



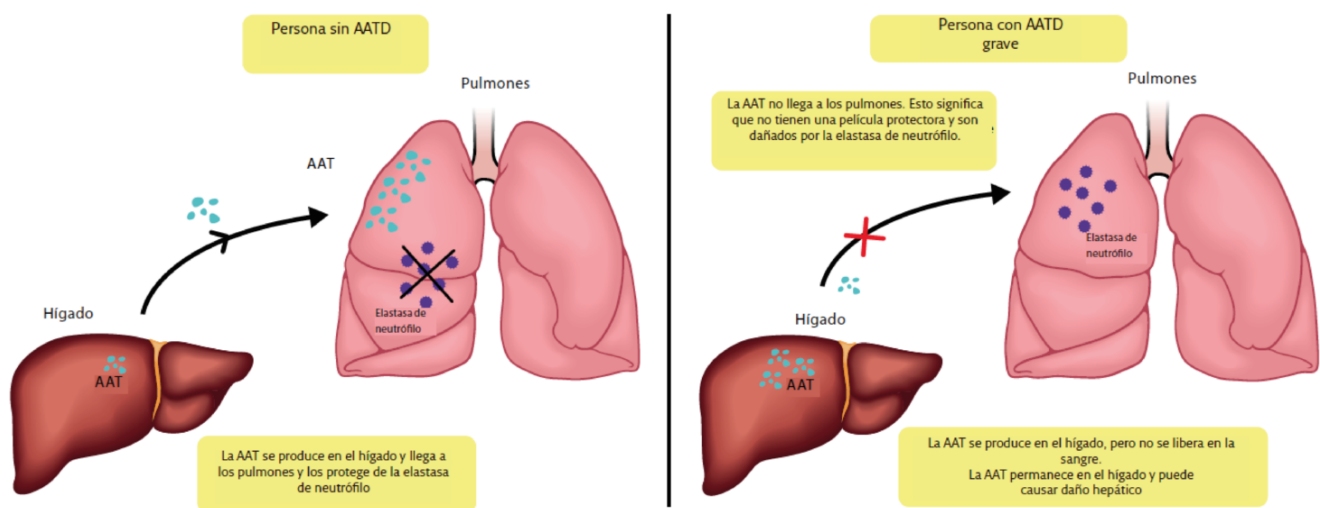
Deficiencia de alfa-1 antitripsina

La deficiencia de alfa-1 antitripsina (AAT) es una afección genética que incrementa el riesgo de enfermedades pulmonares y/o hepáticas. Las personas con deficiencia de AAT (AATD) tienen unos niveles bajos de proteína AAT en sangre y tienen más probabilidades de contraer una enfermedad pulmonar antes en su vida que alguien con niveles más altos de AAT. La enfermedad pulmonar más común que las personas con deficiencia de AAT tienen probabilidad de contraer es la enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC). Se estima que menos de una de cada 10 personas con deficiencia de AAT han sido diagnosticadas. Esto significa que la mayoría de las personas con esta afección ignoran que podrían beneficiarse de cambios en su estilo de vida o de ayuda médica que podría reducir sus probabilidades de contraer una enfermedad pulmonar.

Última actualización 15/11/2021

¿Cómo causa una enfermedad pulmonar la falta de AAT?

La proteína AAT se produce en el hígado y se libera en la sangre. Penetra en los pulmones desde la sangre y su función es proteger el tejido pulmonar para que no resulte dañado. Protege a los pulmones de otra proteína llamada elastasa de neutrófilo, que es producida por los leucocitos. La función de la elastasa de neutrófilo es destruir las células dañadas y las bacterias. La AAT impide que ataque a células pulmonares sanas.

