

*Cada día me encuentro más cansada, no paro de toser e incluso me veo la cara un poco amarillenta.*

## El déficit de alfa-1 antitripsina

### La enfermedad

Se trata de un trastorno genético hereditario que, como su nombre indica, se caracteriza por una insuficiencia en la sangre de la proteína alfa-1 antitripsina. Esta proteína, producida por el hígado, tiene como función principal proteger el tejido pulmonar de las infecciones, por lo que su deficiencia suele favorecer la aparición de enfermedades respiratorias crónicas como el enfisema pulmonar, la bronquitis crónica o el asma. Dolencias que suelen manifestarse entre los 30 y los 50 años.

Paralelamente, la deficiencia de alfa-1 antitripsina puede estar asociada a la producción mutada de esta misma proteína, que se acumula en el hígado, provocando a su vez otras enfermedades hepáticas crónicas como la cirrosis o la hepatitis neonatal. En este caso los daños pueden manifestarse a cualquier edad, incluso desde el mismo nacimiento.

En España se estima que afecta a 22 personas por cada 100.000 habitantes.

### El diagnóstico

El diagnóstico de sospecha es fundamentalmente clínico, siendo las manifestaciones más frecuentes las respiratorias: falta de aire, fatiga, tos crónica, alergias constantes, infecciones pulmonares demasiado frecuentes... pero también la ictericia (coloración amarilla de los ojos y la piel), la acumulación de líquido en el abdomen y el sangrado gastrointestinal causado por las varices del estómago o el esófago. Otros síntomas menos frecuentes son la paniculitis necrotizante (una condición de la piel) y la vasculitis C-ANCA positivo (un tipo de inflamación de los vasos sanguíneos).

El diagnóstico clínico se apoya con pruebas complementarias como la radiografía o el escáner. Mientras que el diagnóstico de confirma-

ción se realiza midiendo directamente el nivel de alfa-1 antitripsina en la sangre. Si diera positivo es recomendable hacer un estudio genético con el fin de conocer el pronóstico.

En cualquier caso, lo cierto es que esta deficiencia ni se diagnostica con la frecuencia debida ni se hace siempre correctamente. A menudo se confunde con un enfisema provocado por el tabaco. De hecho, se estima que las personas con deficiencia de alfa-1 antitripsina visitan un promedio de tres médicos antes de recibir un diagnóstico correcto.

### El tratamiento

No existe un tratamiento curativo específico reconocido como tal. Lo habitual es recurrir a los mismos tratamientos empleados para problemas respiratorios: broncodilatadores inhalados, vacuna contra la gripe, dejar de fumar (el hábito de fumar acelera la evolución de 7 a 10 años), etc.

Aunque existe un tratamiento a base de prolantina, su eficacia es muy discutida.

Las enfermedades raras cuentan con la agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel insustituible las asociaciones de pacientes.

### Asociación Alfa-1 de España

Camino El Pato, 1. Batería Colorada (Chiclana). 11130 Cádiz

Teléfono/Fax: 956 537 186

Correo electrónico: [alfa1info@arrakis.es](mailto:alfa1info@arrakis.es)

Más información en: [www.alfa1.org](http://www.alfa1.org)