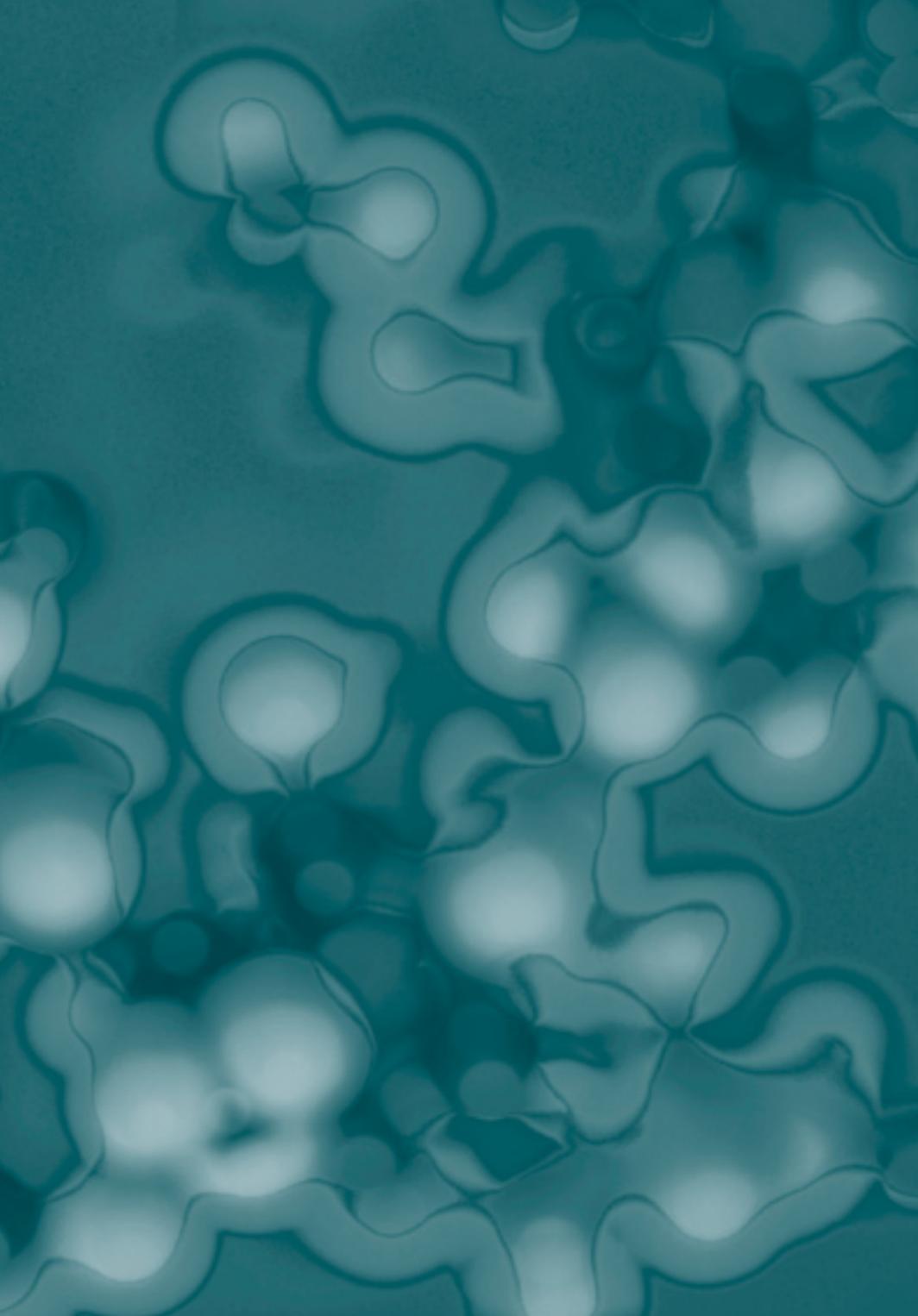


Guía para el Portador Alfa-1
recién diagnosticado con

*Deficiencia de
Alfa-1 Antitripsina*





Guía para el Portador Alfa-1 recién diagnosticado

¿Cuáles son los datos más importantes que debo conocer acerca de ser Portador Alfa-1?

- Usted ha recibido un gen alterado de parte de uno de sus padres y un gen normal del otro.
- Muchos estudios investigativos sugieren que algunos portadores están en riesgo de desarrollar enfermedad pulmonar y/o hepática. Sin embargo, estos riesgos son mucho menores que aquellos que tienen las personas con Alfa-1 severa. Los portadores con el fenotipo MS parecen tener un riesgo más pequeño aún.
- En la mayoría de los casos la cantidad de alfa-1 antitripsina (AAT) que circula en la sangre de los portadores es suficiente para proteger los tejidos del cuerpo. El modificar su estilo de vida puede ayudarle a reducir los riesgos asociados con la Alfa-1.
- Los portadores podrían ser más susceptibles que la población general a los efectos dañinos del fumar (incluyendo el humo producido por otras personas), consumo de alcohol y otros factores de riesgo ambientales. Esto parece ser más cierto con respecto a los niños.
- Existen tres pruebas que proveen información acerca de su condición de portador y sobre si puede usted estar en riesgo de desarrollar alguno de los síntomas de la Alfa-1:
 - El nivel de AAT en su sangre
 - El tipo de AAT en su sangre (fenotipo)
 - Su composición genética específica para la AAT (genotipo)
- Usted debe discutir detalladamente con su médico los resultados de sus pruebas.
- Encontrará en este folleto información detallada acerca de la condición de ser Portador Alfa-1.

¿Qué significa ser Portador de la Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina (Alfa-1)?

