

¿QUÉ SIGNIFICA SER PORTADOR DE ALFA-1?

FORJANDO ALIANZAS PARA UN CURA



¿QUÉ ES LA DEFICIENCIA DE ALFA-1 ANTITRIPSINA (ALFA-1)?

El Alfa-1 es un trastorno que es transmitido de padres a hijos a través de los genes y puede resultar en serias complicaciones pulmonares en adultos y/o enfermedad hepática en bebés, niños y adultos.

En general, cada característica que tiene una persona está regulada por dos genes. Un gen proviene de cada uno de los padres. Las personas con Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina han recibido dos genes alfa-1 defectuosos: un gen defectuoso proveniente de su madre y uno de su padre. Existen muchos tipos de genes alfa-1 defectuosos; los más comunes de éstos son los llamados S o Z. Los genes normales se conocen como M. Una persona que no tiene Alfa-1 tendrá dos genes M (MM), mientras que las personas con Alfa-1 usualmente son ZZ.

El resultado de tener dos genes alfa-1 defectuosos es tener en la sangre un nivel muy bajo o, hasta ausente, de una proteína llamada alfa-1 antitripsina (AAT). Las personas con una deficiencia severa de AAT pueden desarrollar una enfermedad pulmonar y/o hepática. También, las personas con Alfa-1 pueden transmitir a cada uno de sus hijos uno de sus dos genes defectuosos alfa-1.



ALPHA-1 FOUNDATION

¿QUÉ SIGNIFICA SER PORTADOR DE ALFA-1?

Este folleto está diseñado para informar a los lectores sobre los aspectos básicos de la Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina (Alfa-1). Puede encontrarse información adicional en una publicación de la Sociedad Torácica Americana / Sociedad Respiratoria Europea llamada "Pautas para el Diagnóstico y Manejo de Individuos con Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina". Esta comunicación (en inglés), puede obtenerse gratuitamente en la Internet. Diríjase a la página web, www.alphaone.org.

¿CUÁL ES EL SIGNIFICADO DEL TÉRMINO PORTADOR DE ALFA-1?

Un portador de Alfa-1 es una persona que tiene un gen alfa-1 normal (llamado M) y un gen alfa-1 defectuoso. La mayoría de los portadores de Alfa-1 son MS o MZ. Ser portador de Alfa-1 no es algo raro. Se cree que más de 20 millones de personas en los EE.UU. son portadores de este trastorno. De éstos, cerca del 75% son MS y 25% son MZ. Los portadores tienen reducidos los niveles sanguíneos de AAT, pero sus niveles raramente son tan bajos como los de las personas que heredan los dos genes alfa-1 defectuosos y corren riesgo de desarrollar enfermedad Alfa-1.

¿CÓMO PUEDE AFECTAR SU SALUD EL SER PORTADOR DE ALFA-1

Por lo general, los portadores Alfa-1 sólo tienen un bajo riesgo de desarrollar alguna enfermedad relacionada con el Alfa-1. El portador de genes MZ es el tipo de portador asociado con un mayor riesgo de desarrollar estas enfermedades. Actualmente, no hay evidencia que indique que los portadores de genes MS tengan un riesgo mayor de contraer enfermedad de los pulmones o el hígado.

- **Enfermedad pulmonar:** El riesgo de contraer enfisema o enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC) es mayor para los portadores MZ que para las personas que tienen un nivel de AAT normal (MM). Sin embargo, este riesgo es muy bajo, a menos que la persona fume o esté expuesta a niveles altos de contaminación. El riesgo de contraer EPOC es mayor entre los portadores MZ que tienen familiares con EPOC. Esto sugiere que el EPOC en estas familias puede deberse a otros factores similares.
- **Síntomas pulmonares:** Los síntomas pulmonares que pueden estar vinculados con ser un portador de Alfa-1 incluyen:
 - Sibilancias o silbido de pecho
 - Tos crónica
 - Falta de aliento cuando se hace ejercicio.
 - Asma, de difícil control con medicamentos apropiados.
- **Enfermedad hepática:** El riesgo de desarrollar una enfermedad hepática al ser portador Alfa-1 es bajo, a menos que la persona también esté expuesta a otros factores que pueden dañar el hígado. Entre otros factores que pueden dañar el hígado están, por ejemplo, infecciones por virus (como la hepatitis B o C) o sustancias químicas como el alcohol.

