

¿Qué es la deficiencia de alfa-1 antitripsina (DAAT)?

La deficiencia de alfa-1 antitripsina (DAAT) es un trastorno genético poco frecuente. Las personas con DAAT tienen niveles más bajos de alfa-1 antitripsina (AAT) en la sangre. La AAT es una proteína. Esta proteína se produce normalmente en el hígado. La cantidad insuficiente de la proteína AAT hace que la enzima llamada elastasa se acumule. La enzima adicional posteriormente ataca a otros tejidos del cuerpo. Puede atacar el tejido de los pulmones, el hígado y la piel. Puede causar una enfermedad pulmonar llamada enfisema. Es un tipo de enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC). También puede causar una enfermedad hepática (cirrosis). Sin embargo, algunas personas con DAAT no desarrollan estos problemas.

¿Cuáles son las causas de la DAAT?

La DAAT se debe a una alteración (mutación) en un gen que es hereditario. Esto significa que es una afección de nacimiento. La DAAT es poco frecuente. Ocurre con mayor frecuencia en personas cuyos padres provienen de Europa.

Síntomas de la DAAT

La DAAT es asintomática, a menos que se dañe el tejido.

Las personas con DAAT pueden desarrollar enfisema. Es una enfermedad pulmonar en la que los sacos pulmonares pequeños (alveolos) se dañan. Fumar aumenta el riesgo de enfisema. Los síntomas de la enfisema pueden comenzar entre los 20 y 50 años. Pueden incluir los siguientes:

- Dificultad para respirar en actividades leves
- Sibilancias
- Cansancio
- Pérdida de peso
- Tos crónica con flema
- Resfriados o infecciones en el pecho (neumonía) que ocurren con frecuencia

La DAAT puede causar enfermedades hepáticas. Puede provocar tejido cicatricial en el hígado (cirrosis). Y causa síntomas como los siguientes:

- Cansancio
- Pérdida del apetito
- Pérdida de peso
- Ojos o piel amarillentos (ictericia)
- Hinchazón del abdomen

- Hinchazón en las piernas
- Sangre en el vómito o las heces

En algunas personas, la DAAT puede causar inflamación de la grasa debajo de la piel. Esto se llama paniculitis. Forma bultos de color rojo debajo de la piel que causan dolor.

Diagnóstico de la DAAT

Para diagnosticar la DAAT, el proveedor de atención médica lo examinará y le preguntará sobre su historia clínica. Le harán un análisis de sangre. Esto se realiza para comprobar si hubo una alteración del gen. Puede que le realicen una radiografía de tórax u otra prueba con imágenes para detectar otros problemas. Es posible que evalúen los pulmones para comprobar qué tan bien están funcionando. Si le diagnostican DAAT, sus familiares deberán hacerse el análisis de sangre para detectar la alteración del gen. Aproximadamente, se diagnostica solo 1 de cada 10 personas con DAAT. Los familiares con DAAT pueden hacer cambios en el estilo de vida para ayudar a prevenir problemas graves.

Tratamiento para la DAAT

Hable con el proveedor de atención médica sobre cuál es el mejor plan para tratar su afección.

El tratamiento para la enfisema puede hacerse con alguna de las siguientes opciones:

- Medicamentos broncodilatadores inhalados
- Medicamentos esteroides inhalados
- Medicamentos anticolinérgicos
- Terapia de oxígeno
- Antibióticos u otros medicamentos para infecciones pulmonares

Algunas personas con enfisema pueden hacer terapia de aumento. Se hace por vía intravenosa. Se envía plasma sanguíneo con contenido alto de proteína AAT a la sangre. Puede hacerse una vez a la semana.

Si la enfermedad pulmonar o hepática es grave, el proveedor de atención médica podría aconsejar un trasplante de pulmón o hígado. Un trasplante es una cirugía que se realiza para extirpar un órgano enfermo y reemplazarlo por uno más sano. El proveedor hablará con usted sobre este tipo de cirugía si es necesario.

Complicaciones posibles de la DAAT

Las personas con DAAT están en riesgo de padecer carcinoma hepatocelular. Este es un tipo de cáncer de hígado. Es probable que necesite pruebas para detectarlo con el paso del tiempo. Es posible que le hagan una biopsia. Esto se hace tomando una pequeña muestra de tejido hepático. El tejido se examina para ver si hay células cancerosas.

Cómo vivir con DAAT

No todas las personas con DAAT desarrollarán enfisema. Estas son algunas maneras en las que puede ayudar a prevenir problemas:

- No fume.
- No esté cerca de personas que fuman.
- No viva ni trabaje en lugares con mucho polvo o sustancias químicas.
- No use aerosoles.

Tiene más probabilidades de desarrollar enfisema si tiene cualquiera de las siguientes afecciones:

- Asma
- Muchas infecciones pulmonares
- Antecedentes familiares de enfisema

Si tiene enfisema, asegúrese de hacer lo siguiente:

- **Prevenga las infecciones pulmonares.** Puede hacer esto con una vacuna anual contra la gripe. También debe vacunarse contra la neumonía con la frecuencia que le aconsejen.
- **Mantenga un estilo de vida saludable.** Haga ejercicio regularmente que ayude a los pulmones. Coma alimentos saludables para darle al cuerpo una buena nutrición.

Es probable que necesite pruebas con el paso del tiempo para evaluar la salud del hígado. Es posible que le realicen análisis de sangre. Es posible que le hagan pruebas de diagnóstico por imágenes, como una ecografía. Su proveedor de atención médica le indicará con qué frecuencia deberá hacerlas.

Si tiene una enfermedad hepática, haga lo siguiente:

- No bebas nada de alcohol.
- Pregúntele a su proveedor de atención médica qué medicamentos son seguros para que tome. Algunos pueden dañar el hígado. Por ejemplo, el paracetamol.
- Consulte al proveedor antes de tomar cualquier tipo de vitaminas, medicamentos a base de hierbas u otros suplementos.

Cuándo llamar al proveedor de atención médica

Llame al proveedor de atención médica de inmediato si tiene alguno de estos síntomas:

- Síntomas que empeoran
- Síntomas nuevos