



A través de sus diversos programas de estudios, la Red de Educación e Investigación de las Enfermedades Hepáticas en la niñez, se esfuerza por proporcionar información y apoyo a los individuos y familias afectadas por estas enfermedades.

## **DEFICIENCIA DE ALFA-1-ANTITRIPSINA (a-1AT)**

### **¿Qué es la Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina (Alfa-1)?**

La deficiencia de Alfa-1 Antitripsina (Alfa-1) es una enfermedad hereditaria que puede causar problemas al hígado, en niños y adultos, y puede causar problemas en los pulmones en adultos, especialmente si fuman cigarrillos.

En las personas con Alfa 1, las cantidades anormales de la proteína antitripsina Alfa -1 (A1AT) son formadas en el hígado, y alrededor de un 85% de esta proteína queda atrapada en el hígado. Si el hígado no es capaz de desintegrar esta proteína anormal, con el tiempo, el hígado se daña y lesiona. Actualmente no hay manera de prevenir la acumulación en el hígado de la proteína A1AT en las personas con Alfa-1. Puesto que no todas las personas con Alfa-1 se enferman del hígado, debe haber otras condiciones, las cuales no son conocidas en este momento, que contribuyen a la enfermedad hepática. La carencia de A1AT en la sangre ayuda a que los pulmones se dañen por el humo del cigarrillo y por la contaminación atmosférica, lo que usualmente se ve en adultos con Alfa-1.

### **¿Cuáles son los síntomas de la enfermedad del hígado en Alfa-1?**

Los síntomas de Alfa-1 en infantes pueden incluir ictericia (los ojos y la piel se tornan de color amarillo), inflamación del hígado, o retardo del crecimiento. La mayoría de los niños con ictericia no tienen Alfa-1 u otros problemas hepáticos, sino otra causa menos dañina de ictericia. Exámenes de sangre pueden determinar, si la ictericia se debe a un problema hepático o a una causa menos dañina. La diarrea y poco aumento de peso pueden ocurrir en infantes con enfermedad del hígado Alfa-1. A veces cuando el infante o niño es examinado por el doctor, se les encuentra el hígado, o el bazo agrandado, o esto también puede ser encontrado por los padres, cuando bañan al niño. Esto puede deberse a cicatrización en el hígado causado por Alfa-1 u otro número de enfermedades hepáticas. Cicatrización en el hígado, también puede conducir a hinchazón del abdomen debido a líquido (ascitis), sangramiento intestinal, o debilidad y fatiga. Estos son tipos de síntomas que pueden ocurrir mas tarde en la niñez o en adultos con enfermedad del hígado Alfa-1. La mayoría de los niños y adultos con Alfa-1 no presentan ningún síntoma de enfermedad hepática.



## ¿Cómo se adquiere la enfermedad de Alfa-1?

Alfa-1 es una condición genética, que es heredada de padres a hijos a través de los genes. Los genes son códigos que se encuentran en los cromosomas, el material genético en cada célula de nuestros cuerpos. Cada persona recibe dos genes por cada rasgo en sus cuerpos: un gen de la madre y el otro del padre. El gen normal Alfa -1 se llama M. La gente con Alfa-1 ha recibido 2 genes alfa-1 que son diferentes de las usuales. Uno de los genes mutantes viene de la madre y el otro del padre. Hay muchas clases de genes mutantes alfa-1, pero los más comunes son llamados S o Z. La gente con Alfa-1 que son ZZ o SZ pasaran uno de estos genes mutantes a cada uno de sus hijos. Los genes Alfa-1 le informan al hígado como producir la proteína, alfa-1 antitripsina (A1AT), la cual es enviada por el hígado, a la sangre, para proteger los pulmones y otras partes del cuerpo.

Si alguien tiene dos de los genes mutantes alfa-1, entonces el hígado producirá una forma de la proteína, A1AT la cual se atrapa en el hígado en vez de ser liberada al flujo sanguíneo. El excesivo almacenamiento de la proteína A1AT en el hígado, puede causarle al hígado, acumulación de tejido fibroso (ver abajo). Además, cuando la proteína A1AT se acumula en el hígado, la sangre no obtiene la proteína necesaria para ayudar a otras partes del cuerpo. Esto predispone a los pulmones a mayor daño debido al humo del cigarrillo u otros contaminantes atmosféricos cuando se respira.