⊙ **Los síntomas de enfermedad hepática que pueden sufrir los portadores de Alfa-1 incluyen:**

- Los ojos y la piel adquieren un color amarillo (ictericia)
- Distensión del abdomen por acumulo de líquido (ascitis)
- Sangrado gastrointestinal debido a la ruptura de venas (várices) en el esófago o el estómago
- Picazón generalizada (llamada prurito)

Le volvemos a recordar que no es común que los portadores Alfa-1 desarrollen enfermedades pulmonares o hepáticas.

¿QUÉ PASA CON LOS HIJOS DE UN PORTADOR?

Los portadores pueden transmitir su único gen defectuoso alfa-1 a sus hijos.

Si un portador Alfa-1 (MZ) tiene hijos con una persona que tiene genes alfa-1 normales (MM), cada hijo tiene una oportunidad en dos (50% de riesgo) de heredar el gen Z y ser portador de Alfa-1 (MZ). No existe riesgo que alguno de los hijos tenga Alfa-1 (ZZ).

Si un portador Alfa-1 (MZ) tiene hijos con otro portador de Alfa-1 (MZ), cada hijo tiene una oportunidad en dos (riesgo de 50%) de heredar un gen normal M y un gen defectuoso Z y ser portador Alfa-1 del tipo MZ. Cada hijo tiene también una oportunidad en cuatro (25% de riesgo) de tener Alfa-1 (ZZ) y una oportunidad en cuatro (25%) de tener genes alfa-1 normales (MM).

¿QUIÉN DEBE HACERSE LA PRUEBA DE DIAGNÓSTICO?

Cualquier persona que piense hacerse la prueba de diagnóstico de Alfa-1 debe hablar primero con un profesional de la salud que tenga conocimientos de enfermedades genéticas. Esta persona puede ser su médico o un especialista en genética. La prueba está recomendada para todos los hermanos y hermanas de una persona con Alfa-1. Personas con las siguientes condiciones también deben hacerse la prueba de Alfa-1:

- EPOC (enfisema y/o bronquitis crónica).
- Asma de difícil control.
- Enfermedad hepática de causa desconocida o con el antecedente de enfermedad hepática en algún familiar.

Si usted es un portador y está considerando tener hijos, puede dirigirse a la página web, www.alphaone.org para obtener más información.

EL CONSENTIMIENTO INFORMADO

Sólo usted puede decidir si desea que le hagan la prueba de Alfa-1. Es imprescindible que comprenda a cabalidad los beneficios y posibles riesgos antes de someterse a las pruebas. Este proceso, llamado 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 envolver 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, por favor diríjase a www.alphaone.org.

¿CÓMO PUEDO SABER SI YO O UN SER QUERIDO TIENE ALFA-1?

Determinar si usted o un ser querido tiene Alfa-1 generalmente incluye exámenes de sangre. Sin embargo, se ha comenzado a utilizar pruebas de raspado de células del interior de la mejilla. Una de las pruebas consiste en medir la cantidad de proteína AAT en la sangre. Muchos laboratorios clínicos realizan este examen. Otro tipo de prueba consiste en determinar la variante de proteína AAT o el tipo de gen alfa-1 que uno tiene y se conoce como fenotipificar o genotipificar. Estos exámenes son realizados principalmente cuando la cantidad de proteína AAT en la sangre está por debajo de lo normal. Los exámenes determinan exactamente qué tipo de proteína AAT fabrica el organismo. Sólo algunos laboratorios especializados realizan estos exámenes.

