

# Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina



## ¿Qué es la deficiencia de alfa-1 antitripsina?

La deficiencia de alfa-1 Antitripsina (A1AT) es una enfermedad heredada (genética) en la que una proteína conocida como A1AT no puede ser liberada del hígado hacia la sangre en cantidades adecuadas. Esto causa una deficiencia de la proteína A1AT en la circulación. A1AT es una proteína especializada que bloquea la acción de otras proteínas importantes en la inflamación (hinchazón) y degradación de los tejidos del cuerpo. Cuando la proteína A1AT es deficiente en la circulación, la inflamación y daño de los tejidos son más severos, sobre todo en los pulmones. La proteína A1AT anormal que permanece en el hígado puede causar su inflamación (hepatitis), que puede progresar a cirrosis (cicatrización permanente del hígado) e insuficiencia hepática. La deficiencia de A1AT es bastante común, con aproximadamente 1 en 1500 a 2000 personas afectadas. Ambos padres deben ser "portadores" del defecto genético para tener un niño con deficiencia de A1AT. Aunque los padres "portadores" producen la proteína A1AT parcialmente anormal, usualmente tienen síntomas mínimos o ninguno y pueden no darse cuenta que están parcialmente afectados hasta que a su niño se le diagnostica la condición.

## ¿Cuáles son los síntomas?

Aproximadamente al 10% de recién nacidos con enfermedad del hígado se le diagnosticará deficiencia de A1AT. Los recién nacidos pueden desarrollar ictericia (coloración amarilla de ojos y piel) como parte de la inflamación del hígado asociada con deficiencia de A1AT. Los niños mayores y adolescentes pueden presentarse con un hígado que ha estado inflamado durante mucho tiempo, lo que causa el desarrollo de cicatrización ("cirrosis"). La enfermedad pulmonar usualmente se desarrolla sólo en la madurez. Los adultos con deficiencia de A1AT pueden tener dificultades con la EPOC (enfermedad pulmonar obstructiva crónica), enfisema, bronquitis crónica, asma, tos e infecciones pulmonares a repetición.

## ¿Cómo se diagnostica?

Usualmente se hacen pruebas cuando un niño tiene inflamación hepática de causa incierta o cuando un historial familiar hace pensar en enfermedad hepática por A1AT. La prueba estándar de detección es medir la cantidad de proteína A1AT en la circulación. En los casos de deficiencia de A1AT, el nivel en suero de A1AT será bajo. Cuando se encuentra un nivel bajo de A1AT, usualmente se hace una prueba adicional para identificar los tipos de proteínas A1AT anormales que están en la circulación. En raros casos, puede ser necesario un análisis más detallado del ADN del gen.

La cantidad de hinchazón y daño del hígado pueden evaluarse por (a) ultrasonografía (sonograma) del abdomen, b) pruebas de sangre para inflamación y función hepática y (c) una biopsia de hígado, en la que se obtiene un pequeño pedazo de tejido hepático que es examinado al microscopio en busca de los cambios típicos de deficiencia de A1AT.

## ¿Cómo se trata?

No hay cura alguna para la deficiencia de A1AT. Los pilares principales de la terapia para la deficiencia de A1AT son controlar los síntomas e intentar la prevención del desarrollo de complicaciones. Es muy importante que la persona afectada y aquellas a su alrededor no fumen nunca, para proteger sus pulmones. Deben administrarse vacunas para proteger al hígado contra virus que puedan dañarlo más, como hepatitis A y B. Es difícil de predecir cuán severamente se afectará el hígado. Se hace seguimiento con pruebas de función hepática a lo largo del tiempo. Algunos pacientes pueden tener una mínima enfermedad del hígado durante toda su vida; sin embargo un número pequeño requerirá trasplante hepático en el futuro. Se espera que en un futuro cercano, con los adelantos en terapia genética, será posible complementar la proteína faltante o corregir el defecto genético.

Para mayor información, o para localizar a un gastroenterólogo pediátrico en su área, por favor visite nuestro sitio en la Internet: [www.naspgghan.org](http://www.naspgghan.org)

**RECORDATORIO IMPORTANTE:** Esta información es proporcionada por la Asociación Norteamericana de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátricas (NASPGHAN) como información general y no como base definitiva para diagnóstico o tratamiento en ningún caso en particular. Es sumamente importante que consulte a su médico sobre su condición específica.

## INSTRUCCIONES ESPECÍFICAS:



NASPGHAN • PO Box 6 • Flourtown, PA 19031  
215-233-0808 • Fax: 215-233-3918