El portador de Alfa-1 es la persona que tiene un gen alfa-1 M normal y un gen mutante alfa-1 (generalmente Z o S). La mayoría de los portadores de Alfa-1 se llaman MS o MZ. Es muy común ser portador de alfa-1. Alrededor de 20 millones de personas en los Estados Unidos son portadores. Los portadores alfa-1 tienen menos proteína A1AT en la sangre, que el resto de las otras persona, pero raramente tienen problemas hepáticos o de los pulmones. Los padres de niños con Alfa-1 usualmente son los dos portadores, y completamente sanos.

## ¿Qué le sucede al hígado con Alfa-1?

El hígado es uno de los órganos más grandes en nuestro cuerpo. Se encuentra en la porción derecha superior de nuestro abdomen. Es muy importante para nuestra salud porque limpia la sangre y ayuda a combatir las infecciones. El hígado almacena vitaminas, azúcares, grasas y otros nutrientes de las comidas que se ingieren. El hígado prepara diferentes sustancias para el cuerpo. También desintegra el alcohol, drogas, y otras sustancias tóxicas que lo pueden dañar. El hígado, también remueve del cuerpo, una sustancia amarilla llamada bilirrubina, que se acumula en la sangre en diversas enfermedades hepáticas. El término “enfermedad hepática o del hígado”, significa diferentes condiciones que le impiden al hígado trabajar bien como debiera.

De la mayoría de los recién nacidos con dos genes mutantes alfa-1 (ZZ o SZ),



alrededor de 1 en 20 de ellos tendrá enfermedad hepática, la cual puede ser seria en el primer año de vida. Estos infantes generalmente tienen ictericia (color amarillo de la piel y de los ojos) inflamación del hígado, y no suben de peso. Ellos pueden desarrollar daños serios al hígado. De todos los recién nacidos con ZZ o SZ, alrededor de 1 en 4 tendrán pruebas de sangre, mostrando que el hígado está siendo afectado, sin embargo los infantes se sentirán y se verán bien. En la mayoría de los niños con pruebas anormales de sangre, la enfermedad hepática mejorara espontáneamente para cuando llegen a la adolescencia, y permanecerán saludables. Los adultos con Alfa-1, también pueden adquirir enfermedad del hígado, generalmente implicando cicatrización del hígado (cirrosis). Esto es especialmente valedero para aquellos sobre los 50 años de edad. Las personas con Alfa-1 tienen entre 30% a 40% posibilidades de desarrollar problemas hepáticos durante su vida. Estos problemas incluyen cirrosis (cicatrización del hígado) y cáncer hepático.

Si el hígado se daña, hay tratamiento para prevenir o retardar los problemas asociados con daño hepático. El vivir saludablemente es muy importante. Esto incluye evitar bebidas alcohólicas, mantener un peso apropiado, vacunarse contra las infecciones que pudieran dañar el hígado, y alimentarse saludablemente. Si el daño hepático se vuelve severo o amenaza la vida, la opción es el trasplante del hígado.

Los portadores de alfa-1, casi nunca presentan problemas hepáticos relacionados con Alfa-1. Cuando desarrollan problemas, esto es probablemente generado por razones diferentes al daño del hígado, como virus, alcoholismo, o estar sobrepasado de peso.