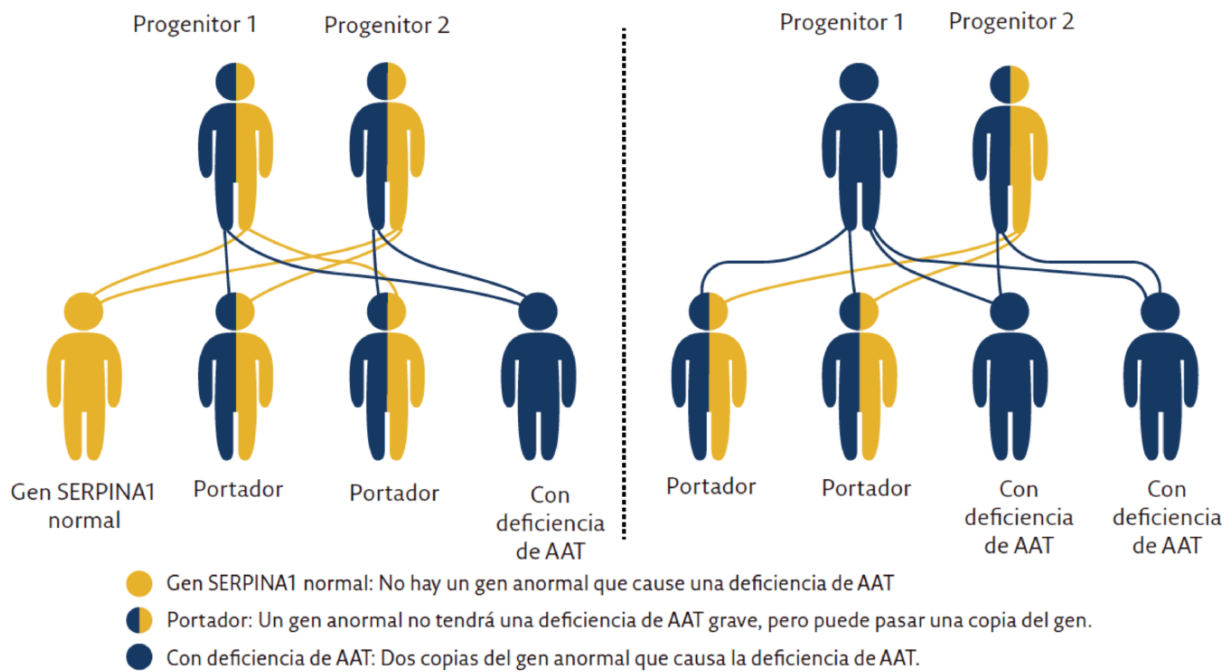


¿Cómo pueden causar los genes deficiencia de AAT?

El ADN es un código que conforma todas las partes de nuestro cuerpo. Hay millones de diminutas secciones de este código y cada una hace cosas diferentes. Estas pequeñas secciones se llaman genes. Tenemos dos copias de casi todo nuestro ADN, una de cada uno de nuestros progenitores. La deficiencia de AAT se produce cuando hay un error o anomalía en el código de uno de los genes. Este gen se llama SERPINA1.

La deficiencia de AAT se denomina afección «recesiva». Esto se debe a que son necesarias dos copias anormales del gen para causar la enfermedad. Las personas que tienen un gen SERPINA1 anormal y uno normal se llaman portadores. Estas personas suelen tener una deficiencia de AAT intermedia, lo cual significa que sus niveles de AAT son más bajos de lo normal, pero no lo bastante bajos como para causar un riesgo grave de problemas de salud. Pueden transmitir su gen anormal a sus hijos, pero no padecen la enfermedad.

Cómo la AATD se pasa de padres a hijos



Los hijos de dos portadores pueden heredar dos genes normales, un gen normal y uno anormal y convertirse ellos mismos en portadores, o dos genes anormales y tener deficiencia de AAT. Esto se muestra en el diagrama de arriba. Si una persona con dos genes anormales tiene hijos, los hijos bien tendrán la afección o serán portadores, dependiendo de los genes SERPINA1 del otro progenitor, como puede verse en el segundo diagrama.