Descubrir que usted es Portador Alfa-1 puede resultar una experiencia abrumadora y posiblemente desagradable. Es importante destacar que la mayor parte de las personas

diagnosticadas como Portadores Alfa-1 disfrutan de una vida plena y saludable. Este folleto está diseñado para ayudarles a usted y a su familia a tomar control de su salud y a retardar el avance de la enfermedad siguiendo ciertas medidas preventivas.

La Alfa-1 es un trastorno hereditario que puede ocasionar daño a los pulmones o al hígado. La Alfa-1 es uno de los trastornos hereditarios más comunes mundialmente. Se estima que más de 100,000 personas en los Estados Unidos (y un número similar de personas en Europa) tienen deficiencia severa, mientras que se estima existen entre 16 a 21 millones de Portadores Alfa-1 en los Estados Unidos.

¿Por qué es importante saber si soy Portador Alfa-1?

Es importante saber si es Portador Alfa-1 para minimizar los riesgos a su salud mediante medidas preventivas, tomar decisiones informadas acerca de la planificación familiar, evaluar los riesgos para otros miembros de su familia y estar consciente de las implicaciones potenciales con respecto a seguro y empleo.

Existe cierta evidencia de que los Portadores Alfa-1:

- Se están encontrando en números mayores a los esperados entre pacientes que reciben tratamiento para una enfermedad hepática o pulmonar.
- Podrían ser más susceptibles que la población general a los efectos dañinos del humo de cigarrillo, consumo de alcohol y otros factores de riesgo ambientales.

Usted podría contactar con organizaciones que proveen recursos educacionales y de apoyo a las personas afectadas por la Alfa-1. También podría considerar la consejería genética para ayudarle a comprender mejor la información médica acerca de su diagnóstico y a considerar todos los aspectos relacionados con el diagnóstico de un trastorno genético. Además, podría obtener apoyo emocional, de ser necesario. Refiérase al listado de recursos que aparece más adelante en este folleto.



**Representación
estructural de la
alfa-1 antitripsina**

Comprensión de los resultados de las pruebas y sus implicaciones

Resultado de las pruebas

Las pruebas de detección para la Alfa-1 pueden incluir la medición del nivel de la proteína alfa₁-antitripsina (AAT) en su sangre, determinación del tipo de AAT en su sangre (fenotipificación) y determinación de su composición genética específica (genotipo). Ni el fenotipo ni el genotipo de un Portador Alfa-1 puede cambiar durante su vida, pero sí podría variar el nivel de AAT en su sangre.

En todos las personas normales y en la mayoría de todos los Portadores Alfa-1 el nivel de AAT en su sangre es mayor de 11 micro molares (μM). Los Portadores Alfa-1 tienen en su sangre, en promedio, la mitad del nivel normal de AAT. En las personas con deficiencia severa de Alfa-1 las pruebas de sangre revelan un nivel de AAT menor de 11 μM . La mayor parte de los laboratorios comerciales miden los niveles de AAT en sangre en miligramos/decilitros (mg/dl). Para convertir mg/dl a μM , divida los miligramos entre 5. Por ejemplo, una persona con un nivel de 50 mg/dl tendría un nivel de 10 μM .

El fenotipo de Portador Alfa-1 más común asociado con un aumento en riesgo de enfermedad pulmonar o hepática es el MZ. Existen muchas otras posibles variantes. Usted puede discutir en detalle con su médico acerca de su fenotipo.

Riesgos para los Portadores Alfa-1

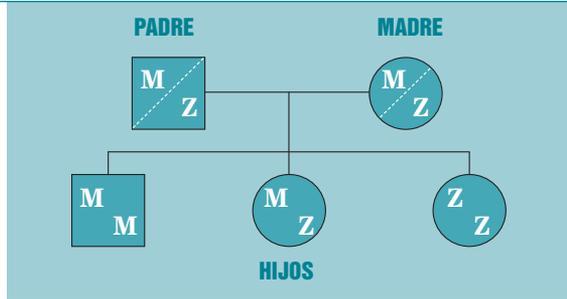
El riesgo de desarrollar enfermedad pulmonar o hepática ocasionada por ser Portador Alfa-1 aparenta ser pequeño en comparación con las personas normales. Al presente, sólo se sabe de riesgos para los portadores MZ. Actualmente no se tiene claro si los portadores MS tienen algún riesgo mayor.

Transmisión genética

La mitad de sus genes ha sido heredada de cada uno de sus padres. La gráfica que se presenta a continuación demuestra los posibles resultados para sus hijos si ambos padres son Portadores Alfa-1 (tienen un gen normal "M" y un gen deficiente "Z").

La Alfa-1 es un trastorno genético. Puesto que la mitad de sus genes son heredados de cada padre, observe en la gráfica a la derecha los posibles resultados para los hijos, cuando ambos padres son portadores del gen AAT.

Riesgos relacionados con las variantes genéticas más comunes



- Normal (MM)** No tiene el trastorno y no es portador de genes para la Alfa-1.
- Portador (MZ)** Deficiencia leve a moderada de AAT – podría desarrollar síntomas de enfermedad y es portador de un gen AAT alterado.
- Portador * (MS)** Es portador de un gen AAT alterado. No se tiene claro si existe algún riesgo para desarrollar síntomas(aunque la mayoría de los estudios no indican que exista un riesgo mayor de enfermarse).
- Alfa-1 (ZZ) o (SZ)** Deficiencia de AAT moderada (SZ) a severa (ZZ)– podría desarrollar síntomas de enfermedad y es portador de dos genes AAT alterados.
- Alfa-1 *(SS)** Es portador de dos genes AAT alterados. No está claro si tiene un riesgo mayor para desarrollar síntomas de enfermedad (aunque la mayoría de los estudios no indican que exista un riesgo mayor de enfermarse).

