

¿Qué es la carencia de alfa-1-antitripsina?

La carencia de alfa-1-antitripsina es un tipo hereditario de enfisema. Las personas que padecen esta afección, también denominada carencia de AAT o alfa-1, no tienen una cantidad suficiente de una proteína denominada alfa-1-antitripsina (AAT) en la sangre. Esta proteína se produce en el hígado y protege a los pulmones para que puedan trabajar con normalidad. Sin una cantidad suficiente de AAT, el enfisema puede dañar los pulmones. La carencia de alfa-1-antitripsina también puede provocar lesión hepática.



¿Qué es el enfisema?

El enfisema es una afección que implica la lesión de las paredes de los alvéolos del pulmón. Normalmente, hay más de 300 millones de alvéolos en el pulmón. Estos alvéolos son elásticos, como pequeños globos. Al igual que un globo, se necesita un esfuerzo para hinchar los alvéolos normales; no obstante, no se necesita energía para vaciar los alvéolos porque vuelven a su tamaño original.

En el enfisema, las paredes de algunos de los alvéolos están dañadas. Cuando esto sucede, los alvéolos pierden su elasticidad y retienen aire. Puesto que es difícil expulsar todo el aire de los pulmones, los pulmones no se vacían fácilmente y por lo tanto contienen más aire de lo normal. Esto se denomina retención de aire y provoca la hiperinsuflación de los pulmones. En la carencia de alfa-1-antitripsina,

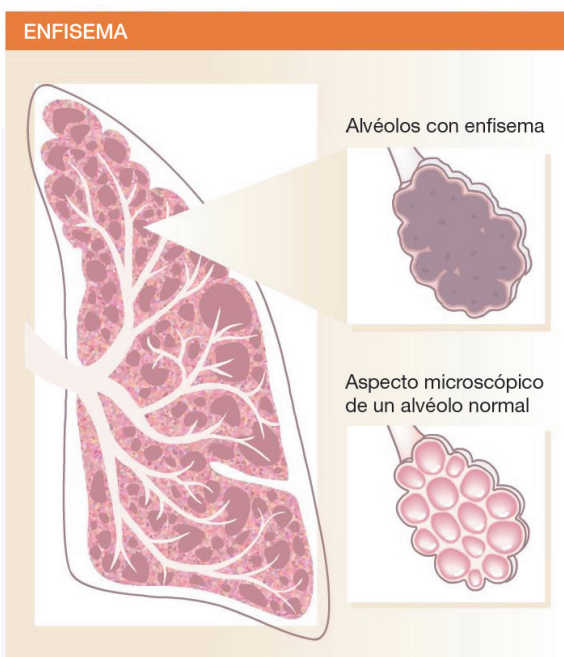
el enfisema se da más en las partes inferiores de los pulmones que en las superiores. La combinación de la presencia constante de aire adicional en los pulmones y el esfuerzo adicional necesario para respirar hace que la persona tenga dificultad para respirar. En el enfisema se produce la obstrucción de las vías respiratorias porque los alvéolos que normalmente mantienen abiertas las vías respiratorias no pueden hacerlo durante la inhalación o la espiración. Sin su apoyo, las vías respiratorias se colapsan, lo que provoca el bloqueo (obstrucción) del flujo aéreo.

¿Qué causa la carencia de alfa-1-antitripsina?

La carencia de alfa-1-antitripsina es una afección hereditaria. Todas las personas heredan dos genes AAT, uno de cada progenitor. La herencia de dos genes AAT anómalos provoca la carencia de alfa-1. Una persona que hereda sólo un gen anómalo es un "portador" de la carencia de alfa-1-antitripsina. Aunque las concentraciones de AAT de un portador pueden ser más bajas de lo normal, el riesgo de padecer problemas de salud graves es mucho menor que en una persona que tiene dos genes anómalos.

¿Todas las personas con dos genes alfa-1 anómalos padecen la enfermedad?

No todas las personas que heredan dos genes AAT anómalos padecen enfisema y/o enfermedad hepática. Algunas personas nunca tienen sínto-





mas. Algunas sólo tienen síntomas leves. Otras personas pueden padecer problemas pulmonares graves, problemas hepáticos o ambas cosas. Se sabe que el tabaquismo empeora la enfermedad pulmonar si se tiene carencia de alfa-1-antitripsina.

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

Lo más probable es que los síntomas de la carencia de alfa-1-antitripsina aparezcan después de los 30 años, pero pueden aparecer mucho más tarde. Habitualmente, el primer síntoma es la dificultad para respirar durante las actividades cotidianas. Otros síntomas comprenden las sibilancias y una menor capacidad para hacer ejercicio.

