



Con la colaboración de:

**GRIFOLS**

GUÍA PARA PACIENTES CON DÉFICIT DE ALFA-1 ANTITRIPSINA

2ª Edición

© Copyright Respira. Fundación Española de Pulmón. SEPAR

Carrer Provença 108 baixos. 08029 Barcelona

ISBN: 978-84-940708-91-1

Depósito legal: B. 15604-2014

1ª Edición en español. ISBN: 978-84-937553-2-4



Editado y coordinado por RESPIRA-FUNDACIÓN ESPAÑOLA DEL PULMÓN-SEPAR. Reservados todos los derechos. Ninguna parte de esta publicación puede ser reproducida ni transmitida en ninguna forma o medio alguno, electrónico o mecánico, incluyendo las fotocopias, grabaciones o cualquier sistema de recuperación de almacenamiento de información, sin el permiso escrito del titular del *copyright*.

# **GUÍA PARA PACIENTES** **CON DÉFICIT DE** **ALFA-1 ANTITRIPSINA**

## **Autores**

### **Ana Bustamante.**

Hospital de Sierrallana. Torrelavega. Santander.

### **Beatriz Lara.**

Hospital Arnau de Vilanova. Lleida.

### **Rafael Vidal.**

Hospital Vall d'Hebron. Barcelona.

### **Alberto Herrejón.**

Hospital Dr. Peset. Valencia.

### **Ignacio Blanco.**

Coordinador del REDAAT.

### **José María Hernández.**

Hospital General de La Palma, Canarias.



## Agradecimientos

Por autorizar a los autores la utilización de los materiales sobre tratamiento inhalado, oxigenoterapia, tabaquismo, ejercicio físico y apoyar la edición de esta guía.



A todos los miembros del comité por sus aportaciones en la redacción, diseño y distribución de la guía.



Por sus aportaciones en la corrección del texto y su apoyo a las iniciativas del REDAAT.



Por la cesión de materiales y el patrocinio de las actividades del REDAAT.

# Prólogo

La **Asociación Alfa-1 de España** nació hace ya casi 15 años con el doble objetivo de apoyar a los nuevos diagnosticados en su búsqueda de información y de especialistas sanitarios de referencia, y acompañar a los afectados por esta condición genética en su lucha diaria.

Sabemos perfectamente que se trata de dos objetivos muy amplios para una Asociación de una Enfermedad Rara, pero en nuestro ánimo está el cumplirlos, acercándonos cada día más a los *alfas* y sus familias, y extendiendo nuestras redes a todos los entornos que nos afectan, desde el hospitalario hasta el personal de nuestros asociados.

En ese camino, Alfa-1 de España tiene uno de sus principales aliados en el Registro Español de Pacientes con Déficit AAT, REDAAT. Sin Registro de pacientes no hay investigación. Y sin investigación nunca podrá llegar la cura.

Por eso agradecemos muy especialmente el trabajo y esta iniciativa del REDAAT. Para nosotros resulta de vital importancia disponer de información fiel y completa como la que proporciona esta Guía. Comprender el Déficit no siempre resulta fácil. Y para los afectados resulta imprescindible hacerlo porque sólo así se pueden poner los medios para reducir el riesgo de enfermedades, y mejorar el ánimo y la calidad de vida de los enfermos.

Alfa-1 de España pone todos sus medios a disposición de los afectados, las familias y la comunidad médica, para conseguir el diagnóstico precoz, reducir los riesgos de padecer las dolencias vinculadas al Déficit AAT y mejorar las expectativas de los enfermos.

Mariano Pastor  
Presidente  
[www.alfa1.org.es](http://www.alfa1.org.es)

# 00 ÍNDICE

1. ¿Qué es el déficit de alfa-1 antitripsina y cómo se produce?	7
2. ¿Qué consecuencias tiene?	9
3. ¿Cómo se diagnostica?	11
4. ¿Quién debe hacerse las pruebas?	13
5. Consejo genético	14
6. ¿Tiene tratamiento?	15
7. Registro Español de pacientes con déficit de alfa-1 antitripsina y asociación de pacientes	18
8. Direcciones de interés	20

## **ANEXOS**

1. Tratamiento del tabaquismo	21
2. Ejercicio físico	23
3. Nutrición	26
4. Tratamiento con inhaladores	28
5. Oxigenoterapia	32
6. Tratamiento sustitutivo con alfa-1 antitripsina	35
7. Trasplante de órganos	36

# 01 ¿QUÉ ES EL DÉFICIT DE ALFA-1 ANTITRIPSINA Y CÓMO SE PRODUCE?

El déficit de alfa-1 antitripsina es un defecto genético que hace que las personas que lo sufren tengan cantidades muy bajas en la sangre de una proteína llamada alfa-1 antitripsina (AAT).

La alfa-1 antitripsina es una proteína que nuestro organismo produce principalmente en el hígado, desde allí pasa a la sangre y se reparte por el cuerpo. Su función principal es proteger a los pulmones y otros órganos de algunas sustancias que pueden lesionarlos, como el humo del tabaco, o sustancias tóxicas que se producen en las infecciones.

La información necesaria para que el hígado produzca esta proteína se encuentra en un gen que se localiza en una de nuestras parejas de cromosomas (heredamos uno de nuestro padre y otro de nuestra madre), que es el cromosoma 14.

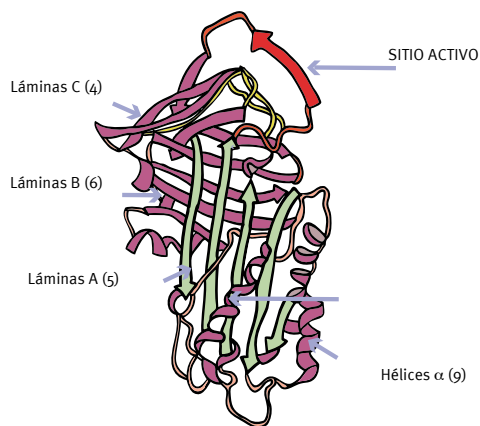


FIGURA 1. Estructura tridimensional de alfa-1 antitripsina.

Hay muchas variantes de este gen, que se denominan con una letra mayúscula. La variante más frecuente es la M, que produce una proteína que funciona con normalidad y en cantidades adecuadas. Una persona sin déficit tendrá una variante M en cada cromosoma (será MM).

Sin embargo, alguna de estas variantes genéticas origina que la proteína no se produzca (variantes nulas) o bien que tenga algún defecto y no funcione bien (variantes Z, S y otras).

Las variantes anómalas dan lugar a la aparición del déficit y su severidad dependerá del tipo de defecto genético:

- Una persona con un gen normal y otro deficitario (p. ej: MZ), produce una cantidad de proteína inferior a lo normal, pero que puede ser suficiente para no poner en riesgo su salud. A estas personas se les llama “portadores”.
- Una persona con ambos genes deficitarios (ZZ) tendrá una cantidad de proteína muy baja y que este hecho incrementará el riesgo de desarrollar enfermedades.

<b>Déficits más frecuentes</b>	<b>Cantidad de AAT</b>	<b>Riesgo de Enf. Hepática</b>	<b>Riesgo de Enfisema</b>
MS	Disminución muy leve	No	No
SS	Disminución leve	No	No
MZ	Disminución leve/moderada	Ligero	Muy ligero aumento
ZS	Disminución moderada	Moderado	Moderado
ZZ	Disminución grave	Alto	Alto

**TABLA 1. Déficits más frecuentes.**



# 02

## ¿QUÉ CONSECUENCIAS TIENE?

El déficit de alfa-1 antitripsina puede tener consecuencias para la salud a varios niveles.

### EN LOS PULMONES

El déficit de alfa-1 antitripsina puede provocar varias alteraciones.

**Enfisema:** Es la enfermedad más frecuente producida por el déficit de alfa-1 antitripsina. El enfisema es una enfermedad crónica que consiste en una destrucción gradual y progresiva de los alvéolos pulmonares, que son la estructura anatómica básica del pulmón, en la que se produce el paso del oxígeno a la sangre. A lo largo del tiempo, los pulmones aumentan de tamaño y se llenan de sacos de aire (bullas) en los que no se puede realizar el intercambio gaseoso (en los pulmones tomamos el oxígeno del aire que respiramos, y lo sustituimos por gases tóxicos que producimos en el organismo). Además, los bronquios, que son las estructuras que llevan el aire hasta los alvéolos, se estrechan y se dificulta la entrada del aire a los pulmones. De esta forma, la capacidad respiratoria va disminuyendo y el paciente nota sensación de falta de aire con los esfuerzos de forma progresiva (primero con esfuerzos intensos y con el paso del tiempo puede llegar a notarse con pequeños esfuerzos de la vida diaria como el aseo personal o el moverse por el domicilio).

Es muy importante saber que la aparición de enfisema en los pacientes con déficit de alfa-1 antitripsina está muy relacionada con el tabaquismo, por lo que la medida más importante que se puede tomar para evitar o retrasar su aparición es abstenerse de fumar y evitar la exposición pasiva al humo de tabaco y otros gases tóxicos ambientales.

**Bronquiectasias:** Son dilataciones de los bronquios. Los bronquios

inflamados pueden dilatarse formando sacos, en los que quedan retenidas las secreciones respiratorias. Esto provoca tos con expectoración abundante y la aparición de infecciones respiratorias de repetición.

## EN EL HÍGADO

En ocasiones, la proteína que producen los pacientes con déficit (más frecuente en la variante Z) no puede pasar a la sangre y queda acumulada en las células que la producen en el hígado. Esto puede producir:

**Ictericia neonatal.** En los recién nacidos se puede producir una hepatitis que hace que se acumule un pigmento (bilirrubina) que produce una coloración amarillenta en la piel y mucosas del bebé. Normalmente, tiene buen pronóstico y la coloración amarillenta desaparece en unos días. En unos pocos pacientes, puede evolucionar a una hepatitis crónica o producir un fallo hepático grave.

**Hepatitis y cirrosis.** En ocasiones, y más frecuentemente en adultos, la alteración hepática produce una hepatitis crónica (inflamación permanente del hígado), que en su etapa más avanzada puede producir cirrosis (el hígado se llena de cicatrices y pierde su función). En esta etapa se acumulan sustancias tóxicas en el organismo, y se puede acumular líquido en el abdomen (ascitis).

## EN OTROS ÓRGANOS

El déficit de AAT se ha relacionado con alteraciones en otros órganos aunque se trata de casos excepcionales:

**En la piel.** Se puede producir paniculitis. Esta enfermedad consiste en la inflamación de la grasa subcutánea, que produce la aparición de úlceras.

**Vasculitis.** Inflamación de los vasos sanguíneos.

**Fibromialgia.** La asociación entre el déficit de AAT y esta enfermedad que produce cansancio y dolor a nivel muscular y tendones, aún no está aclarada.

# 03 ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?

Por una parte hay que diagnosticar el déficit, y por otro hay que realizar otras pruebas para comprobar si hay alguna de las enfermedades relacionadas con él.

## 3.1. DIAGNÓSTICO DEL DÉFICIT DE ALFA-1 ANTITRIPSINA

Se realizan una serie de análisis de sangre.

- En primer lugar se mide la cantidad de AAT que el paciente tiene en la sangre. Si la cantidad de proteína es normal, se puede descartar esta alteración. Si está disminuida habrá que hacer otra serie de análisis para determinar el tipo de deficiencia que sufre el individuo.
- Determinación del fenotipo: estudio del tipo de proteína que se encuentra en la sangre (proteína M, Z, S...). Por ejemplo: un paciente en el que se encuentran dos tipos de proteína M y Z será un paciente portador (MZ).
- Determinación del genotipo: en algunas ocasiones es difícil conocer el tipo de déficit sólo mediante el análisis de la proteína. En estos casos se realiza un estudio genético (también mediante un análisis de sangre), que nos permitirá conocer con exactitud los dos genes que tiene el paciente.

Una vez conocido el fenotipo o genotipo no será necesario realizar más veces estos estudios, ya que no van a variar a lo largo de la vida del paciente, excepto en los individuos que han recibido un trasplante de hígado, ya que adquieren el fenotipo del nuevo hígado, que es el productor principal de la AAT pero conservan el genotipo heredado de sus padres.

### 3.2. DIAGNÓSTICO DE LAS ENFERMEDADES RELACIONADAS

Para el diagnóstico de la enfermedad pulmonar, normalmente se realizarán radiografías de tórax, pruebas de función respiratoria, y un TAC torácico. Estas pruebas se repetirán periódicamente, según las indicaciones de su médico.

Para el diagnóstico de la enfermedad hepática se realizará un análisis de sangre para valorar las enzimas hepáticas (transaminasas y otras), y en caso de que estas se encuentren alteradas, una ecografía abdominal y otros análisis para descartar otras causas de enfermedad hepática, según el criterio del especialista responsable.



FIGURA 2. Procedimiento para realizar la espirometría forzada.

# 04 ¿QUIÉN DEBE DE HACERSE LAS PRUEBAS?

Se recomienda hacer las pruebas necesarias para descartar un déficit de alfa-1 antitripsina, una vez en la vida, en los siguientes casos:

- *Pacientes con Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica (EPOC).*
- *Pacientes con asma mal controlado a pesar de seguir un tratamiento correcto.*
- *Pacientes con bronquiectasias.*
- *Clínica de disnea y tos crónica en muchos miembros de una familia.*
- *Pacientes con enfermedad hepática sin causa conocida.*
- *Pacientes con paniculitis o vasculitis de causa desconocida.*
- *Familiares consanguíneos de un paciente diagnosticado de déficit de AAT.*
- *Pacientes a los que se les haya realizado un proteinograma que muestre una disminución de alfa globulinas.*

Por lo tanto, teniendo en cuenta que el déficit de AAT es una condición hereditaria, es recomendable que los familiares en primer grado (padres, hermanos, hijos) de los individuos afectados, se realicen las pruebas, ya que podría detectarse en algún otro miembro de la familia. De esta forma, se podrían tomar medidas de prevención para evitar la aparición de las enfermedades relacionadas, y asegurar un seguimiento y tratamiento adecuados para los miembros afectados.

# 05 CONSEJO GENÉTICO

Si usted tiene déficit grave y está pensando tener hijos, sólo debe de tener en cuenta que van a recibir uno de sus genes.

- Si su pareja no es portadora ni tiene déficit, su hijo sólo será portador.
- Si su pareja es portadora o tiene déficit grave, las posibilidades de que su hijo tenga el déficit son mayores.

En cualquier caso, tenga en cuenta que siguiendo una vida saludable, y evitando fumar, su hijo tiene muchas posibilidades de tener una vida sana.



# 06 ¿TIENE TRATAMIENTO?

No existe en la actualidad ningún tratamiento que corrija la alteración genética de los pacientes con déficit de alfa-1 antitripsina, sin embargo sí que existen tratamientos para las diferentes manifestaciones que produce, e incluso la posibilidad de administrar alfa-1 antitripsina que compense el déficit.

## 6.1. ESTILO DE VIDA

Una vez diagnosticado el déficit de alfa-1 antitripsina es muy importante seguir unos hábitos de vida saludables.

- Es fundamental **no fumar**: la pérdida de capacidad respiratoria está directamente relacionada con el hábito tabáquico, de forma que personas con déficit que nunca han fumado pueden tener una expectativa de vida igual a la de personas sin el déficit. Si le han diagnosticado el déficit y nunca ha fumado es importante que mantenga esta situación. Si fuma, es fundamental que interrumpa de forma inmediata este hábito, para ello no dude en recurrir a su médico. Dejar de fumar hará que la pérdida de capacidad respiratoria se ralentice.
- Otro de los factores que aumenta la pérdida de función respiratoria es la exposición a tóxicos ambientales, fundamentalmente en el lugar de trabajo, por lo que debe extremar las precauciones marcadas por los servicios de prevención de riesgos laborales de su empresa (empleo de mascarillas si es necesario, sistemas de ventilación...).
- Debe de vigilar los síntomas que sugieran la existencia de infecciones respiratorias (expectoración más abundante y con aspecto de

pus, fiebre...) y contactar cuanto antes con su médico para iniciar un tratamiento correcto. Así mismo, su médico le indicará si debe o no recibir la vacuna antigripal y anti neumocócica.

- Es importante mantener la actividad física, adaptada a su nivel de fatiga. No debe de limitar la actividad física que realizaba anteriormente por haber sido diagnosticado de déficit de alfa-1 antitripsina, al contrario, si ya presenta fatiga con los esfuerzos, es importante contactar con su médico para iniciar un programa de ejercicio o rehabilitación para intentar mejorar su calidad de vida.
- Mantener una alimentación equilibrada y un peso adecuado también le ayudará a encontrarse mejor. Deben de evitarse el sobrepeso y la desnutrición.

## **6.2. TRATAMIENTOS PARA SU ENFERMEDAD RESPIRATORIA**

Su especialista le indicará si debe usar inhaladores u otros medicamentos para aliviar su fatiga. Como siempre, es importante seguir el tratamiento de forma disciplinada para conseguir los objetivos.

Si su enfisema le ha provocado una insuficiencia respiratoria crónica puede necesitar oxígeno. Siga las indicaciones de su médico en cuanto a las horas que debe mantenerlo y las formas de uso.

En casos de enfisema muy grave puede llegar a considerarse el trasplante pulmonar como tratamiento definitivo de su enfermedad respiratoria. Existen otras opciones como la cirugía de reducción de volumen o la reducción de bullas mediante broncoscopia pero sólo se pueden realizar en casos muy seleccionados. Su neumólogo le indicará la técnica idónea para su situación.

## **6.3. TRATAMIENTOS PARA SU ENFERMEDAD HEPÁTICA**

No existe un tratamiento específico para esta alteración. Sin embargo, es importante, al igual que en otras hepatopatías, seguir los controles médicos prescritos, evitar beber alcohol, o evitar en lo posible el uso de medicamentos sin control médico (muchos de ellos pueden tener efectos tóxicos sobre el hígado).

En los pacientes con enfermedad hepática muy avanzada puede estar indicado el trasplante de hígado. Además de corregir la alteración hepática, el trasplante de un hígado sano puede corregir el déficit ya que el nuevo hígado fabrica la proteína correctamente.



#### **6.4. TRATAMIENTO CON ALFA-1 ANTITRIPSINA**

En algunos casos con enfisema pulmonar puede estar indicado el tratamiento con alfa-1 antitripsina. La administración de AAT no repara el daño causado en los pulmones, pero frena el deterioro futuro. No tiene ningún efecto sobre la enfermedad hepática.

La AAT se obtiene de la sangre de donantes. Esta sangre sigue una serie de procesos que consiguen separar esta proteína del resto de los componentes del plasma. Los procesos de obtención garantizan la seguridad del producto a la luz de los conocimientos actuales.

Esta proteína, hoy en día no se puede administrar ni inhalada ni en comprimidos, únicamente existe para perfusión endovenosa por lo que es necesario que el paciente acuda al hospital, con una periodicidad que establecerá de acuerdo con su médico (cada semana, cada dos semanas o cada tres semanas).

