¿Qué hago con los resultados?

Si los resultados de su prueba son positivos:

- Póngase en contacto con su médico. Pregúntele acerca de:
  - La interpretación de los resultados de la prueba
  - El impacto que el diagnóstico puede tener en su estado de salud actual
  - Las opciones individuales de tratamiento
- Deje de fumar (si fuma) y evite lo más posible el humo de cigarrillo de otros fumadores
- Evite la exposición al polvo y a los vapores tóxicos
- Evalúe su comportamiento con respecto al manejo de su salud (lavarse las manos, evitar el contacto con personas que tengan infecciones pulmonares, etc.)
- Decida a qué personas de su familia usted debe informarle y si deben considerar hacerse la prueba
- Desarrolle un programa de ejercicios (bajo supervisión médica)
- Desarrolle un programa de alimentación (bajo supervisión médica)
- Pídale a su médico un ejemplar del folleto "Guía para el paciente recién diagnosticado"
- Póngase en contacto con las organizaciones que aparecen al final de este folleto

Existen otras formas en que los Alfas (personas con Alfa-1) pueden protegerse: mediante una alimentación apropiada, la práctica de ejercicios, el control del estrés y, lo más importante, ¡no fumar! En muchos casos, estas medidas pueden ayudar a mantener a raya los síntomas de este trastorno durante muchos años.

¿Dónde puedo conseguir más información?

***Alpha-1 Foundation**
877-228-7321 ó 305-567-9888. http://www.alphaone.org

AlphaNet
800-577-2638 ó 202-887-1900. http://www.alphanet.org

***Alpha-1 Association**
800-521-3025 ó 202-887-1900. http://www.alpha1.org

American Liver Foundation
800-465-4837. http://www.liverfoundation.org

American Lung Association
800-586-4872. http://www.lungusa.org

***Fundación Alfa-1 de Puerto Rico**
787-743-0268. http://www.alfa1.org

Registro Español de Pacientes con el Déficit de AAT
34-932-275549 ó 34-932-746083. http://www.separ.es

* Para recibir un "kit" gratis para la detección de la Alfa-1, favor dirijase a cualquiera de estas tres organizaciones.

Alpha-1 Foundation es una organización sin fines de lucro dedicada a proveer el liderazgo y los recursos necesarios que resulten en un aumento en la investigación; el mejoramiento de la salud y la detección mundial; y el descubrimiento de una cura para la Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina (Alfa-1). Alpha-1 Foundation está comprometida con mantener una estrecha colaboración con médicos expertos, agencias del gobierno, agencias reguladoras internacionales, industrias farmacéuticas y otras organizaciones para resolver asuntos críticos en el campo de la investigación y el tratamiento de la Alfa-1. Un programa de becas (Grants Award Program) auspicia una gama de investigaciones meritorias sobre la Alfa-1.

Núm. gratis: 877-228-7321 en EE.UU. ó 305-567-9888
Página de Internet: http://www.alphaone.org

El Registro Investigativo Alfa-1 (Alpha-1 Research Registry) es administrado por la Universidad de Medicina de Carolina del Sur (MUSC, por sus siglas en inglés) y consiste de una base de datos confidencial de personas con Deficiencia de AAT y Portadores Alfa-1, el cual provee una base poblacional elegible para estudios clínicos y estudios investigativos.

Núm. gratis: 1-877-886-2383 en EE.UU. ó 843-792-0260
Página de Internet: http://www.alphaoneregistry.org