¿EXISTE ALGÚN INCONVENIENTE PARA HACERSE LA PRUEBA ALFA-1?

Sí, ha habido discriminación genética, en cuanto a seguros de empleo, salud y de vida. Una vez que el resultado del examen pasa a su expediente de salud, otras personas pueden conocerlo tales como los representantes de compañías de seguros de salud, centros de salud y otros profesionales. Si usted firma un documento autorizando liberar la información que da acceso a sus expedientes, terceras personas pueden conocer el resultado de su examen.

¿EL SER PORTADOR DE ALFA-1 AFECTARÁ MI SEGURO DE SALUD?

La respuesta a esta pregunta generalmente es "no", pero en el futuro las compañías de seguros podrían considerar la situación del portador Alfa-1 como una "condición preexistente".

¿CÓMO PUEDEN LOS PORTADORES DE ALFA-1 PREVENIR O REDUCIR LOS RIESGOS DE CONTRAER ENFERMEDADES VINCULADAS CON EL ALFA-1?

Los portadores de MZ sólo tienen un ligero aumento en el riesgo de desarrollar enfermedades pulmonares o hepáticas. Usted puede prevenir o reducir estos riesgos, llevando un estilo de vida sano en donde usted:

- No fume y evite ser un fumador pasivo
- Evite estar expuesto al polvo, humo o gases
- Deje de fumar y/o deje o reduzca el consumo de alcohol
- Se vacune contra la hepatitis A y B

Si el portador tiene hijos que también son portadores de Alfa-1, esos hijos deben estar informados sobre su situación de portador. También debe hacerse hincapié en ellos sobre la importancia de no fumar y de limitar el consumo de alcohol.

¿CUÁL ES LA RECOMENDACIÓN PARA EL TRATAMIENTO DE PORTADORES CON ENFERMEDAD HEPÁTICA O PULMONAR?

Actualmente no se recomienda corregir los niveles sanguíneos disminuidos de AAT en los portadores de Alfa-1. La terapia de reemplazo de AAT es muy costosa, y sólo está indicada para los pacientes con enfisema que tienen una deficiencia severa de la proteína.

¿A QUIÉN DEBO REVELAR MI CONDICIÓN DE PORTADOR ALFA-1?

Sólo usted puede tomar esa decisión.

¿ADONDE ME PUEDO DIRIGIR PARA OBTENER MAYOR INFORMACIÓN Y APOYO?

El saber que es portador de Alfa-1 puede confundirlo o disgustarlo, posiblemente lo ayude lo siguiente:

- Compartir su situación con su familia
- Informarse lo más que pueda
- Buscar grupos de apoyo

Igualmente hay organizaciones que pueden ofrecerle ayuda y consejos. A continuación le ofrecemos una lista de algunas organizaciones:

La Fundación Alfa-1 **Llame sin cargo al 877-228-7321**

www.alphaone.org

La Fundación Alfa-1 es una organización sin fines de lucro dedicada a proporcionar liderazgo y recursos, lo que resultará en una mayor investigación, mejoramiento de la salud, detección a nivel mundial y una cura de la Deficiencia del Alfa-1 Antitripsina. Desde sus comienzos en 1995, la Fundación ha fomentado la colaboración con investigadores a todo lo largo y ancho de los Estados Unidos y Europa, trabajando muy de cerca con los Institutos Nacionales de Salud (NIH), la Administración de Fármacos y Alimentos de EE.UU. (FDA, por sus siglas en inglés), con personas afectadas con la Deficiencia de AAT y con la industria farmacéutica para acelerar el desarrollo de mejores terapias para el tratamiento del Alfa-1.