# 07 REGISTRO ESPAÑOL DE PACIENTES CON ALFA-1 ANTITRIPSINA Y ASOCIACIONES DE PACIENTES

Aunque el déficit de alfa-1 antitripsina es la alteración congénita que causa enfermedad con más frecuencia en la edad adulta, no es una entidad frecuente.

El hecho de que el número de pacientes afectados sea relativamente pequeño hace que deban de agruparse los datos de los pacientes para poder avanzar en la comprensión de la enfermedad. Tanto a nivel nacional como internacional existen asociaciones de pacientes y registros médicos que tratan de aunar conocimientos y esfuerzos para avanzar en el conocimiento y tratamiento de esta enfermedad.

A finales de los 80 y principios de los 90 se crearon distintos registros de pacientes. Un registro de pacientes es una base de datos en la que se recoge información médica de los afectados (síntomas, capacidad respiratoria, evolución de la enfermedad...). Estos datos se envían de forma anónima al registro central (es imposible conocer a qué paciente corresponden los datos enviados), y son de acceso restringido a personal autorizado.

En 1993 se fundó el Registro Español de Pacientes con Déficit de Alfa-1 Antitripsina (REDAAT), en el que se recogen datos de pacientes con déficit grave de AAT con fines científicos. El registro es voluntario pero requiere la firma de un documento denominado “Consentimiento Informado” que le facilitará su médico. Con este documento usted autoriza que se incluya información clínica de su caso en la base de datos del REDAAT.

En el año 2011, el REDAAT se incorporó, además, al Registro Nacional de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III. A través de su página web, usted mismo puede registrarse y facilitar información sobre su caso en particular. También será necesario que aporte su consentimiento.

Además, existen asociaciones de pacientes que ponen en común sus experiencias y conocimientos de la enfermedad, a nivel nacional como internacional. En España existe la Asociación Española para el Déficit de Alfa-1 Antitripsina (Alfa-1 España) que dispone de información y actividades dirigidas para todos los pacientes interesados.

Los expertos integrantes del comité asesor del REDAAT son los siguientes:

### **COORDINADORES DEL REGISTRO ESPAÑOL DE PACIENTES CON DÉFICIT DE ALFA-1 ANTITRIPSINA**

- Ignacio Blanco (ignacio.blanco@sespa.princast.es)
- Ana Bustamente (abustamante@hsl.scslud.es)

### **NEUMÓLOGOS DE ADULTOS**

- Sergio Cadenas, León (sercam.2007@gmail.com )
- Francisco Casas, Granada (franciscocasas@neumosur.net)
- José M<sup>a</sup> Hernández Pérez, Canarias (jmherper@hotmail.com)
- Lourdes Lázaro, Burgos (lourlazar@gmail.com)
- Maite Martínez, Madrid (mmartinezm.hdoc@salud.madrid.org)
- Marc Miravittles, Barcelona (marcm@separ.es)
- Esther Rodríguez, Barcelona (estherod@vhebron.net)
- María Torres Durán, Vigo (mtordur@yahoo.es)

### **PEDIATRAS**

- M<sup>a</sup> Jesús Cabero, Santander (mariajesuscabero@gmail.com)
- Amparo Escribano, Valencia ( aescribano@separ.es)
- Gloria García, Madrid (ggarcia.hdoc@salud.madrid.org)

### **INVESTIGADORES BÁSICOS**

- Francisco Dasí, Valencia (francisco.dasi@uv.es)
- Francisco Rodríguez Frías, Barcelona (frarodri@gmail.com)

### **LABORATORIO DE REFERENCIA**

- Beatriz Martínez, Madrid (bmartinezd@isciii.es)

### **GESTIÓN DEL REDAAT**

- Beatriz Lara, Barcelona (beat1135@gmail.com)

# 08

## DIRECCIONES DE INTERÉS

- [www.alfa1.org.es](http://www.alfa1.org.es) (Asociación de pacientes Alfa-1 de España).
- [www.redaat.es](http://www.redaat.es) (Registro Español de Pacientes con Deficit de AAT). Tiene información para pacientes.
- [www.separ.es](http://www.separ.es) (Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica). Dispone de un área para pacientes con múltiples materiales.
- <https://registorraras.isciii.es> (Registro Nacional de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III). Contiene información general sobre diversas enfermedades raras y un apartado para que los afectados se registren.
- [www.gesepoc.com](http://www.gesepoc.com). Web de la Guía Española de la Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica.
- [www.lovexair.com](http://www.lovexair.com). Fundación dedicada a las enfermedades respiratorias con diversos materiales y actividades para pacientes y familiares.