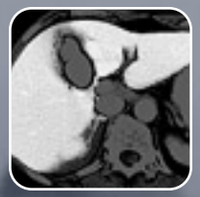
Alpha-1 Association es una organización de membresía sin fines de lucro fundada en 1991. Esta organización es representada y dirigida por la comunidad de personas afectadas por la Alfa-1. Su misión es identificar a aquellas personas afectadas por la Alfa-1 y mejorar la calidad de sus vidas a través del apoyo, la educación, la investigación y el abogar por sus derechos. Esta misión se realiza a través de una red internacional de grupos de apoyo; un Programa de Iguales (Peer Guide Program), el cual ofrece ayuda a los recién diagnosticados; y una gama de materiales educativos. La Alpha-1 Association media a favor de la Comunidad Alfa-1 ante una multiplicidad de asuntos que incluyen la privacidad genética y la discriminación; los asuntos relacionados con los seguros; y la seguridad y disponibilidad de producto. La Asociación también promueve la investigación y apoya los programas de la Alpha-1 Foundation.

Núm. gratis: 800-521-3025 en EE.UU. ó 202-887-1900
Página de Internet: http://www.alpha1.org

© 2002 Alpha-1 Foundation, Versión 1.1.
Fondos para este folleto proporcionados por los Amigos de Alpha-1.

¿Qué es la Alfa-1?

¿Debo hacerme la prueba?



¿Qué es la Alfa-1?

La Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina, también conocida como Alfa-1, es un trastorno genético hereditario que ocasiona niveles bajos o nulos en la sangre de la proteína alfa-1 antitripsina (AAT). Si usted tiene Alfa-1, puede desarrollar una enfermedad pulmonar y/o hepática grave, o transmitir este trastorno a sus hijos. En las personas deficientes de AAT, la AAT que es producida en el hígado no puede ser completamente liberada (secretada) hacia la sangre.

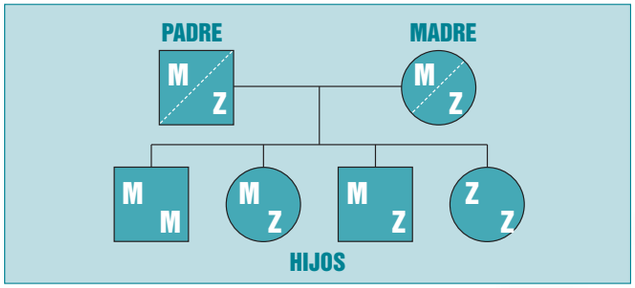
Algunos datos importantes sobre la Alfa-1

La Alfa-1:

- Es un trastorno genético hereditario que ocasiona niveles bajos o nulos en la sangre de la proteína AAT.
- Puede ocasionar enfermedad pulmonar en adultos.
- Puede causar daño hepático progresivo en adultos, niños e infantes.
- No se diagnostica con la frecuencia debida (infradiagnóstico).
- Aunque todavía no es curable, sí es tratable.
- Se identifica fácilmente mediante una prueba de sangre.

¿Cómo se hereda la Alfa-1?

La mitad de los genes son heredados de la madre y la otra mitad del padre. Observe en la gráfica que sigue a continuación las posibles combinaciones genéticas de los hijos si ambos padres son portadores (tienen un gen AAT normal y un gen AAT alterado). Esta gráfica representa los genes normales y deficientes más comunes.



Normal	**(MM)**	No tiene el trastorno y no es portador de genes para la Alfa-1.
Portador	**(MZ)**	Deficiencia leve o 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, pero 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 severa 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, pero no se tiene claro si existe algún riesgo para desarrollar síntomas de enfermedad. (Aunque la mayoría de los estudios no indican que exista un riesgo mayor de enfermarse.)

¿Cuáles son las señales que sugieren Alfa-1?

1. Antecedentes familiares de primera línea de enfermedad pulmonar y/o hepática ocasionada por la Alfa-1

2. Síntomas:

- Falta de aire en reposo o al ejercitarse
- Jadeo
- Tos
- Infecciones pulmonares recurrentes
- Producción de esputo (flema)
- Antecedentes de sospecha de alergias y/o asma

3. Cualquiera de los siguientes trastornos o enfermedades:

- Enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC)
- Enfisema
- Asma
- Bronquiectasia(s)
- Bronquitis crónica
- Enfermedad hepática crónica en adultos
- Enfermedad de la piel conocida como paniculitis
- Enfermedad hepática de origen desconocido en infantes y niños

Es importante destacar que las personas que padecen de la Alfa-1 pueden no presentar síntomas de este trastorno durante muchos años. Sin embargo, los síntomas podrían manifestarse en el futuro.

