



Investigación Para una Cura

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.



Apoyo, Educación y Promoción

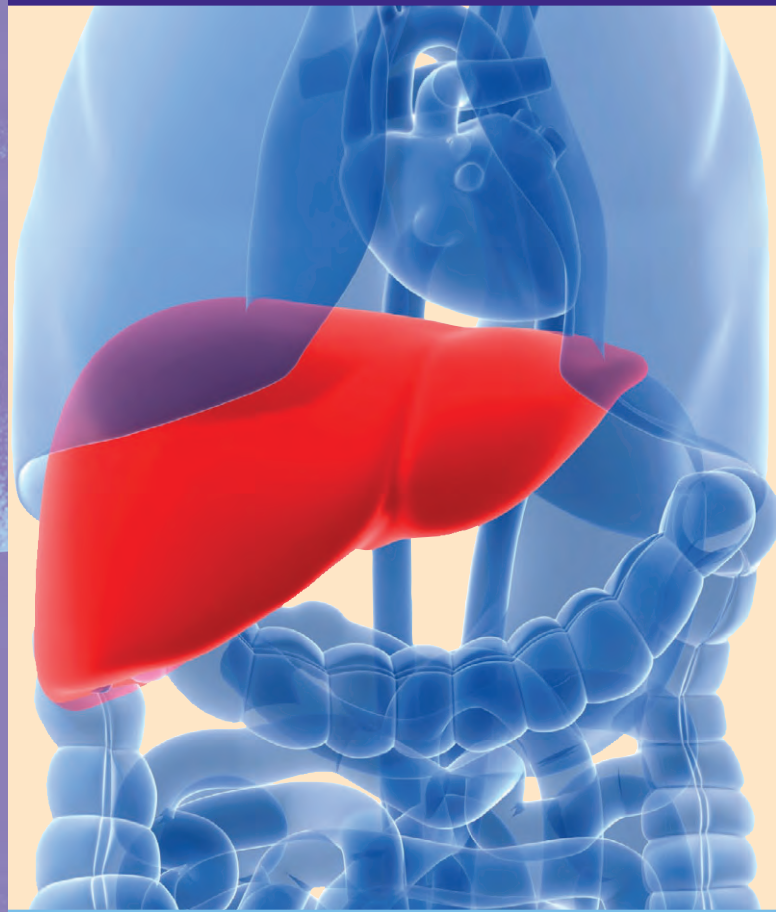
La **Asociación Alfa-1** es una organización sin fines de lucro fundada en 1991 y basada en miembros, con la misión de identificar a aquellas personas afectadas por la Deficiencia del Alfa-1 Antitripsina y mejorar su calidad de vida a través de apoyo, educación y abogacía. La Asociación Alfa-1 tiene una red de más de 75 grupos de apoyo a todo lo largo y ancho de los Estados Unidos.

www.alpha-1foundation.org
1 (877) 2 CURE A1 | 1 (877) 228.7321
2937 S.W. 27th AVENUE · SUITE 302
MIAMI, FL 33133

Patrocinado en parte por:
Accredo Therapeutics
AlphaNet
Centric Health Resources
CSL Behring
Talecris Biotherapeutics



El Hígado y Alfa-1



¿Qué es el Alfa-1?

La Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina (Alfa-1) es un trastorno que se transmite de padres a hijos a través de los genes. Este trastorno puede resultar en serias complicaciones pulmonares en adultos como también en complicaciones hepáticas serias en bebés, niños y adultos.

La enfermedad Alfa-1 ocurre cuando existe una deficiencia de una proteína en la sangre llamada alfa-1 antitripsina (AAT) que es producida principalmente por el hígado. La función principal de la AAT es proteger a los pulmones de la inflamación causada por infecciones o por irritantes inhalados tales como el humo del cigarrillo.

En el Alfa-1, la AAT producida por las células del hígado es anormal, se conglera entre sí y no puede ser liberada a una velocidad normal. Esto lleva a que el nivel de AAT en la sangre esté marcadamente disminuido. Además, lleva a que la proteína se acumule en el hígado y se produzca daño hepático en algunas personas.



¿Qué es la enfermedad hepática?

El hígado es uno de los órganos más grandes del cuerpo. Es muy importante para la salud debido a que limpia la sangre del cuerpo y ayuda a combatir las infecciones. El hígado fabrica importantes proteínas que se transportan por todo el cuerpo así como también almacena vitaminas, azúcares, grasas y otras sustancias tóxicas que puedan dañar el organismo. La enfermedad hepática es un término general que puede referirse a un gran número de enfermedades y trastornos que impiden que el hígado funcione tan bien como debería.

¿Como se produce el daño hepático en Alfa-1?