* Representa los posibles resultados para los hijos de padres que son portadores del gen S.

Al ser usted Portador Alfa-1:

Si su pareja tiene dos genes AAT normales, cada uno de sus hijos tendrá una probabilidad de 50/50 de ser Portador Alfa-1. Si tanto usted como su pareja son portadores, cada uno de sus hijos tiene 50 por ciento de probabilidad de ser Portador Alfa-1 (MZ); 25 por ciento de probabilidad de tener un genotipo normal (MM); y 25 por ciento de probabilidad de heredar Alfa-1 severa (ZZ).

¿Cuáles son los síntomas que un Portador Alfa-1 puede desarrollar?

Se le recomienda a los Portadores Alfa-1 consultar con su médico para averiguar si tienen síntomas pulmonares o hepáticos asociados a la Alfa-1. La mayoría de los Portadores Alfa-1 no tienen síntomas de enfermedad pulmonar o hepática relacionados con el hecho de tener un gen AAT alterado. En la mayoría de los portadores la cantidad de AAT en la sangre es suficiente para proteger los tejidos del cuerpo de daño. Para reducir el riesgo asociado con la Alfa-1 usted puede modificar su estilo de vida.

Algunos de los síntomas respiratorios que podrían presentarse:

- Falta de aire (disnea) en reposo o al ejercitarse
- Jadeo, tos persistente
- Infecciones pulmonares frecuentes
- Producción persistente de esputo (flema)
- Historia de sospecha de alergias y/o asma
- Sinusitis infecciosa

Los Portadores Alfa-1 que tienen enfermedad hepática pueden presentar:

- Enzimas hepáticas elevadas
- Ictericia (coloración amarillenta de los ojos y la piel)
- Agrandamiento del hígado y/o bazo
- Ascitis o acumulación de líquido en la cavidad abdominal
- Cirrosis
- Tos o vómitos con sangre
- Picor persistente
- Disminución notable del nivel de energía o fatigarse con facilidad
- Excretas negruzcas, moradas u oscuras
- Poco apetito

La vida de un Portador Alfa-1

Algunos de los efectos de ser Portador Alfa-1 son bien comprendidos, pero otros aún se encuentran bajo estudio. La mayoría de los Portadores Alfa-1 llevan vidas largas y saludables y, de hecho, es lo más probable que nunca sepan que son portadores.



Se estima que hay más de 16 millones de Portadores Alfa-1 en los Estados Unidos y una cantidad similar en Europa. La gran mayoría disfrutan vidas saludables.

El conocimiento científico sobre la bioquímica y las consecuencias de la Alfa-1 severa y cierta evidencia obtenida por estudios realizados con Portadores Alfa-1 sugieren que existen medidas que pueden hacer más probable para los Portadores Alfa-1 el que disfruten de vidas plenas y saludables. Ahora que usted conoce que es Portador Alfa-1 puede comenzar a reducir sus factores de riesgo para el desarrollo de problemas de salud asociados con la Alfa-1. De la misma manera en que usted modificaría su estilo de vida si descubre que tiene un nivel de colesterol alto, usted también puede modificar su estilo de vida para reducir los riesgos asociados con la Alfa-1.

Algunas de las medidas preventivas que usted puede tomar:

- Dejar de fumar y evitar el humo producido por otras personas
- Moderar o eliminar el consumo de alcohol
- Evitar los trabajos que le expongan al polvo, gases o humo

Dejar de fumar:

Los fumadores actuales deben dejar de fumar sin importar cuál sea su condición AAT. Los Portadores Alfa-1 fumadores están en mayor riesgo de desarrollar una enfermedad pulmonar más severa en comparación con los fumadores que tienen niveles de AAT normales. Si su hijo ha sido diagnosticado heterocigoto (Portador Alfa-1), es sumamente importante que USTED deje de fumar. Eduque a su hijo no sólo acerca de los peligros del fumar, sino también sobre los peligros de la exposición al humo producido por otras personas.

Evite los contaminantes y las infecciones:

El riesgo de infección también es importante. Debe considerar la vacunación contra la gripe (influenza), neumonía por neumococo (Pneumovax®), hepatitis A y hepatitis B.

Evaluación médica de los Portadores Alfa-1

Si su médico no conoce que usted es Portador Alfa-1, es aconsejable que se lo informe. Estar informado le permitirá a su médico estar alerta y evaluar cualquier condición médica a la luz de su condición genética. En la eventualidad de que su historia clínica fuese descubierta por terceras personas, existe el riesgo de sufrir discriminación por parte de su patrono o de las compañías de seguro. Aunque estos riesgos son discutidos más adelante, se recomienda que busque consejería genética de manera que pueda tomar decisiones informadas.

Se debe considerar la realización de pruebas pulmonares y hepáticas como: pruebas de función pulmonar, radiografías de tórax, medición del nivel de oxígeno en sangre y pruebas de función hepática. En caso de enfermar, especialmente si se relaciona con los pulmones o el hígado, debe recibir tratamiento agresivo a la mayor brevedad.

Otras cuestiones de importancia para los Portadores Alfa-1

A continuación se tratarán algunos problemas con los cuales podría tener que enfrentarse después de ser diagnosticado Portador Alfa-1. Estos son sólo un punto de partida para discusión con su médico y/o consejero genético, y únicamente deben ser utilizados como ejemplos de los diferentes problemas que pudiesen surgir. Favor de usarlos exclusivamente como referencia. La consejería profesional y el apoyo familiar podrían ayudarle a enfrentarse a los mismos.