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

La carencia de alfa-1-antitripsina puede detectarse mediante un análisis de sangre o una prueba nueva en que se extrae sin dolor una muestra de DNA de las células de la boca. Un tipo de análisis de sangre determina la concentración de AAT en el organismo. Si la concentración de AAT es más baja de lo normal, puede que el profesional sanitario solicite un análisis de sangre del *genotipo* o *fenotipo*. Estos análisis genéticos examinan la cantidad y el tipo de AAT que se produce y lo comparan con los patrones normales.

Si le diagnostican carencia de alfa-1-antitripsina, comente con su médico la posibilidad de realizar la prueba de la carencia de alfa-1-antitripsina a otros miembros de su familia, entre ellos sus hermanos y sus hijos.

Se recomienda realizar la prueba de la carencia de alfa-1-antitripsina en ciertos grupos de personas, entre ellas las que presentan:

- Antecedentes familiares de carencia de alfa-1-antitripsina.
- Enfisema de inicio prematuro (menos de 45 años).
- Enfisema sin un factor de riesgo evidente como el tabaquismo o la exposición laboral a una sustancia que es sabido que provoca la enfermedad.
- Enfisema que es peor en la parte inferior de los pulmones.
- Asma crónica (en adolescentes y adultos).
- Neumonía o bronquitis recurrente.
- Enfermedad hepática inexplicada.

El médico también puede aconsejar pruebas que comprenden una radiografía de tórax, una prueba de la función pulmonar (una prueba respiratoria para averiguar cómo funcionan sus pulmones en comparación con las personas que tienen unos pulmones normales), una gasometría (para cuantificar la concentración de oxígeno en la sangre) y pruebas de la función hepática.

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

En este momento, no existe ninguna cura para la carencia de alfa-1-antitripsina, pero existen tratamientos que pueden mejorar los síntomas. El profesional sanitario puede recetarle fármacos como los broncodilatadores o los corticosteroides inhalados para ayudar a abrir las vías respiratorias. También puede recomendarle rehabilitación pulmonar para mejorar la respiración. (Para mayor información sobre la rehabilitación pulmonar, véase la ATS Fact Sheet: Questions About Pulmonary Rehabilitation en <http://www.thoracic.org/sections/education/index.html>.) Los pacientes con carencia de alfa-1-antitripsina grave pueden ser candidatos a un trasplante pulmonar. También puede recetarse un tratamiento que se denomina *terapia de aumento*, que puede enlentecer o detener la destrucción del tejido pulmonar. Este tratamiento aumenta la concentración de AAT en la sangre. Se administra por vía intravenosa (a través de una vena) y habitualmente se administra una vez por semana de por vida.

¿Puedo protegerme de la lesión pulmonar si tengo carencia de alfa-1-antitripsina?

Si le han diagnosticado carencia de alfa-1-antitripsina, una de las cosas más importantes que puede hacer es **dejar de fumar** y protegerse del humo pasivo. El humo del tabaco irrita y daña los pulmones. En las personas con carencia de alfa-1-antitripsina, la inhalación de humo del tabaco acelera la lesión pulmonar.

Existe una serie de otras medidas que puede adoptar para reducir el riesgo de padecer problemas respiratorios si tiene carencia de alfa-1-antitripsina. Estas medidas comprenden:

- Permanecer en entornos cerrados cuando la calidad del aire es mala. Mantener las ventanas cerradas.
- Evitar el polvo siempre que pueda. Si tiene que



- hacer la limpieza, póngase una mascarilla, especialmente cuando sacuda alfombras, pase el aspirador, barra y quite el polvo.
- Las personas con carencia de alfa-1-antitripsina pueden verse más gravemente afectadas por las infecciones respiratorias. Para reducir el riesgo de padecer complicaciones graves debido a estas infecciones, vacúnese contra la gripe y la neumonía y evite el contacto con los enfermos.
 - Lávese las manos con frecuencia, es la mejor manera de evitar coger un resfriado o la gripe.
 - Póngase en contacto con el profesional sanitario al primer indicio de resfriado u otro problema pulmonar para intentar impedir que empeore.
 - Haga ejercicio con regularidad para mantenerse en forma.
 - Evite el consumo excesivo de alcohol -la bebida puede aumentar el riesgo de padecer problemas hepáticos en las personas con carencia de alfa-1-antitripsina.
 - Pregunte a su médico si la terapia de aumento de AAT sería beneficiosa para usted.

Puntos clave

- Deje de fumar y evite el humo pasivo.
- Haga ejercicio con regularidad para estar en forma.
- Evite la exposición a la contaminación de exterior e interior, como el ozono, el polvo y los gases.
- Póngase la vacuna contra la gripe y la neumonía según le recomiende el profesional sanitario.
- Póngase en contacto con el profesional sanitario enseguida si padece un resfriado u otra enfermedad respiratoria.
- Evite el consumo excesivo de alcohol.
- Hágase revisiones de salud y pruebas de la función pulmonar con regularidad.

Teléfono de la consulta del doctor:

Notes

Persona de contacto:

Tel.: