



## :: Déficit de alfa-1-antitripsina

### Sinónimos:

Déficit de AAT

### Definición:

El **déficit de alfa-1-antitripsina** (AAT) es una enfermedad hereditaria resultante de mutaciones en el gen de la AAT. Se caracteriza por concentraciones anormalmente reducidas de alfa-1-antitripsina en plasma, un inhibidor de la actividad de la elastasa, lo que conlleva en su forma homocigota un riesgo elevado de desarrollo de enfisema pulmonar de aparición temprana, y en ocasiones de daño hepático, manifestación principal en la infancia. Más raramente puede producir paniculitis.

El déficit de AAT es una enfermedad infradiagnosticada y se estima que en España pueden existir entre 5.000 y 12.000 individuos con el déficit grave homocigoto (PiZZ).

### Para saber más:

- ▶ [Consultar la ficha de Orphanet.](#)
- ▶ Consulte la web del Registro Español de Pacientes con déficit de Alfa-1antitripsina ([www.redaat.es](http://www.redaat.es))

| Menu   |  |
|--|--|
| Ficha para los servicios de ambulancias                                | Ficha para las urgencias hospitalarias                         |
| <a href="#">Sinónimos</a>  | <a href="#">Problemática en una urgencia</a>                   |
| <a href="#">Mecanismo</a>  | <a href="#">Medidas diagnósticas y terapéuticas inmediatas</a> |
| <a href="#">Riesgos particulares en una urgencia</a>                   | <a href="#">Interacciones medicamentosas</a>                   |
| <a href="#">Tratamientos prescritos frecuentemente a largo plazo</a>   | <a href="#">Precauciones anestésicas</a>                       |
| <a href="#">Precauciones</a>   | <a href="#">Medidas complementarias y hospitalización</a>      |
| <a href="#">Particularidades de la atención médica prehospitalaria</a> | <a href="#">Donación de órganos</a>                            |
| <a href="#">Para obtener más información</a>                           | <a href="#">Números de emergencia</a>                          |
|  | <a href="#">Bibliografía</a>                                   |

# Ficha para los servicios de ambulancias

## Llamada para atender a un paciente afectado de un déficit de alfa-1-antitripsina

### Sinónimos

- ▶ Déficit de AAT

### Mecanismo

- ▶ Enfermedad genética, autosómica recesiva, caracterizada por una disminución del nivel sérico de alfa-1-antitripsina (AAT, inhibidor de la actividad de la elastasa), esta proteína se produce en el hígado y en las personas con alelos deficitarios se fabrica de forma anormal y queda retenida en las células hepáticas.

### Riesgos particulares en una urgencia

- ▶ Neumotórax
- ▶ Agudización de la enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC, bronquitis crónica)

### Tratamientos prescritos frecuentemente a largo plazo

- ▶ Broncodilatadores
- ▶ Tratamiento sustitutivo con AAT humana

### Precauciones



- Las propias de cualquier paciente con EPOC

### Particularidades de la atención médica prehospitalaria

- ▶ Seguir las recomendaciones habituales en los pacientes con EPOC

### Para obtener más información

- ▶ [www.orphanet.es](http://www.orphanet.es)
- ▶ Registro Español de pacientes con Déficit de Alfa-1-antitripsina ([www.redaat.es](http://www.redaat.es))
- ▶ Asociación Española de Pacientes ([www.alfa1.org.es](http://www.alfa1.org.es))

# Recomendaciones para las urgencias hospitalarias

## Problemática en una urgencia

- ▶ Agudización de la bronquitis crónica que acompaña al enfisema
- ▶ Neumotórax

## Medidas diagnósticas y terapéuticas inmediatas

- ▶ El déficit de AAT no comporta ninguna particularidad en cuanto a las manifestaciones clínicas ni al tratamiento de las complicaciones con respecto a otros pacientes con enfisema. **Seguir las recomendaciones habituales para los pacientes con EPOC.**

## Interacciones medicamentosas

- ▶ Sin interacciones medicamentosas particulares en el marco de los medicamentos utilizados de urgencia y el tratamiento de fondo

## Precauciones anestésicas

- ▶ Sin precauciones especiales salvo las propias de los pacientes respiratorios crónicos

## Medidas complementarias y hospitalización

- ▶ **Instalación:** preferentemente, una habitación individual para los bebés con ictericia ya que están debilitados
- ▶ **Acompañamiento de la familia:** es aconsejable una habitación madre-hijo, y proponer ayuda psicológica
- ▶ **Informar al paciente** y/o a sus padres sobre las distintas evoluciones posibles de la enfermedad, las precauciones que se deben tomar y las prohibiciones

## Donación de órganos

- ▶ Sí, la donación de órganos por parte del enfermo de enfisema es posible, con excepción del hígado y el pulmón

## Números de emergencia

- ▶ Puede contactar con los expertos del comité asesor del registro (tanto neumólogos como pediatras) directamente a través de la web ([www.redaat.es](http://www.redaat.es)). Existe un médico de referencia sobre el déficit de AAT en cada comunidad autónoma.

## Bibliografía

- ▶ Silverman EK, Sandhaus RA: **Clinical practice. Alpha1-antitrypsin deficiency.** *New Engl J Med* 2009, 360: 2749-57.
- ▶ Vidal R, Blanco I, Casas F, Jordi R, Miravittles M. **Diagnóstico y tratamiento del déficit de alfa-1antitripsina.** *Arch Bronconeumol* 2006, 42: 645-59.

*Estas recomendaciones han sido elaboradas con la colaboración del Dr. Jean-François MORNEX – Centro de referencia nacional de las enfermedades pulmonares raras (Centre de référence pour les maladies pulmonaires rares), Hospital cardiovascular y neumológico Louis Pradel (Hôpital cardiovasculaire et pneumologique Louis Pradel), Universidad Claude Bernard, Lyon –, del Dr. Alain LACHAUX – Servicio de gastroenterología, hepatología y nutrición pediátricas (Service de gastroentérologie, hépatologie et nutrition pédiatriques), CHU de Lyon, Bron –, de la Asociación de los pacientes con déficit de alfa-1-antitripsina (Association des Déficitaires en Alpha-1 Antitrypsine) – ADAAT Alpha1 – France, y del Dr. Gilles BAGOU – SAMU-69, Lyon, en Francia.*

Fecha de realización: 13 de octubre de 2010

*Estas recomendaciones han sido adaptadas a España con la colaboración de los Dres. Francisco Casas- Hospital Clínico San Cecilio (Granada), M<sup>a</sup> Teresa Martínez- Hospital Doce de Octubre (Madrid), Beatriz Lara- Hospital Arnau de Vilanova (Lleida), y el Sr. Mariano Pastor de la Asociación de los pacientes con déficit de alfa-1-antitripsina.*

Fecha de adaptación: 29 de abril de 2011

*Estas recomendaciones han sido traducidas gracias al apoyo financiero de Shire E.G.* 