Apoyo familiar

P: ¿Qué debo decirles a mis familiares?

R: Debido a la naturaleza genética de este trastorno, le recomendamos que informe a sus familiares consanguíneos sobre los resultados de la prueba.

P: ¿Debo insistir en que los miembros de mi familia se hagan la prueba?

R: Debido a la naturaleza genética de la Alfa-1, sus familiares consanguíneos podrían ser normales, portadores o padecer el trastorno ellos mismos. Luego de haber consultado con su médico acerca de la Alfa-1, podría ser apropiado considerar el alentar a sus familiares consanguíneos para que se hagan la prueba.

Ejemplo:

Si ambos padres son portadores, cada hijo tiene la probabilidad de heredar Alfa-1 severa, la probabilidad de ser Portador Alfa-1 o la probabilidad de tener ambos genes normales. Ya que los genes Alfa-1 tienen que haber sido heredados de los abuelos, etc., los familiares consanguíneos más lejanos – tíos(as), primos(as) y sobrinos(as) – también están en riesgo.

Debido al auge en la adopción es importante ser sensible con respecto al acercamiento a un familiar adoptado. Además, un niño adoptado podría tener un gen AAT alterado a pesar de que otros miembros de la familia adoptiva no estén afectados.

Seguro médico

P: ¿Podría el diagnóstico de Alfa-1 afectar mi seguro médico?

R: Sí, podría. La respuesta a esta pregunta depende del estado actual de su cobertura de seguro.

Si actualmente tiene un seguro médico, es importante que conozca a fondo:

- Su póliza de seguro médico y los beneficios relacionados con su cobertura y reembolso.
- El máximo de beneficios por toda la vida, de haberlos.
- Las leyes sobre cobertura obligatoria en su estado.

Si no tiene seguro médico, el tener Alfa-1 severa o ser Portador Alfa-1 podría considerarse como una enfermedad preexistente, y las compañías de seguro médico no estarían obligadas a cubrir los costos de dicha condición específica durante cierto período de tiempo. Usted debe buscar ayuda profesional y familiarizarse con las regulaciones de seguro del estado en que reside. Generalmente, cuando se solicita cobertura de seguro médico, se requiere que informe a la compañía sobre cualquier condición preexistente. Si cambia de empleo después del diagnóstico, el aspecto del descubrimiento de su condición de portador también podría afectar el estado de los beneficios de su cubierta futura.

P: ¿Quién tendrá acceso a mi historia clínica?

R: Los resultados de su prueba serán incluidos en su historia clínica. A pesar de que, por lo general, se considera información confidencial, las compañías de seguro, los centros de atención médica y otros profesionales podrían tener acceso a dicha información.

Confidencialidad

P: ¿A quién debo (o tengo) que hablar sobre mi diagnóstico de Alfa-1?

R: Usted debe tomar sus propias decisiones sobre si debe compartir o discutir esta información con otras personas. Es muy recomendable que informe a su pareja y a sus familiares consanguíneos sobre el riesgo de desarrollar Alfa-1 y que insista en que se hagan la prueba. También debe notificarlo a los futuros proveedores de cobertura médica. En caso de cambiar de póliza de seguro, la compañía de seguro podría requerir que lo informe.

Conocer lo que implica el diagnóstico de Portador Alfa-1 puede ser una experiencia potencialmente perturbante. Podría ayudarle:

- Compartir esta información con su familia.
- Enterarse lo más que pueda sobre las implicaciones para su salud y si su salud está afectada.
- Procurar los grupos de apoyo y/o consejería genética para ayudarle a contestar las preguntas que puedan surgir con relación al hecho de tener una predisposición genética.

¿A dónde puedo dirigirme para obtener más información y apoyo?

Existen organizaciones en los Estados Unidos (EU) y en otros países que ofrecen ayuda y apoyo a las personas con Deficiencia de (Alfa-1). Cada una de éstas tiene su forma particular de trabajar con estos pacientes. Para recibir un kit gratis para la detección de la Alfa-1, favor diríjase a: Alpha-1 Foundation, Alpha-1 Association y Fundación Alfa-1 de Puerto Rico, cuyos datos de contacto siguen a continuación.

Alpha-1 Foundation

Número gratis en EE.UU: (877) 228-7321 ó (305) 567-9888

Página de Internet: <http://www.alphaone.org>

Alpha-1 Foundation (Fundación Alfa-1) es una organización sin fines de lucro fundada en los Estados Unidos (EU) por personas diagnosticadas con Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina (Alfa-1). Su misión consiste en proveer el liderazgo y los recursos necesarios que resulten en un aumento en la investigación, en el mejoramiento de la salud y la detección mundial, y en el descubrimiento de una cura para la Alfa-1. Desde su inicio, esta organización ha experimentado un crecimiento sostenido y ha desarrollado una infraestructura sólida que promueve la investigación y el desarrollo de nuevas terapias para el mejoramiento de la calidad de vida de las personas diagnosticadas con Alfa-1. A través del continuo crecimiento de su red de expertos en la investigación relacionada con la Alfa-1, fomenta la colaboración investigativa con investigadores a través de los EU y Europa. Con el propósito de acelerar el desarrollo de mejores tratamientos para la Alfa-1 y resolver asuntos críticos en el campo del tratamiento y la investigación de la Alfa-1, esta organización trabaja en estrecha colaboración con los Institutos Nacionales de la Salud de los EU (NIH, por sus siglas en inglés), la Administración de Drogas y Alimentos de los EU (FDA, por sus siglas en inglés), las personas afectadas con Alfa-1, la industria farmacéutica y otras organizaciones. Desde su inicio, la Fundación ha asignado mas de \$10 millones para becas de investigación, premios y programas en 31 instituciones a través de América del Norte y Europa.