Se han encontrado varias anomalías diferentes en el gen SERPINA1 que resultan en que se producen distintas cantidades de proteína AAT. Esto significa que la afección puede ser más grave en algunas personas que en otras.

¿Tener deficiencia de AAT significa que padezco una enfermedad?

No, no lo es. La deficiencia de alfa-1 antitripsina (AAT) es una afección genética que incrementa el riesgo de desarrollar enfermedades pulmonares y/o hepáticas. Pese a ello, muchas personas con deficiencia de AAT que no fuman no desarrollan ninguna enfermedad y/o síntomas relacionados.

¿Cuán común es la deficiencia de AAT?

Aunque la deficiencia de AAT está considerada como una enfermedad rara, en realidad es una de las enfermedades hereditarias más comunes en algunas partes del mundo, incluida Europa.

En algunos países del norte de Europa se estima que entre 1 de cada 1.600 y 1 de cada 10.000 personas tiene alguna deficiencia de AAT; en algunas otras regiones, esto es, en el sur y el este de Europa, la deficiencia de AAT es menos frecuente. Estudios recientes señalan que hay unas 100.000 personas en Europa con una deficiencia de AAT grave.

La razón por la que se cree que es una enfermedad rara es porque la(s) enfermedad(es) relacionada(s) con la deficiencia de AAT a menudo no está/están reconocida(s) o diagnosticada(s). Con frecuencia transcurre mucho tiempo antes de que estas personas son diagnosticadas, incluso después de acudir con síntomas a un médico. Un estudio científico reveló que un diagnóstico de deficiencia de AAT se emitía una media de 7 años después de la aparición de los primeros síntomas.

Las razones por las que la mayoría de las personas con una enfermedad pulmonar asociada con una deficiencia de AAT no están debidamente diagnosticadas o incluso nunca reciben un diagnóstico son, entre otras:

- Los síntomas pueden ser muy diferentes en distintas personas;
- Los síntomas de EPOC o de asma pueden tener muchas otras causas;
- Las enfermedades hepáticas también pueden tener muchas otras causas

¿Cuáles son los síntomas de las enfermedades pulmonares asociadas con la deficiencia de AAT?

La deficiencia de AAT puede causar síntomas pulmonares parecidos a los de los observados en personas que padecen EPOC o asma. Los síntomas tempranos son, entre otros:

- Dificultad para respirar, bien al hacer ejercicio físico o en reposo
- Tos; mucha mucosidad y saliva cuando se tose
- Las enfermedades hepáticas también pueden tener muchas otras causas

Muchas personas con deficiencia de AAT no tienen síntomas, lo que dificulta mucho el diagnóstico. Por lo tanto, las directrices sugieren que todas las personas con EPOC o asma contraída en la edad adulta deben someterse a un examen para comprobar si padecen deficiencia de AAT.

Los síntomas en el hígado o las anomalías causadas por la deficiencia de AAT bien en infantes, niños o adultos pueden ser ictericia y/o aumento de las enzimas hepáticas u otros síntomas como paniculitis (bultos dolorosos bajo la piel) e inflamación de la capa grasa bajo la piel.

¿Cómo sabrá un médico que usted tiene deficiencia de AAT?

Un médico que piense que alguien puede tener deficiencia de AAT tomará muestras de sangre y realizará algunas pruebas de laboratorio que midan la cantidad de AAT presente en sangre. También pueden efectuarse pruebas genéticas para examinar el gen SERPINA1.

Puesto que la deficiencia de AAT es genética y hereditaria, los familiares de las personas con la afección probablemente también sean portadores o tengan la misma. Por lo tanto, los familiares también deben ser informados y deben someterse a pruebas. Asimismo, puede ser aconsejable hacer pruebas a las parejas de las personas afectadas, para averiguar si hay una probabilidad de que sus hijos tendrán deficiencia de AAT.

