



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES  
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**  
ratser.andalucia@hotmail.com

## FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

### DÉFICIT DE ALFA 1 ANTITRIPSINA

**DESCRIPCIÓN:** Enfermedad rara hereditaria e infradiagnosticada, caracterizada por niveles bajos de una proteína de la sangre llamada alfa-1 antitripsina (AAT) y causada por la acumulación de la proteína en las células hepáticas sin excretarse a la circulación. Puede causar enfermedad pulmonar y hepática en los adultos, principalmente enfisema, bronquitis crónica y EPOC, cirrosis y cáncer de hígado. Las manifestaciones infantiles son: Colestasis del recién nacido, hepatitis neonatal y cirrosis hepática. En raras ocasiones puede ocasionar una enfermedad de la piel conocida como paniculitis o de los vasos sanguíneos (vasculitis). La proteína AAT actúa para proteger el pulmón contra agentes tóxicos como el humo del tabaco, la contaminación y las infecciones. Se calcula que en España puede afectar a unos 22 casos por cada 100.000 habitantes. Se la conoce también como Enfisema Familiar o Hereditario, Colestasis Neonatal y EPOC Familiar, Colestasis Neonatal o enfermedad hepática con niveles de transaminasas altos.

**SÍNTOMAS:** Los más frecuentes son los respiratorios, en adultos jóvenes o de edad media, con tendencia a sufrir enfisemas, proceso que en el caso de los fumadores puede acelerarse entre 7 y 10 años. Aparece falta de aire, sibilancias, flemas e infecciones. En forma menos grave pueden presentarse destrucción de la pared de los bronquios. Tanto en menores como en adultos las afectaciones hepáticas están presentes con ictericia, ascitis, picazón y enzimas elevadas. En un 10% de los menores con deficiencia homocigota, la afectación hepática suele ser importante (hepatitis neonatal o cirrosis). En los adultos lo más frecuente es la cirrosis asintomática. El diagnóstico de sospecha es fundamentalmente clínico, apoyado con: estudio radiológico, escáner y pruebas de función respiratoria. El de confirmación se realiza mediante la medición directa de alfa 1 antitripsina en suero y estudio de la genotipificación de alfa-1 antitripsina en caso de concentraciones bajas. Es una prueba sencilla. No existe tratamiento curativo y se recomienda la rehabilitación respiratoria, en los casos afectados de pulmón y cambios en el estilo de vida. Los pacientes en fases terminales pueden precisar de un trasplante de pulmón y los menores graves un trasplante hepático. Existe tratamiento sustitutivo de AAT, por vía intravenosa.

### ASOCIACIÓN DE AFECTADOS:

#### Asociación Alfa-1 de España

C/ Camino del Pato 1, 11130 Chiclana (Cádiz)

956.537186 y 933.574724 [info@alfa1.org.es](mailto:info@alfa1.org.es) <http://www.alfa1.org.es>