# ANEXO

## 01 TRATAMIENTO DEL TABAQUISMO

Dejar de fumar es la principal medida que debe adoptar para proteger sus pulmones. La combinación de tratamiento psicológico y farmacológico controlado por profesionales es la medida que ha demostrado mayor éxito en el abandono del tabaco. Para ello existen algunos medicamentos que pueden ayudarle a conseguirlo:

- productos que contienen nicotina: NICORETTE®, NICOTINELL® (parches, chicles, comprimidos).
- productos que no contienen nicotina: CHAMPIX®, ZYNTABAC® y otros de uso menos frecuente. Su médico puede indicarle cual de ellos es el más adecuado para su caso. Siempre debe seguir sus instrucciones en cuanto a dosis y duración del tratamiento para asegurar su efecto.

### DECÁLOGO PARA DEJAR DE FUMAR

#### PREPARACIÓN

- Piense por qué fuma cada vez que encienda un cigarro, e infórmese sobre el tabaco.
- Busque sus motivos para dejar de fumar.
- Evite las situaciones que asocia con fumar, y elija ambientes sin humo.
- Decida el día que va a dejar de fumar y, si lo cree oportuno, dígaselo a sus familiares y amigos.

#### PLAN DE ACCIÓN. ¿QUÉ HACER EL PRIMER DÍA?

- Levántese un poco antes y haga ejercicio físico; beba zumo y agua.
- Debe estar lo más activo posible durante todo el día, de manera que sus manos y boca estén ocupadas.

- Decídase a no fumar, aunque solo sea el día de hoy.

### **¿CÓMO MANTENERSE SIN FUMAR?**

- Practique alguna actividad física, mejor en grupo, y tome una dieta rica en frutas y verduras. Relea su lista de motivos para dejar de fumar.
- Si siente un deseo muy fuerte de fumar, no se preocupe, relájese, respire profundamente y concéntrese en lo que está haciendo. También puede consultar a los profesionales sanitarios
- No ceda ni por un solo cigarrillo, y recuerde que el deseo de fumar disminuye después de la segunda o tercera semana; se puede felicitar por cada día que pasa sin fumar. ¡ESTA VEZ SEGURO QUE LO CONSEGUIRÁ!

# ANEXO

## 02 EJERCICIO FÍSICO

En este apartado revisaremos el impacto que el sedentarismo y la falta de ejercicio tienen sobre los músculos, tanto los respiratorios como los no respiratorios, y cómo se pueden entrenar éstos para conseguir mejorar la respiración y la tolerancia al ejercicio.

### **¿QUÉ PASA SI NO EJERCITO MIS MÚSCULOS RESPIRATORIOS?**

Mucha gente que tiene falta de aire (disnea) leve o moderada cree que el ejercicio es dañino para sus pulmones y su corazón. Sienten que si no se exceden y si toman las cosas con calma van a disfrutar más de la vida. ¡Esto está muy lejos de la verdad! Cuanto menos activo es usted, más pérdida de aire y sensación de ahogo tendrá, inclusive durante una actividad de muy poco esfuerzo. Recuerde que el ejercicio físico hará que usted sea más activo, y puesto que el movimiento físico es necesario para el trabajo, el ocio, los viajes y el sexo, respirar más fácilmente durante estas actividades puede ayudarle a disfrutar más de la vida.

### **EJERCICIO FÍSICO O CÓMO ENTRENAR MIS MÚSCULOS**

#### **¿QUÉ ES EL ENTRENAMIENTO MUSCULAR?**

La limitación de la actividad física es uno de los problemas más frecuentes y que más interfiere con la calidad de vida de los pacientes con enfermedades respiratorias crónicas entre las que destaca la EPOC. Su tratamiento y eventual mejoría son un objetivo terapéutico de primer orden mediante programas de rehabilitación y entrenamiento físico. Existen tres modalidades clásicas de entrenamiento muscular:

- El entrenamiento de las extremidades superiores.
- El entrenamiento de las extremidades inferiores.
- El entrenamiento de los músculos inspiratorios (Tabla 2).

**Entrenamiento de extremidades las superiores:** Es importante, ya que las actividades físicas que exigen movilizar los brazos sin puntos de apoyo (peinarse, afeitarse, ducharse) con frecuencia ocasionan alteración en el patrón respiratorio y disnea. Este entrenamiento puede realizarse con ayuda de un cicloergómetro diseñado para ser manejado con los brazos, y llevado a cabo mediante la elevación de brazos (entrenamiento sin soporte) con mancuernas de diferente peso.

**Entrenamiento de extremidades las inferiores:** Es la medida rehabilitadora más eficaz, la que más incrementa la capacidad y la tolerancia al ejercicio, reduce la sensación de disnea y mejora la calidad de vida. Existen varias posibilidades para conseguir un adecuado entrenamiento de las piernas. En la primera, denominada de ejercicio de alta intensidad, el paciente se ejercita, mediante bicicleta o cinta sin fin, realizando un esfuerzo progresivo cuya intensidad se sitúa cerca del máximo posible. En la segunda, denominada de ejercicio submáximo, el paciente se ejercita, también con bicicleta o cinta, de forma estable pero con una intensidad más moderada. Por último, la introducción de los programas de rehabilitación domiciliaria ha hecho posible un entrenamiento sencillo consistente en realizar marcha durante 30-45 minutos, adiestrando al paciente para que desarrolle la mayor velocidad que le permita su limitación fisiológica, sin sentir malestar importante y con un control mediante podómetro.