¿En qué consisten las pruebas para la Alfa-1?

Las pruebas para la Alfa-1 son sencillas, rápidas y muy exactas. Se obtiene una muestra de su sangre por medio de un pinchazo en el dedo o de una punción con una aguja en una vena.

Se pueden realizar tres tipos de pruebas con su muestra de sangre:

- Niveles de alfa-1 antitripsina–determina el nivel de AAT en su sangre.
- Fenotipo para la alfa-1 antitripsina o tipo de Pi (inhibidor de las proteasas)–determina el tipo de AAT que usted tiene.
- Genotipificación para la alfa-1 antitripsina–examina sus genes y determina su genotipo (secuencia genética del gen AAT)

Programas de detección

Programa de detección Alfa-1

Usted o su médico pueden obtene obtener un “Kit” para la detección de la Alfa-1 (pinchazo en el dedo) del Alpha-1 Foundation (Fundación Alfa-1) llamando gratis desde cualquier lugar en Estados Unidos (1-877-228-7321, Ext. 217) o llamando al Tel. (305) 567-9888. Su médico le administra la prueba y la envía al Alpha-1 Genetics Laboratory (Laboratorio de Genética Alfa-1) en la Universidad de la Florida. Su médico recibirá los resultados en 2-4 semanas. A través de este programa su médico puede conocer su nivel de AAT y su tipo de Pi para la AAT (también conocido como fenotipo).

Alpha-1 Coded Testing (ACT) Trial (estudio codificado para la Alfa-1)

Usted puede escoger si desea participar en un programa confidencial de detección conocido como Alpha-1 Coded Testing (ACT) Trial (estudio codificado para la Alfa-1). Puede obtener un “Kit” para la detección de la Alfa-1 (pinchazo en el dedo) llamando gratis desde cualquier lugar en Estados Unidos a la Universidad de Medicina de Carolina del Sur (1-877-886-2383) o al Tel. (843) 792-0260. Usted mismo toma la muestra de sangre y los resultados de la prueba de genotipo para la AAT le son enviados a usted en 4-5 semanas. Un consejero se encuentra disponible para discutir con usted los resultados. Este servicio de detección no conlleva gasto alguno para usted o su seguro médico.

¿Quién debe considerar hacerse estas pruebas?

Usted debe considerar hacerse estas pruebas si tiene señales que sugieren que pueda tener Alfa-1 (tiene antecedentes familiares de primera línea con Alfa-1, síntomas específicos o alguno de los problemas médicos identificados). Su vida puede verse afectada al conocer los resultados de una prueba genética.

Beneficios potenciales

- Permitirle aumentar sus conocimientos sobre la Alfa-1 y tomar conciencia de su riesgo personal
- Proveerle información para la toma de decisiones futuras sobre su cuidado médico
- Permitirle tomar los pasos para retardar el progreso de la Alfa-1
- Ayudarle a usted y a sus familiares a tomar decisiones sobre el trabajo, el estilo de vida y la reproducción

Daños potenciales

- Puede ocasionar alteración
- Puede afectar su habilidad para conseguir seguro médico y seguro de vida
- Puede afectar a los patronos en su disposición para darle empleo
- Puede ocasionar estrés en su familia
- Puede aumentar los costos de su cuidado médico

Estas pruebas son voluntarias. Usted debe hablar con su médico, con sus familiares y con las personas que sean pertinentes acerca de los riesgos y los beneficios médicos y no-médicos. Usted debe comprender completamente los beneficios y los daños potenciales antes de realizarse las pruebas. Esto se conoce como “consentimiento informado".