infra-diagnóstico o el retraso del conocimiento de la Alfa-1; y e) ofrecer soporte técnico para la determinación del fenotipo Pi; y, de ser necesario, del genotipo en las personas con sospecha de Alfa-1. Desde su fundación, el Registro ha incluido más de 250 pacientes. El Registro se ha unido a diversas iniciativas internacionales destinadas a conocer mejor los detalles de la enfermedad.

American Liver Foundation

Número gratis en EE.UU.: (800) 465-4837

Página de Internet: <http://www.liverfoundation.org>

American Liver Foundation (Fundación Americana del Hígado) es una organización internacional voluntaria, sin fines de lucro, dedicada a la prevención, tratamiento y cura de la hepatitis y otras enfermedades hepáticas, a través de la investigación, educación y defensa de los derechos de los pacientes..

American Lung Association

Número gratis en EE.UU.: (800) 586-4872

Página de Internet: <http://www.lungusa.org>

American Lung Association (Asociación Americana del Pulmón) es una organización médica nacional. Desde 1904 lucha contra las enfermedades pulmonares a través de actividades de educación, servicio comunitario, mediación e investigación en busca de mejores tratamientos y curas. Esta organización también puede ayudarle a conseguir información sobre los programas existentes para dejar de fumar.

Exhortamos a las personas diagnosticadas con Alfa-1 a que se inscriban en el Alpha-1 Research Registry (Registro Alfa-1), una base de datos confidencial para personas diagnosticadas con Alfa-1 y portadores de este trastorno. Su participación es muy importante para el avance de la investigación sobre la Alfa-1.



Alpha-1 Research Registry

Llamada gratis en EE.UU.: 877-866-2383

Teléfono: (843) 792-0260

Visite nuestra página de Internet en <http://www.alphaoneregistry.org>