**Entrenamiento de los músculos inspiratorios:** Su objetivo es mejorar la fuerza y la resistencia de los músculos respiratorios.

Puede conseguirse de dos maneras:

1. Respirando a través de una boquilla aplicada en la boca y que opone resistencia a la inspiración; con esto se consigue mejorar tanto la fuerza como la resistencia de los músculos inspiratorios.
2. Realizando maniobras de hiperventilación, es decir, respirar de forma rápida y profunda; con esto se incrementa la resistencia, pero está en desuso porque sería necesario prevenir los efectos adversos de la hiperventilación (mareos, calambres, etc.).

Recuerde: para realizar un programa de entrenamiento, el paciente acudirá varias veces a la semana al gimnasio del hospital donde un médico y un fisioterapeuta diseñarán el protocolo más adecuado a sus características (tipo de enfermedad, gravedad de la misma, enfermedades asociadas, etc.). Estos programas suelen durar unas 8-10 sema-



nas, y posteriormente el enfermo debe continuar realizando los ejercicios aprendidos en su domicilio, para mantener a largo plazo los beneficios obtenidos. En muchas ocasiones, estos programas supervisados por médicos y fisioterapeutas no están al alcance de todos los pacientes, por lo que en el apartado siguiente describimos una serie de ejercicios sencillos, y que pueden ser de gran utilidad para aliviar la sensación de falta de aire y mejorar de forma progresiva la tolerancia al esfuerzo

ENTRENAMIENTO MUSCULAR EN REHABILITACIÓN RESPIRATORIA	
Músculos inspiratorios	Respiración contra resistencia
	Maniobras de hiperventilación
Entrenamiento de resistencia de extremidades superiores	Levantamiento de pesas (sin soporte)
	Cicloergómetro (con soporte)
	Remo
Entrenamiento de resistencia de extremidades inferiores	Marcha
	Escaleras
	Cicloergómetro
	Cinta ergométrica
Entrenamiento de fuerza de músculos esqueléticos	Ejercicios multigimnásticos en banco

**TABLA 2.** Entrenamiento muscular en rehabilitación respiratoria.

Su médico le indicará los programas de rehabilitación más adecuados.

# ANEXO

## 03 NUTRICIÓN

Una nutrición equilibrada es esencial para lograr una vida sana. En el caso de los enfermos respiratorios una alimentación adecuada llega a convertirse en algo vital. El principal problema que se produce en los pacientes con enfisema es la pérdida de peso. El estado nutricional se puede cuantificar mediante el Índice de Masa Corporal (IMC) que es la relación entre el peso (Kg.) partido por la talla al cuadrado (metros). Un IMC menor de 21 Kg/m<sup>2</sup> indica desnutrición. Las causas de la desnutrición son variadas. Existe una mayor sensación de plenitud tras la ingesta con dificultad para respirar y una disminución del apetito, que trae como consecuencia una debilidad muscular, un deterioro de la calidad de vida y una predisposición a las infecciones.

La dieta ideal diaria debe proporcionar 35 kilocalorías por Kg. de peso, con una proporción compensada de un 20% de proteínas (1 gr. por Kg. de peso), un 30% de lípidos y el 50% restante de carbohidratos. En general, se recomienda no abusar de las grasas ya que son de difícil digestión, mientras que los hidratos de carbono aportan energía de rápida absorción. Por otro lado, un exceso de proteínas aumenta el gasto energético.

En general, se recomienda realizar comidas de poca cantidad y varias veces al día. Los alimentos deben ser nutritivos y fáciles de ingerir. La mejor bebida es el agua, al menos un litro y medio al día. Deben evitarse las bebidas gaseosas y el alcohol. La alimentación habitual diaria debe constar de productos lácteos, cereales, legumbres, verduras, hortalizas y frutas. Se pueden añadir carnes o pescados y los llamados enriquecedores de la dieta como salsas, frutos secos, galletas, cacao, miel o huevos. Los estimulantes del apetito o los suplementos alimenticios se pautan en ocasiones de forma individualizada por especialistas. Por último, el ejercicio físico, como andar media hora al día, será un excelente complemento.

## CONSEJOS NUTRICIONALES

Cuando se encuentra bien...

- Dieta equilibrada (3-4 tomas/día).
- Tome los alimentos sosos.
- Control periódico del peso.
- Procure evitar las digestiones pesadas.
- Combata el estreñimiento. Tome fibra.

Cuando se encuentre mal...

