



Investigación Para una Cura

La **Fundación Alfa-1** es una organización sin fines de lucro con la misión de mejorar la salud de los pacientes con Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina (Alfa-1), incrementar el diagnóstico a nivel mundial y encontrar la cura de este trastorno a través de brindar liderazgo y la obtención de recursos para aumentar las investigaciones. La Fundación ofrece la infraestructura para promover la investigación y el desarrollo de nuevas terapias que ayudan a mejorar la calidad de vida de aquellos que han sido diagnosticados con Alfa-1. La Fundación también tiene el compromiso de colaborar estrechamente con los expertos médicos, agencias gubernamentales, autoridades reguladoras internacionales y otras organizaciones para conjuntamente resolver los temas críticos en el campo de la investigación y tratamiento del Alfa-1. A través de un Programa de subvenciones, la Fundación Alfa-1 apoya a una gran cantidad de investigaciones sobre el trastorno.



Apoyo, Educación y Promoción

La **Asociación Alfa-1** es una organización sin fines de lucro fundada en 1991 y basada en miembros, con la misión de identificar a aquellas personas afectadas por la Deficiencia del Alfa-1 Antitripsina y mejorar su calidad de vida a través de apoyo, educación y abogacía. La Asociación Alfa-1 tiene una red de más de 75 grupos de apoyo a todo lo largo y ancho de los Estados Unidos.

www.alpha-1foundation.org
1 (877) 2 CURE A1 | 1 (877) 228.7321
2937 S.W. 27th AVENUE · SUITE 302
MIAMI, FL 33133

Patrocinado en parte por:
Accredo Therapeutics
AlphaNet
Centric Health Resources
CSL Behring
Talecris Biotherapeutics



¿Qué es el Alfa-1?



**Una historia familiar...
de enfermedad pulmonar?
de enfermedad hepática?**

**Lo que debe saber acerca de la
deficiencia Alfa-1 antitripsina.**



¿Qué es el Alfa-1?

La Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina (Alfa-1) es un trastorno que se transmite de padres a hijos a través de los genes. Este trastorno puede resultar en serias complicaciones pulmonares en adultos como también en complicaciones hepáticas serias en bebés, niños y adultos.

La enfermedad Alfa-1 ocurre cuando existe una deficiencia de



una proteína en la sangre llamada alfa-1 antitripsina (AAT) que es producida principalmente por el hígado. La función principal de la AAT es proteger a los pulmones de la inflamación causada

por infecciones o por irritantes inhalados tales como el humo del cigarrillo. En el Alfa-1, la AAT producida por las células del hígado es anormal, se conglera entre sí y no puede ser liberada a una velocidad normal. Esto lleva a que el nivel de AAT en la sangre esté marcadamente disminuido. Además, lleva a que la proteína se acumule en el hígado y se produzca daño hepático en algunas personas.

¿Cuál es son los síntomas más comunes del Alfa-1?

Síntomas relacionados con los pulmones:

- Falta de aire
- Silbido de pecho (sibilancias)
- Tos crónica y producción de esputo (flema)
- Resfriados frecuentes en el pecho

Síntomas relacionados con el hígado:

- Los ojos y la piel se tornan amarillentos (ictericia)
- Hinchazón del abdomen (ascitis) y/o las piernas
- Vómito de sangre o rastros de sangre en las heces
- Picazón generalizada (prurito)

¿Quién debe hacerse la prueba para el Alfa-1?

Deben de hacerse la prueba todas las personas que padecen de enfisema, enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC), bronquitis crónica o asma de control incompleto luego de un tratamiento médico agresivo.

También deben de hacerse la prueba:

- Las personas con dilataciones de los bronquios conocidas como bronquiectasias.
- Los recién nacidos, los niños y los adultos con una enfermedad hepática inexplicable.
- Las personas con antecedentes familiares de enfermedades hepáticas.
- Los familiares o parientes consanguíneos de una persona diagnosticada con Alfa-1.
- Cualquier persona que padezca de paniculitis, una enfermedad de la piel.

Prueba para el Alfa-1

La prueba que detecta el Alfa-1 es relativamente sencilla, rápida y altamente precisa. Es realizada mediante la toma de muestras de sangre o de una prueba bucal. Las personas a riesgo deben hacerse la prueba ya que:

- Existen tratamientos y medidas preventivas que pueden desacelerar el avance de la enfermedad pulmonar y le ayudan a tener un mejor control de su salud.
- En vista de que es hereditario, el Alfa-1 puede ser traspasado a sus hijos. Esto debe considerarse a la hora de tomar decisiones sobre tener hijos y debe discutirse con todos los miembros de la familia.

La prueba requiere una receta del médico y por lo general está cubierta por el seguro de salud. Hay disponible un examen confidencial a través del Estudio de la Prueba Codificada para el Alfa-1 (ACT, por sus siglas en inglés), mediante

el cual puede hacerse una prueba gratuita y confidencial para obtener sus resultados. Para mayor información sobre el Estudio ACT, llame al (877) 886-2383.