Alpha-1 Association

Número gratis en EE.UU (Servicios al paciente): (800) 425-7421

Número gratis en EE.UU: (800) 521-3025 ó (202) 887-1900

Correo electrónico: A1NA@alpha1.org

Página de Internet: <http://www.alpha1.org>

Alpha-1 Association (Asociación Alfa-1) es una organización de membresía mundial sin fines de lucro en los EU compuesta en la actualidad por 6 capítulos y más de 70 grupos de apoyo. Su misión consiste en identificar a aquellas personas afectadas por la Alfa-1 y mejorar su calidad de vida a través de apoyo, educación, investigación y la defensa de sus derechos. Su boletín se distribuye a través de los EU y de 38 países. Su propósito principal es proveer recursos educacionales y apoyo a los Alfas, y abogar por los derechos de las personas afectadas por la Alfa-1. Su extensa y activa membresía proveen acceso a información, apoyo y contacto con otros Alfas, como también materiales educacionales para profesionales, pacientes y sus familiares.

Alpha-1 Research Registry

Número gratis en EE.UU: (877) 886-2383 ó (843) 792-0260

Página de Internet: <http://www.alphaoneregistry.org>

Alpha-1 Research Registry (Registro Investigativo Alfa-1) fue creado para proveer una base poblacional para los estudios investigativos necesarios para desarrollar mejores tratamientos para las personas con Alfa-1. El Registro, el cual se estableció según las recomendaciones de la Organización Mundial de la Salud, es una base de datos confidencial de personas diagnosticadas con Alfa-1 y es el único registro nacional activo de su clase en los EU. La Universidad de Medicina de Carolina del Sur (MUSC, por sus siglas en inglés) administra el Centro de Manejo de Data del Registro. Las personas con Alfa-1 pueden inscribirse en el Registro por medio de un Cuestionario de inscripción.

AlphaNet

Número gratis en EE.UU: (800) 577-2638

Página en Internet: <http://www.alphanet.org>

AlphaNet, una compañía sin fines de lucro, es una compañía de administración de servicios médicos en los EU que emplea a más de 20 Alfas. AlphaNet le brinda una serie de servicios y recursos a los Alfas que reciben el medicamento ProLasta[®] a través del programa Bayer Direct en los EU. Además, administra estudios clínicos con nuevas terapias y está desarrollando un programa completo para el control de la enfermedad para mejorar la calidad de vida de aquellas personas afectadas por la Alfa-1. Desde que fue fundada en 1995, AlphaNet ha contribuido con más de \$8 millones para apoyar la investigación sobre la Alfa-1 y para sus programas comunitarios.

Fundación Alfa-1 de Puerto Rico

Teléfono: (787) 743-0268

Correo Electrónico: fundacion.alfa1@alfa1.org

Página de Internet: <http://www.alfa1.org>

El objetivo principal de la Fundación Alfa-1 de Puerto Rico es concienciar a los millones de personas hispanohablantes del mundo sobre la Alfa-1, y conseguir que este trastorno hereditario sea diagnosticado lo más precozmente posible para aumentar la esperanza de vida de aquellas personas que lo padecen.

Pro-Asociación Alfa-1 de Argentina

Teléfono: (54) 11-4452-2001

Correo Electrónico: dalfa1@movi.com.ar

Página de Internet: <http://www.alfa1.org>

La Pro-asociación Alfa-1 de Argentina nació con la idea de agrupar a todas aquellas personas que de una u otra manera estén relacionadas con la Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina. Y así, de esta forma, entre todos difundir la importancia del diagnóstico precoz, como también contener y apoyar a todos aquellos afectados por la Alfa-1.

Asociación Española para el Déficit de AAT

Teléfono: (34) 956-535715

Correo Electrónico: alfa1info@wanadoo.es

Página de Internet: <http://www.alfa1.org>

Los objetivos de la Asociación son ofrecer apoyo y educación a los afectados y sus familiares; apoyar la investigación médica para mejorar la situación de los afectados y su calidad de vida; mejorar el alcance del diagnóstico precoz de la enfermedad a nivel nacional, difundir el conocimiento sobre la Alfa-1; y apoyar el Registro Español de Pacientes con el Déficit de AAT.

Registro Español de Pacientes con el Déficit de AAT

Marc Miravittles, M.D., Director del Registro

Correo Electrónico: marcm@separ.es

Teléfono: (34) 932-275549

Rafael Vidal, M.D., Director del Registro
Correo Electrónico: rvidal@hg.vhebron.es
Teléfono: (34) 932-746083
Página de Internet: <http://www.separ.es>

El Registro se fundó en 1993 como una iniciativa de la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica con unos propósitos iniciales que fueron: a) conocer las características y la frecuencia de la Alfa-1 en España; b) establecer normativas adaptadas a nuestro país sobre el tratamiento y el seguimiento de pacientes con Alfa-1; c) ofrecer información a los médicos que tratan a estos pacientes en toda España; d) incrementar el conocimiento y el interés por esta “no tan rara” enfermedad e intentar disminuir el infra-diagnóstico o el retraso del conocimiento de la Alfa-1; y e) ofrecer soporte técnico para la determinación del fenotipo Pi; y, de ser necesario, del genotipo en las personas con sospecha de Alfa-1. Desde su fundación, el Registro ha incluido más de 250 pacientes. El Registro se ha unido a diversas iniciativas internacionales destinadas a conocer mejor los detalles de la enfermedad.

American Liver Foundation

Número gratis en EE.UU: (800) 465-4837

Página de Internet: <http://www.liverfoundation.org>

American Liver Foundation (Fundación Americana del Hígado) es una organización internacional voluntaria, sin fines de lucro, dedicada a la prevención, tratamiento y cura de la hepatitis y otras enfermedades hepáticas, a través de la investigación, educación y defensa de los derechos de los pacientes..

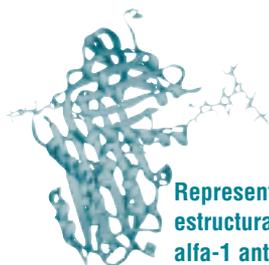
American Lung Association

Número gratis en EE.UU: (800) 586-4872

Página de Internet: <http://www.lungusa.org>

American Lung Association (Asociación Americana del Pulmón) es una organización médica nacional. Desde 1904 lucha contra las enfermedades pulmonares a través de actividades de educación, servicio comunitario, mediación e investigación en busca de mejores tratamientos y curas. Esta organización también puede ayudarle a conseguir información sobre los programas existentes para dejar de fumar.

Glosario de términos



**Representación
estructural de la
alfa-1 antitripsina**

Actigall (Ursodiol)

Este es un medicamento/fármaco recetado por los médicos para ayudar a que la bilis fluya fuera del hígado y para aliviar la acumulación de ácidos biliares en el hígado, lo que podría resultar en más daño hepático.

Alfa-1 antitripsina

La alfa-1 antitripsina (AAT) es una proteína producida por el hígado y normalmente secretada hacia la sangre. La AAT desempeña muchas funciones en el cuerpo, una de las cuales es proteger los delicados tejidos del cuerpo de la destrucción ocasionada por la elastasa (una enzima que digiere los tejidos) producida por los glóbulos blancos.

Antibióticos

Los antibióticos son drogas que pueden matar o detener el crecimiento de las bacterias. Algunas veces se utiliza este término para referirse a medicamentos/fármacos que pueden tratar cualquier infección como aquellas causadas por bacterias, hongos, tuberculosis y hasta virus.

Ascites

Acumulación de líquido en el abdomen.

Asma

El asma es una condición pulmonar caracterizada por el estrechamiento generalizado de las vías respiratorias debido a un espasmo del músculo liso, una inflamación del revestimiento de la membrana mucosa del tracto respiratorio y la presencia de mucosidad en los espacios interiores de las ramificaciones que van hacia el pulmón.

Bazo

Un órgano que forma parte del sistema linfático del cuerpo humano. Funciona como un mecanismo de defensa del cuerpo a través de la producción de ciertas células sanguíneas, en la destrucción de ciertas células sanguíneas y como reserva de sangre. La sangre fluye del bazo hacia el hígado.

Bilirrubina

Es un producto de desecho de la degradación de las células rojas. La bilirrubina produce el tinte amarillento de la sangre normal, el matiz amarillo-verdoso de la bilis, el color marrón en la excreta y el color amarillento de la orina. En presencia de una enfermedad hepática, el nivel de bilirrubina puede aumentar cuando el hígado no está funcionando normalmente. Un aumento en la bilirrubina puede ocasionar ictericia (coloración amarillenta de la parte blanca de los ojos y de la piel).

Biopsia

Un procedimiento que se utiliza para remover tejido de un órgano o una porción de tejido para ser examinado bajo un microscopio. Hay básicamente tres tipos de biopsias: biopsia con aguja fina, biopsia con aguja hueca y biopsia en cuña.

Bronquiectasia(s)

Una dilatación crónica de los tubos bronquiales de los pulmones que está comúnmente asociada con enfermedades inflamatorias u obstrucción y desencadena en una infección crónica.

Bronquitis crónica

La enfermedad pulmonar que se caracteriza por la dificultad de los pulmones para inhalar y exhalar, acompañado de una producción casi diaria de flema. Es una de las enfermedades ocasionadas por el hábito de fumar.

Cardo lechero (Milk Thistle)

Es una hierba que se lleva utilizando por muchos años como medicina alternativa en la sociedad europea. Su ingrediente principal es el Silymarin. Se cree que tiene propiedades que desintoxican y protegen el hígado, y que ayuda en el tratamiento de las personas que tienen enfermedad hepática. Es extremadamente importante que le



informe a su médico si usted está tomando, tiene intenciones de tomar o de administrarle a su hijo(a) esta hierba. En la actualidad, esta hierba está siendo estudiada exhaustivamente por los Institutos Nacionales de la Salud (NIH, por sus siglas en inglés).

Cirrosis

Enfermedad que se caracteriza por la formación extensa de tejido cicatrizal y por el endurecimiento del hígado. Esta condición se asocia con más frecuencia a la enfermedad hepática avanzada.

Colestasis

Una acumulación de bilis en el hígado que puede ocasionar ictericia, orinas oscuras, excretas claras y picor.

Corticosteroides (esteroides, prednisona)

Un tipo de droga que imita las hormonas que son secretadas por las glándulas adrenales del cuerpo. Son los medicamentos /fármacos anti-inflamatorios más potentes disponibles y pueden salvar la vida de personas con EPOC severa y asma, pero también son bien conocidos(as) por sus graves efectos secundarios.

Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina (Alfa-1)

Un trastorno genético hereditario que ocasiona que la proteína AAT no pueda ser secretada por el hígado hacia la sangre como es debido. Esto crea una deficiencia de AAT en todo el cuerpo. Algunas personas desarrollan problemas hepáticos; otras desarrollan problemas pulmonares, como enfisema; y otras desarrollan un trastorno de la piel conocido como paniculitis. Otras personas no se ven afectadas.

Enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC)

Comprende una amplia categoría de problemas pulmonares que incluyen enfisema, bronquitis crónica, bronquiectasia(s) y asma crónica en adultos. Todas estas enfermedades presentan obstrucción al inhalar y exhalar como uno de los síntomas más prominentes. La EPOC es responsable de más de 100,000 muertes cada año y es la cuarta causa de muerte en los EU.

Enfisema

Una condición patológica del pulmón, común en la EPOC, en la cual existe destrucción de los alveolos (sacos de aire). El enfisema puede disminuir la elasticidad pulmonar y afectar la capacidad normal para inhalar y exhalar aire. Se cree que la destrucción de los alveolos es ocasionada por los propios mecanismos de defensa del cuerpo como lo son los glóbulos blancos y ciertas enzimas que estos contienen que digieren los tejidos.

Enzimas hepáticas

Son proteínas (específicamente enzimas) que se encuentran en el hígado en concentraciones altas y en menor cantidad en la sangre y los tejidos del cuerpo. Estas enzimas son secretadas hacia la sangre cuando las células hepáticas sufren daño. Los médicos pueden medir la cantidad de enzimas que son liberadas por las células hepáticas y estimar la extensión del daño al hígado. Estas pruebas consisten de AST (o SGOT), ALT (o SGPT), fosfatasa alcalina y GGT-P. Comúnmente también se hacen otras pruebas de sangre para valorar la función hepática.

Escleroterapia

Es un procedimiento que se utiliza para el tratamiento del sangrado de las várices del esófago. Se inyecta un medicamento/fármaco directamente en las venas que se encuentran agrandadas para detener el sangrado.

Espujo

Es materia que se expulsa por la boca al toser, especialmente mucosidad o pus que se expectora cuando se padece de alguna enfermedad de las vías respiratorias.

Fenotipo

Se refiere al tipo específico de la proteína AAT que circula en su sangre y está determinado por el gen AAT que usted heredó de sus padres.

Fibrosis

Es la presencia de tejido cicatrizal que está compuesto de colágeno dentro de la estructura del tejido hepático. Cuando el hígado se cicatriza demasiado, el órgano deja de funcionar como es debido.

Flema

Mucosidad espesa y pegajosa que es secretada por la membrana mucosa del tracto respiratorio durante un resfriado o infección.

Genotipo

El genoma humano consiste de una combinación muy extensa y compleja de genes. La secuencia genética del gen AAT tiene muchas variantes. El genotipo es la descripción de la variación en la secuencia de un gen en particular. Un cambio específico en la secuencia del gen AAT de una persona (genotipo) determina su fenotipo.

Hepatitis

Es una inflamación del hígado. Puede ser causada por virus, trastornos del sistema inmunitario, medicamentos/fármacos y la deficiencia de AAT.

Hepatomegalia

Es un agrandamiento del hígado. El hígado se puede palpar por debajo de la caja torácica.

Hepatoesplenomegalia

Es un agrandamiento del hígado y el bazo.

Heterocigoto/Homocigoto

Cada una de las células del cuerpo contiene genes y cada gen consta de un par de alelos, uno proveniente de la madre y otro del padre. Si se hereda el mismo alelo, tanto de la madre como del padre, se le llama gen homocigoto. Si los alelos heredados de cada uno de los padres son distintos, se le llama gen heterocigoto. En el caso de personas deficientes Alfa-1 que son heterocigotos, lo más común es que tengan un alelo normal (M) y un alelo anormal (Z), lo que resultaría, en este caso, en un gen MZ. Las personas con deficiencia severa casi siempre tienen dos alelos anormales (Z), como en el gen ZZ.

Hipertensión portal

La sangre fluye desde las venas en el estómago, intestinos, bazo y páncreas hacia el hígado a través de la vena portal. Cuando el hígado enferma se endurece y no puede funcionar como es debido, afectándose el flujo de la sangre a través de este

órgano. Cuando se afecta el flujo de sangre, aumenta la presión de la vena portal, lo que puede ocasionar cierto número de problemas. Esta condición se conoce como hipertensión portal.

Ictericia

Es una condición que se caracteriza por una coloración amarillenta de la piel, la parte blanca del ojo (esclera), el tejido que recubre la boca y los fluidos del cuerpo, debido a un exceso de bilirrubina en la sangre.

Ictérico

Que tiene una coloración amarillenta de la parte blanca del ojo. Se asocia con la ictericia.

Influenza/Gripe

También conocida como gripe, es una infección viral aguda, muy contagiosa, que comúnmente se presenta en epidemias. Se caracteriza por la inflamación del tracto respiratorio, así como por fiebre súbita, escalofríos, dolor muscular, dolor de cabeza y postración grave.

Micro molar

Una medida que se utiliza para designar la cantidad de la proteína AAT cuando se miden estos niveles en la sangre. Su abreviatura es mM. Se considera que una persona tiene una deficiencia de AAT cuando tiene niveles en sangre de 11 mM o menos.

Neumonía

Enfermedad pulmonar aguda o crónica que se caracteriza por una inflamación de los pulmones causada por virus, bacterias u otros microorganismos y, en ocasiones, por irritantes físicos o químicos.

Nutrición Parenteral Total (TPN, por sus siglas en inglés)

Es la administración intravenosa de una fórmula nutricional. Su uso puede ser necesario para alimentar a las personas con enfermedad hepática grave.