¿Cuáles son los siguientes pasos después del diagnóstico de una deficiencia de AAT?

Después de diagnosticarle la AAT, su médico deberá investigar si una deficiencia de AAT ha afectado a sus pulmones, hígado y salud general y trazar el mejor plan de tratamiento.

El siguiente paso es invitarle a usted a inscribirse en el Registro Europeo Internacional de Alfa-1 Antitripsina (EARCO). La Comisión Europea ha destacado la gran importancia de los registros para las enfermedades raras. Son la única manera de recopilar información relevante sobre la afección y sus consecuencias. EARCO es una plataforma de investigación clínica en AATD que mejorará cómo se gestiona la afección en el futuro próximo. Pregunte a su médico sobre la posibilidad de inscribirse en EARCO (www.earco.org).

¿Qué puede hacer para prevenir las enfermedades pulmonares si tiene una deficiencia de AAT?

Hay muchas cosas que las personas con deficiencia de AAT pueden hacer para asegurarse de

tener una menor probabilidad de contraer una enfermedad pulmonar y para ralentizar su avance. La mayoría de estas cosas implican intentar evitar el daño a los pulmones, ya que no tendrían suficiente AAT para protegerlos.

- No Fumar es aún más perjudicial para las personas con deficiencia de AAT, ya que sus pulmones gozan de menor protección.
- Evitar áreas de alta contaminación, por ejemplo, permaneciendo lejos de carreteras concurridas en horas punta de tráfico (para obtener más información, véase la hoja informativa de la ELF «La contaminación atmosférica en exteriores y los pulmones»).
- Evitar exposición a humos o inhalar sustancias tóxicas en el lugar de trabajo
- Prevenir infecciones bacterianas y víricas evitando a personas que estén enfermas y cuidando la higiene personal y recibiendo las inmunizaciones prescritas (p. , la vacuna de la gripe).
- Seguir una dieta equilibrada, rica en proteínas y vitaminas
- Realizar ejercicios respiratorios según lo recomendado por su médico.

¿Cómo puede tratarse la deficiencia de AAT?

La deficiencia de AAT puede controlarse pero no curarse. Sin embargo, es muy importante obtener un diagnóstico temprano para iniciar el tratamiento lo antes posible.

Tratamientos generales para el daño pulmonar

Los tratamientos que podrían prescribirse para pacientes con otros problemas respiratorios como el asma o la EPOC son, entre otros:

Broncodilatadores inhalados, bien de acción prolongada o de acción corta.

- Corticoesteroides, preferiblemente inhalados en lugar de por vía oral.
- Oxígeno suplementario si fuera necesario.
- Rehabilitación pulmonar (abajo).

Rehabilitación pulmonar

La rehabilitación pulmonar (RP) está recomendada en personas con EPOC, ya que mejora la capacidad de hacer ejercicio, la calidad de vida y la disnea. Los pacientes con EPOC que esté vinculada a una deficiencia de AAT deben inscribirse en programas de RP, como pacientes ingresados y como pacientes externos, dependiendo de la disponibilidad local.

Tratamiento de sustitución de la AAT

La terapia de aumento (sustitución) está disponible en muchos países europeos. Esta terapia consiste en una dosis semanal de AAT que eleva el nivel de AAT en la sangre y los pulmones. Una vez el nivel es lo bastante alto, la AAT empezará a proteger los pulmones. Los pacientes deben, no obstante, dejar de fumar y evitar los contaminantes atmosféricos. Estudios recientes han demostrado que la terapia de sustitución ralentiza el avance del enfisema, que es uno de los componentes de la EPOC.

Tratamiento quirúrgico para pulmones dañados

El trasplante de pulmón es una opción para las personas con deficiencia de AAT que tienen una enfermedad pulmonar grave. Puede trasplantarse uno o los dos pulmones y a veces también se somete a los pacientes a un trasplante de corazón. El número de trasplantes de pulmón ha aumentado mucho en los últimos 15 años.