### **¿Cómo se descubre la enfermedad hepática Alfa-1 y como se diagnostica?**

La enfermedad hepática Alfa-1 se determina a través de un examen médico y por exámenes de sangre. El examen físico puede mostrar, un hígado agrandado, y una sensación firme del hígado o del bazo. Los exámenes sanguíneos incluyen la medición de los niveles de proteína A1AT y como trabaja el hígado. Además se puede ordenar un ultrasonido del hígado. El ultrasonido es un procedimiento indoloro, que usa ondas sonoras a través de la piel para tomar una imagen del hígado. El diagnostico de Alfa-1 es hecho por una prueba sanguínea, llamada prueba del “fenotipo” A1AT. Esta prueba dice el tipo (M, Z, o S) de la proteína A1AT, en el cuerpo de la persona. El doctor también puede comprobar los genes de la persona para la A1AT a través de una muestra de sangre o de la saliva (se frota un palito con algodón en la punta, en el interior de la boca de la persona). Generalmente no es necesario hacer una biopsia del hígado, para diagnosticar Alpha-1. La biopsia hepática es un procedimiento realizado por el médico, después de que el paciente ha recibido medicinas para adormecer la piel y eliminar el dolor, en el cual una aguja es introducida hacia el hígado, a través de la piel, extrayéndose una pequeña parte del hígado con la aguja. También las biopsias hepáticas a veces son usadas para determinar lo avanzado de la enfermedad hepática, y para investigar otras razones del daño hepático.



## ¿Como se trata la enfermedad hepática en personas con Alfa-1?

Cuando los doctores tratan a alguien con enfermedad hepática Alfa-1, ellos se enfocan en mantener los pacientes tan saludables como se pueda, y prevenir problemas de salud. Hay tratamientos disponibles para sangramiento intestinal, ascitis (líquido en el abdomen), nutrición y otros problemas debidos a la cicatrización del hígado.

No hay cura para Alfa-1, pero hay maneras de prevenir o reducir problemas de salud relacionados con Alfa-1. Las personas con Alfa-1 deberían hacer lo siguiente:

- Obtener la vacuna de hepatitis A y B
- Realizarse exámenes médicos regulares.
- Obtener pruebas medicas regulares, sugeridas por sus doctores, tales como exámenes de sangre, exámenes de ultrasonido u otros pruebas de Rayos X (por ejemplo, tomografía computarizada del hígado (CT scanner) ).
- Evitar el humo de tabaco y de extrema contaminación ambiental.
- No beber alcohol
- Comer una dieta balanceada y mantener un peso saludable
- Hablar con su médico, antes de usar cualquier hierba, vitaminas u otros tratamientos

El severo daño y cicatrización del hígado, se llama “cirrosis.” En algunas personas con cirrosis causadas por Alfa-1, el hígado no funciona lo suficientemente bien para mantenerlos saludables y a veces es necesario un trasplante hepático. Un trasplante hepático, es una cirugía para remover un hígado enfermo y re-emplazarlo por uno sano de otra persona.

Algunos adultos con daño pulmonar son tratados con “reemplazo intravenoso A1AT.” Esto significa, que les dan proteína A1AT a través de una aguja conectada a una vena. Este tratamiento no es beneficioso para reducir o prevenir el daño hepático.

## ¿Cual es el pronóstico de la personas con Alfa-1?

Hay una gran variedad de los grados de enfermedad que las personas puede adquirir con Alfa-1. Algunas personas tienen serios problemas cuando se afecta el hígado, mientras otras tienen muy poco o casi nada de problemas hepáticos. Algunos infantes pueden tener una rápida cicatrización del hígado, lo que los lleva a necesitar un trasplante de hígado en los primeros años de sus vidas. Sin embargo esto es raro y la mayoría de los niños afectados con la enfermedad hepática Alfa-1, se mantienen bien y llegan a la adultez sin mayores problemas hepáticos. Los problemas pulmonares de Alfa-1, no ocurren en la niñez, pero es muy importante para los niños con Alfa-1, que eviten toda exposición al humo de los cigarrillos, a la extrema contaminación ambiental, para proteger a los pulmones. Lo mejor es hablar con su doctor, para



determinar cómo va a progresar su enfermedad alfa-1 y que es lo que se puede hacer para proteger sus pulmones y su hígado.

### **¿Como puedo aprender más acerca de la enfermedad hepática en personas con Alfa-1?**

- Pregúntele a su proveedor de salud
- Obtenga información disponible en la internet.
- Contacte su agencia local, nacional u organizaciones federales y agencias dedicadas a enfermedades hepáticas y/o enfermedad de Alfa-1.