La enfermedad hepática es el segundo problema de salud más frecuente que puede resultar de Alfa-1. Sin embargo, se desconoce la causa exacta de la enfermedad hepática. La explicación más aceptada es que es debido a una acumulación anormal de AAT defectuosa en el hígado. Esto se produce principalmente en la forma ZZ del Alfa-1. Si el hígado no es capaz de descomponer estos acumulos de proteína ATT anormal, a lo largo del tiempo se desarrolla daño al hígado, como cirrosis o cáncer.

¿Que tan común es la enfermedad hepático en personas con Alfa-1 y en los portadores de Alfa-1?

Aproximadamente 1 de cada 20 infantes y recién nacidos que heredan dos genes de Alfa-1 defectuosos (tales como ZZ) desarrollan serias complicaciones hepáticas durante el primer año de vida. Otros bebés pueden tener resultados anormales de pruebas de laboratorio de la sangre relacionadas con el hígado y presentar algunos síntomas leves de enfermedad hepática, pero en la mayoría de los casos, estos trastornos hepáticos se resuelven a medida que el niño entra a la adolescencia.

Por otro lado, muchos niños con genes ZZ permanecen totalmente sanos. Las personas

adultas con Alfa-1 también pueden desarrollar complicaciones hepáticas que podrían convertirse en severas a partir de la mediana edad. La cirrosis es la enfermedad hepática más común en adultos debido a Alfa-1. El riesgo de desarrollar enfermedad hepática crónica en portadores MZ es mucho menor que para las personas con Alfa-1.

La enfermedad hepática crónica, es decir, que se desarrolla en meses o años, puede aparecer en portadores MZ sólo cuando el hígado ha sufrido daños adicionales por otras causas, como por ejemplo infecciones por virus (como la hepatitis B o C) o químicos (como el alcohol). No existe evidencia científica de que los portadores MS tengan un mayor riesgo de desarrollar complicaciones hepáticas por Alfa-1.

¿Cuáles son los síntomas más comunes del Alfa-1 relacionados con el hígado?

- Los ojos y la piel se tornan amarillentos (ictericia)
- Hinchazón del abdomen (ascitis) y/o las piernas
- Vómito de sangre o rastros de sangre en materia fecal
- Picazón generalizada (prurito)

¿Quién debe hacerse la prueba para el Alfa-1?

- Los recién nacidos, los niños y los adultos con una enfermedad hepática inexplicable.
- Las personas con antecedentes familiares de enfermedades hepáticas.
- Los familiares o parientes consanguíneos de una persona diagnosticada con Alfa-1.
- Cualquier persona que padezca de paniculitis, una enfermedad de la piel.

¿Cómo se detecta la enfermedad hepática Alfa-1?

La prueba que detecta el Alfa-1 es relativamente sencilla, rápida y altamente precisa. Es realizada mediante la toma de muestras de sangre para medir la función hepática, toma de una prueba bucal, o un examen de ultrasonido del hígado. Las personas a riesgo deben hacerse la prueba de Alfa-1 ya que:

- En vista de que es hereditario, el Alfa-1 puede ser traspasado a sus hijos. Esto debe considerarse a la hora de tomar decisiones sobre tener hijos y debe discutirse con todos los miembros de la familia.
- Muy rara vez es necesario realizar una biopsia del hígado para diagnosticar enfermedad hepática debido a una deficiencia de AAT, aunque podría ser útil para averiguar qué tan severa es la enfermedad y eliminar otras causas de la misma.

La prueba requiere una prescripción del médico y por lo general está cubierta por el seguro de salud. Hay disponible un examen confidencial a través de un estudio conocido como ACT (por su sigla en inglés) mediante el cual puede hacerse una prueba gratuita y confidencial. Para mayor información sobre el Estudio ACT, llame al (877) 886-2383.

Consentimiento informado

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 sobre el Consentimiento Informado, por favor diríjase a www.alphaone.org.

¿Que debo hacer si tengo Alfa-1 o soy portador?

- Contactar a su médico o a su proveedor principal de cuidados de la salud.
- Crear un programa de ejercicios bajo supervisión médica.
- Crear un programa de nutrición bajo supervisión médica.
- Pensar sobre su comportamiento y su salud (fumar, consumir alcohol y tener exceso de peso).
- Contactar a los recursos que aparecen en este folleto para obtener mayor información.
- Decidir a quién de su familia va a informar, y convencer a esa persona para que se haga la prueba ya que puede estar afectada.

Para evitar los factores de riesgo, hay que hacer lo siguiente:

- Dejar de fumar y evitar el humo que llega a usted por los que fuman a su alrededor, tanto como sea posible.
- Evitar estar alrededor del polvo y los vapores.



¿Cómo se trata la enfermedad hepática causada por Alfa-1?