En la reducción del volumen pulmonar (RVP) se extirpa la parte enferma del pulmón. Puede realizarse mediante cirugía o más recientemente durante la broncoscopia. Esto puede ayudar a algunos pacientes con deficiencia de AAT que padecen enfermedades pulmonares, ya que puede reducir los síntomas y mejorar la tolerancia al ejercicio.

Aunque la RVP no es una alternativa al trasplante de pulmón, puede ayudar a los pacientes a manejarse hasta que haya un trasplante de pulmón disponible.

Referencias útiles y sitios web

Informe de la ERS: Diagnóstico y tratamiento de enfermedades pulmonares en casos de deficiencia de α -1 antitripsina. Este documento detalla la forma en que los médicos deben reconocer y tratar la deficiencia de AAT.

Miravittles M, Dirksen A, Ferrarotti I, Koblizek V, Lange P, Mahadeva R, et al. Informe de la European Respiratory Society: Diagnóstico y tratamiento de enfermedades pulmonares en casos de deficiencia de a-1 antitripsina. Eur Respir J. 2017;50:1700610. doi: 10.1183/13993003.00610-2017.

EARCO: La European Alpha-1 Research Collaboration (EARCO) es una red paneuropea comprometida con el fomento de la investigación clínica y la divulgación de información sobre la deficiencia de alfa-1 antitripsina (AATD). El proyecto central es el Registro paneuropeo de AATD, una colaboración que ofrecerá datos longitudinales del mundo real relativos a pacientes con AATD. EARCO tiene la visión global de incrementar el diagnóstico temprano de la deficiencia de alfa-1 antitripsina (AATD), conocer más a fondo la historia natural de la afección y procurar un acceso óptimo a una atención médica eficaz, poniendo el énfasis en aspiraciones que sirvan a las necesidades colectivas de la comunidad de investigación de la AATD y que coloquen a las personas con deficiencia de AAT en el centro del entorno investigativo en un contexto del mundo real.

www.earco.org

Grupos de apoyo a pacientes

Austria: www.alpha1-oesterreich.at

Bélgica: www.alpha1plus.be

Dinamarca : www.alfa-1.dk

Francia: www.alpha1-france.org

Alemania: www.alpha1-deutschland.org

Irlanda: www.alpha1.ie

Italia: www.alfa1at.it

Países Bajos: www.alpha-1nederland.nl

Noruega: alfa1foreningen.wordpress.com

Polonia: www.a1at.wordpress.com

Portugal: www.aa1p.pt

Rumania: alfa1romania.ro

España : www.alfa1.org.es

Suecia: www.alfa-1.se

Suiza: www.alpha-1.ch

Reino Unido: www.alpha1.org.uk

Alpha-1 Global

La fundación es una organización estadounidense que proporciona recursos a pacientes, médicos y científicos. www.alpha1.org

La European Lung Foundation (ELF) fue fundada por la European Respiratory Society (ERS) en 2000 con el objetivo de acercar a los pacientes, el público y los profesionales respiratorios para influir de forma positiva en la salud pulmonar.

*Esta hoja informativa ha sido elaborada con la ayuda de I. Ferrarotti, B. Balbi, Miravittles y T. Greulich y ha sido revisada por representantes de los pacientes de grupos de apoyo alfa-1. La hoja informativa se basa en el siguiente artículo de I. Ferrarotti y otros: Actualización sobre la deficiencia de α -1 antitripsina. *Breathe*, junio de 2018; 14(2): e17–e24. Este artículo puede consultarse online en ow.ly/Mr3P30jUEyn*

Elaborado en febrero de 2021.



ELF is a non-profit organisation registered as a UK company (VAT no. GB 115 0027 74) and charity (no. 1118930). Our Brussels office enterprise number is 0738.383.695