Consentimiento informado

El consentimiento informado es el proceso mediante el cual, una vez recibida la información apropiada, la persona entiende esa información y consiente a examinarse. Se origina del derecho legal y ético que tiene el paciente para regir lo que sucede en su organismo y del deber ético del médico de envolver al paciente en el cuidado de su salud. Usted debe discutir la decisión de hacerse la prueba para el Alfa-1 con su médico y cerciorarse de que sus preguntas sean contestadas. (Para mayor información sobre el consentimiento informado, por favor diríjase a www.alpha-1foundation.org.)

¿Qué debo hacer con los resultados?

- Contactar a su médico o a su proveedor principal de cuidados de la salud.
- Crear un programa de ejercicios (bajo supervisión médica).
- Crear un programa de nutrición (bajo supervisión médica).
- Pensar sobre su comportamiento y su salud (fumar, consumir alcohol y tener exceso de peso).
- Solicitar a su médico una copia del folleto "Guía para el paciente recién diagnosticado".
- Contactar a los recursos que aparecen en este folleto para obtener mayor información.
- Decidir a quién de su familia va a informar, y convencer a esa persona para que se haga la prueba ya que puede estar afectada.
- Evitar los factores de riesgo:
 - Dejar de fumar y evitar el humo de fumador pasivo, o sea, el humo que llega a usted por los que fuman a su alrededor, tanto como sea posible.
 - Evitar estar alrededor del polvo y los vapores.

RECURSOS

Alpha-1 Association

Llame gratis: (800) 521-3025

www.alpha1.org

La Asociación Alfa-1, sin fines de lucro, tiene la misión de identificar a aquellas personas afectadas por la Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina y mejorar su calidad de vida a través de apoyo, educación y abogacía. La Asociación Alfa-1 tiene una red de más de 60 grupos de apoyo voluntarios a todo lo largo y ancho de Estados Unidos.

Alpha-1 Foundation

Llame gratis: (877) 228-7321

www.alpha-1foundation.org

La Fundación Alfa-1 es una organización sin fines de lucro que proporciona recursos, folletos educativos e información sobre pruebas diagnósticas tanto para médicos como para pacientes. También financia investigaciones avanzadas para hallar tratamientos y una cura y presta apoyo a nivel mundial para la detección del Alfa-1.

Fundación Alfa-1 de Puerto Rico

(787) 747-6270

www.alfa1.org

Proporciona información en español acerca del Alfa-1 y apoyo a los familiares y pacientes con Alfa-1 de habla hispana.

AlphaNet

Llame gratis: (800) 577-2638

www.alphanet.org

AlphaNet ayuda a los pacientes y a las familias con apoyo, educación y estrategias para manejar su salud. También patrocina pruebas clínicas para terapias de Alfa-1 y publica La guía gruesa de referencia del Alfa-1 (*The Big Fat Reference Guide to Alpha-1*), una guía completa para comprender mejor la enfermedad y aprender a vivir mejor con el Alfa-1. Entre otras cosas explica los términos claves, exámenes diagnósticos, genética y las opciones de tratamiento. La Guía se encuentra disponible a través del sitio web o comunicándose al número indicado.

The Alpha-1 Research Registry

Llame gratis: (877) 886-2383

www.alphaoneregistry.org

El Registro para la Investigación del Alfa-1 es una base de datos confidencial de personas con Alfa-1 y de portadores. El Registro brinda a los pacientes la oportunidad de proporcionar información para contribuir al avance de la investigación sobre el padecimiento, mediante cuestionarios y pruebas clínicas. También proporciona acceso a expertos en el cuidado del Alfa-1. Las personas inscritas en el Registro tienen la oportunidad continua de participar directamente en pruebas clínicas para nuevas terapias, así como en otras oportunidades de investigación.

Alpha-1 Kids

(877) 346-3212

www.alpha1kids.org

Niños con Alfa-1 proporciona apoyo e información a los padres y niños con Alfa-1.

American Association for the Study of Liver Diseases

(703) 299-9766

www.aasld.org

La Asociación Americana para el Estudio de las Enfermedades Hepáticas es la organización líder de científicos y profesionales de la salud dedicados a la prevención y cura de las enfermedades hepáticas.

American Liver Foundation

Llame gratis: (800) 465-4837

www.liverfoundation.org

La Fundación Americana del Hígado brinda información sobre la prevención, tratamiento y cura en potencia de las enfermedades hepáticas.

Children's Liver Association for Support Services

Llame gratis: (877) 679-8256

www.classkids.org

La Asociación Hepática de Niños para Servicios de Apoyo presta servicios para satisfacer las necesidades emocionales, educacionales y financieras de las familias que tienen hijos con enfermedades hepáticas.

Cholestatic Liver Disease Consortium

(720) 777-2598

www.childrennetwork.org/families.html

El Consorcio de Enfermedad Hepática Colestática ofrece apoyo e información para los niños y las familias con enfermedades hepáticas colestáticas raras. Para mayor información sobre temas hepáticos relacionados con la AAT, visite este website y haga clic en el enlace Alfa-1.

American Lung Association

Llame gratis: (800) 586-4872

www.lungusa.org

La Asociación Americana del Pulmón se centra en la prevención de las enfermedades pulmonares, incluyendo programas educacionales, de investigación y abogacía.