AlphaNet **Llame sin cargo al 800-577-2638**

www.alphanet.org

AlphaNet, Inc., es una organización que ayuda con el manejo de enfermedades. A través de su personal médico y operativo, AlphaNet suministra un amplio rango de servicios integrados de apoyo a las personas con la Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina (Alfa-1), que requieren terapia de aumento. AlphaNet supervisa y patrocina pruebas clínicas que incluyen terapias para el Alfa-1, y pone al alcance de los pacientes, un programa integral de prevención y control para mejorar la calidad de vida de los afectados con el Alfa-1. AlphaNet emplea en la actualidad a 25 personas con enfermedad Alfa-1 como coordinadores de atención para servir a más de 2,500 personas



afectadas. Desde su fundación en 1995 como corporación caritativa sin fines de lucro, AlphaNet ha contribuido con más de \$20 millones para apoyar la investigación del Alfa-1 y otorga fondos para programas comunitarios sobre el trastorno.

La Asociación Alfa-1

Llame sin cargo al 800-521-3025

www.alpha1.org

La Asociación Alfa-1 es la organización nacional de membresía de pacientes que se ocupa de las necesidades de apoyo, educación y abogacía de la comunidad Alpha-1. Sus servicios incluyen más de 70 grupos de apoyo supervisados por voluntarios a través de los Estados Unidos, una línea de información al paciente (*Hot line*), un centro de asesoría genética, un programa de guía para colegas y un portal en el Internet, alpha1.org.

American Liver Foundation

Llame sin cargo al 800-465-4837

www.liverfoundation.org

La Fundación Americana del Hígado es una organización nacional voluntaria sin fines de lucro. Se ha dedicado a la prevención, tratamiento y cura de la hepatitis y otras enfermedades hepáticas, mediante la investigación, educación y abogacía desde 1976.

El Registro de Investigación del Alfa-1

Llame sin cargo al 877-866-2383

www.alphaoneregistry.org

Se recomienda a las personas con Alfa-1 así como a los portadores Alfa-1 a unirse al Registro de Investigación del Alfa-1, un registro confidencial de personas diagnosticadas con el Alfa-1, así como a los portadores de la dolencia. La participación es importante para avanzar en la investigación del trastorno.

FORJANDO ALIANZAS PARA UN CURA

Sobre la ilustración de la cubierta: Este trabajo de arte original muestra el traspaso del conocimiento de la madre al hijo. La escena representa la importancia de informar a los demás sobre el Alfa-1.



ALPHAONE.ORG

877 • 2 • CURE • A1 | 877 • 228 • 7321

2937 S.W. 27TH AVENUE • SUITE 302 • MIAMI • FL 33133

Patrocinado en parte por:

ACCREDITO THERAPEUTICS

ALPHANET

CENTRIC HEALTH RESOURCES

CSL BEHRING

TALECRIS BIOTHERAPEUTICS

SOBRE LA FUNDACIÓN ALFA-1

La Fundación Alfa-1 es una organización sin fines de lucro con la misión de mejorar la salud de los pacientes con Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina (Alfa-1), incrementar el diagnóstico a nivel mundial y encontrar la cura de este trastorno a través de brindar liderazgo y la obtención de recursos para aumentar las investigaciones. La Fundación ofrece la infraestructura para promover la investigación y el desarrollo de nuevas terapias que ayudan a mejorar la calidad de vida de aquellos que han sido diagnosticados con Alfa-1. La Fundación también tiene el compromiso de colaborar estrechamente con los expertos médicos, agencias gubernamentales, autoridades reguladoras internacionales y otras organizaciones para conjuntamente resolver los temas críticos en el campo de la investigación y tratamiento del Alfa-1. A través de un Programa de subvenciones, la Fundación Alfa-1 apoya a una gran cantidad de investigaciones sobre el trastorno.

SOBRE LA ASOCIACIÓN ALFA-1

La Asociación Alfa-1 es una organización sin fines de lucro fundada en 1991 y basada en miembros, con la misión de identificar a aquellas personas afectadas por la Deficiencia del Alfa-1 Antitripsina y mejorar su calidad de vida a través de apoyo, educación y abogacía. La Asociación Alfa-1 tiene una red de más de 70 grupos de apoyo a todo lo largo y ancho de los Estados Unidos.

© 2008 Alpha-1 Foundation, Version 1, (06/08)