Paniculitis

Es una inflamación de los vasos sanguíneos que se encuentran debajo de la piel que ocasiona un endurecimiento de la piel y la formación de bultos, lesiones y parches

dolorosos. Es lo más probable que el daño sea iniciado por la acción descontrolada y destructiva de los neutrófilos (glóbulos blancos). En algunos pacientes el daño por la paniculitis puede ocurrir después de un incidente traumático en el área afectada. Tanto niños, como adultos pueden padecer de este trastorno. Se ha relacionado con los fenotipos ZZ y MZ, y posiblemente otros alelos también estén envueltos.

Prurito

Término médico para referirse al picor.

Terapia de reemplazo/sustitutiva

Es la administración intravenosa de alfa-1 antitripsina (AAT) purificada de la sangre humana y suministrada en cantidades suficientes para proteger los pulmones de ser dañados. La AAT es actualmente producida por Bayer Corporation con el nombre Prolastin(a),.

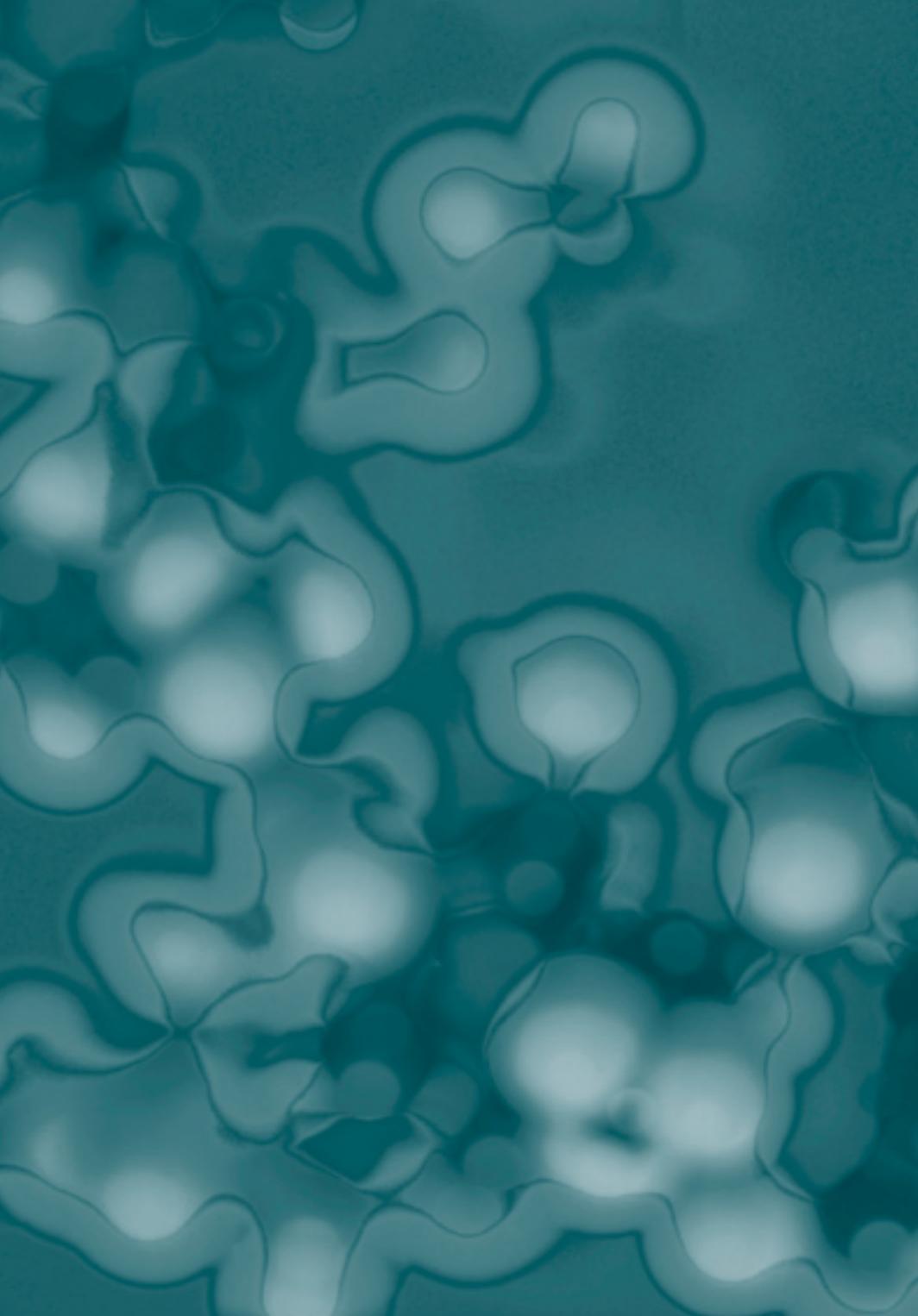
Várices del esófago

Es un agrandamiento de las venas en el esófago debido a un aumento en la presión de la vena portal por donde fluye la sangre al hígado. Es común en la cirrosis.

Vitaminas A, D, E, K

Estas son vitaminas solubles en grasa que son necesarias en la dieta para una nutrición adecuada. Cuando el hígado tiene una enfermedad grave, estas vitaminas no pueden ser absorbidas apropiadamente hacia la sangre. Con frecuencia, el médico receta suplementos nutricionales de estas vitaminas.

Exhortamos a los Portadores Alfa-1 a unirse al Alpha-1 Research Registry (Registro Investigativo Alfa-1), un registro confidencial para las personas diagnosticadas con Alfa-1 y portadores de este trastorno. Su participación es importante para el avance de la investigación sobre la Alfa-1.





Alpha-1 Foundation

2937 SW 27th Avenue, Suite 302, Miami, FL 33133

Número gratis en EE.UU.: (877) 228-7321 ó 305-567-9888 • Fax: (305) 567-1317

Página de Internet: <http://www.alphaone.org>