No existen tratamientos específicos para la enfermedad hepática causada por Alfa-1. En casos extremos, el único tratamiento es el trasplante de hígado. Asimismo, no existe tratamiento para prevenir su ocurrencia. Los cuidados se centran en mantener a los pacientes en un estado óptimo de salud y en el manejo de los problemas cuando estos suceden. Todos los pacientes deben vacunarse contra la hepatitis A y B. También deben tener chequeos médicos regulares, pruebas de la función hepática y exámenes de ultrasonidos abdominales.

Pacientes mayores de 50 años que presenten cirrosis avanzada debido al Alfa-1 tienen un riesgo incrementado de desarrollar hepatoma, un cáncer del hígado, y requieren exámenes de Tomografía Computarizada ("CT"). Es importante seguir una dieta nutritiva, balanceada y con una cantidad controlada de sal y evitar el humo de cigarrillo y el alcohol.

A diferencia de la enfermedad pulmonar causada por Alfa-1, la terapia de reemplazo con infusiones de la proteína AAT no ayuda a prevenir o detener las complicaciones hepáticas por Alfa-1.

La cirugía de trasplante de hígado consiste en remover el hígado enfermo y reemplazarlo con uno sano. El trasplante es necesario cuando el hígado empeora con el paso del tiempo hasta el punto en que puede causar la muerte. Por lo general varios médicos deciden si una persona califica para recibir un trasplante y si el procedimiento es seguro. Obtener un hígado sano para trasplante puede tardar mucho tiempo, pues se obtiene de alguien que acaba de fallecer o se utiliza parte del hígado de una persona viva. Debido a la escasez, no hay garantía de que un trasplante sea posible. Por esta razón, a veces se decide remitir al paciente a la lista de espera con mucha antelación.

RECURSOS

La Fundación Alfa-1

Llame sin cargo al: (877) 2-CURE-A1 (228-7321)
www.alphaone.org

La Fundación Alfa-1 es una organización sin fines de lucro que proporciona recursos, folletos educativos e información sobre pruebas diagnósticas tanto para médicos como para pacientes. Se dedica 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, por sus siglas en inglés), la Administración de Fármacos y Alimentos de EE.UU. (FDA), 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-ANET (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 Alfa-1. Sus servicios incluyen más de 75 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.

Fundación Alfa-1 de Puerto Rico

(787) 747-6270
www.alfa1.org

Proporciona información en español acerca del Alfa-1 y apoyo a los familiares y pacientes con Alfa-1 de habla hispana.

American Association for the Study of Liver Diseases

(703) 299-9766
www.aasld.org

La Asociación Americana para el Estudio de las Enfermedades Hepáticas es la organización líder de científicos y profesionales de la salud dedicados a la prevención y cura de las enfermedades hepáticas.

The Alpha-1 Research Registry

Llame sin cargo al: (877) 886-2383
www.alphaoneregistry.org

El Registro para la Investigación del Alfa-1 es una base de datos confidencial de personas con Alfa-1 y de portadores. El Registro brinda a los pacientes la oportunidad de proporcionar información para contribuir al avance de la investigación sobre el padecimiento, mediante cuestionarios y pruebas clínicas. También

proporciona acceso a expertos en el cuidado del Alfa-1. Las personas inscritas en el Registro tienen la oportunidad continua de participar directamente en pruebas clínicas para nuevas terapias, así como en otras oportunidades de investigación.

American Liver Foundation

Llame sin cargo al: (800) GO LIVER (465-4837)
www.liverfoundation.org

La Fundación Americana del Hígado brinda información sobre la prevención, tratamiento y cura en potencia de las enfermedades hepáticas.

American Lung Association

Llame sin cargo al: (800) LUNG-USA (586-4872)
www.lungusa.org

La Asociación Americana del Pulmón se centra en la prevención de las enfermedades pulmonares, incluyendo programas educativos, de investigación y abogacía.

Children's Liver Association for Support Services

Llame sin cargo al: (877) 679-8256
www.classkids.org

La Asociación Hepática de Niños para Servicios de Apoyo presta servicios para satisfacer las necesidades emocionales, educativas y financieras de las familias que tienen hijos con enfermedades hepáticas.

Alpha-1 Kids

Llame sin cargo al: (877) 346-3212
www.alpha1kids.org

Niños con Alfa-1 proporciona apoyo e información a los padres y niños con Alfa-1.

Cholestatic Liver Disease Consortium

(720) 777-2598

<http://rarediseasesnetwork.epi.usf.edu/>

El Consorcio de Enfermedad Hepática Colestática ofrece apoyo e información para los niños y las familias con enfermedades hepáticas colestáticas raras. Para mayor información sobre temas hepáticos relacionados con la AAT, visite este website y haga clic en el enlace Alfa-1.