- Comidas ligeras y poco abundantes (5-6 tomas de consistencia blanda).
- Evite digestiones pesadas.
- Evite alimentos flatulentos (col, coliflor, cebollas, etc.) y la ingesta excesiva de hidratos de carbono (pan, pastas, patatas, arroz...).
- No tome bebidas con gas.
- Incremente el aporte de calcio (lácteos y derivados) mientras esté tomando corticoides orales (cortisona), beba agua (un mínimo de 1,5 litros/día) y evite las bebidas alcohólicas.

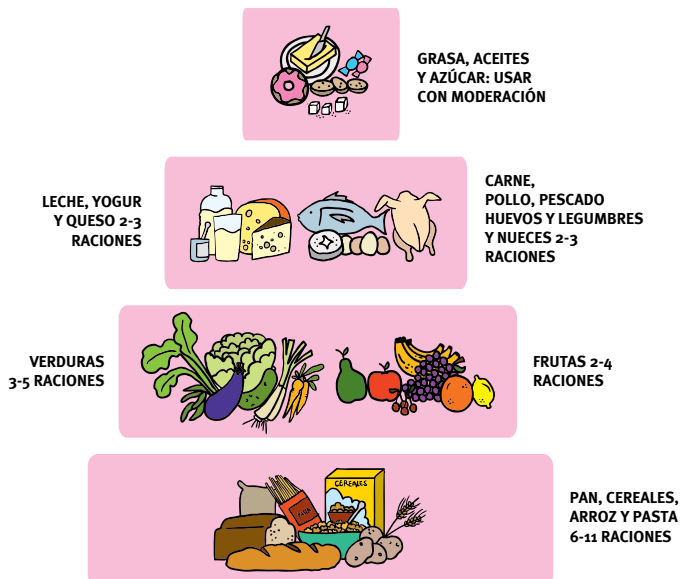


FIGURA 3. Pirámide alimentaria.

# ANEXO

## 04 TRATAMIENTO INHALADO

Para que el medicamento llegue en cantidad suficiente a los bronquios es necesario emplear el inhalador de forma correcta, y para conseguirlo hay que aprender la forma de uso. Cada tipo de inhalador tiene una técnica de inhalación diferente. A continuación se describen las diferentes maneras de utilizar correctamente los distintos tipos de inhaladores, excepto los nebulizadores, ya que éstos son de uso hospitalario generalmente.

- Destapar el cartucho y situarlo en posición vertical.
- Sujetar el cartucho entre los dedos índice y pulgar, con el índice arriba y el pulgar en la parte inferior, y agitarlo.
- Efectuar una espiración lenta y profunda.
- Colocar la boquilla del cartucho totalmente en la boca, cerrándola a su alrededor. Inspirar lentamente por la boca. La lengua debe estar en el suelo de la boca, no interfiriendo la salida del medicamento.
- Una vez iniciada la inspiración presionar el cartucho (una sola vez) y seguir inspirando lenta y profundamente hasta llenar totalmente los pulmones.

### ¿CÓMO SE UTILIZAN DE FORMA CORRECTA?

#### INHALADORES PRESURIZADOS

- Es muy importante que se efectúe la pulsación después de haber iniciado la inspiración.
- Retirar el cartucho de la boca. Aguantar la respiración unos 10 segundos.
- Enjuagar la boca con agua. Para los que se activan automáticamente con la inspiración los pasos son los mismos, salvo en algún modelo en que hay que levantar una palanca para activarlo.

- Destapar el cartucho y situarlo en posición vertical.
- Sujetar el cartucho entre los dedos índice y pulgar, con el índice arriba y el pulgar en la parte inferior, y agitarlo.
- Acoplar el cartucho a la cámara.
- Efectuar una espiración lenta y profunda.
- Disparar una sola vez.
- Coger aire lentamente hasta llenar los pulmones (como alternativa respirar cuatro o cinco veces lentamente por la boca).
- Aguantar la respiración durante unos 10 segundos.
- Enjuagar la boca con agua.

### **INHALADORES PRESURIZADOS CON CÁMARA DE INHALACIÓN**

- Destapar el inhalador deslizando la tapadera.
  - Cargar el inhalador deslizando el gatillo hacia abajo.
  - Efectuar una espiración lenta y profunda.
  - Inspirar profunda y enérgicamente.
  - Aguantar la respiración durante unos 10 segundos.
  - Enjuagar la boca con agua.
  - Destapar el inhalador.
- 
- Cargar girando la rosca inferior a la derecha y luego hacia la izquierda.
  - Efectuar una espiración lenta y profunda.
  - Inspirar profunda y enérgicamente.
  - Aguantar la respiración durante unos 10 segundos.
  - Enjuagar la boca con agua.
- 
- Destapar el inhalador
  - Colocar la cápsula en el interior y tapar.
  - Agujerear la cápsula apretando los botones laterales.
  - Efectuar una espiración lenta y profunda.
  - Inspirar profunda y enérgicamente.
  - Aguantar la respiración durante unos 10 segundos.
  - Enjuagar la boca con agua.

### **INHALADORES DE POLVO: TURBUHALER, AEROLIZER, HANDIHALER, ETC.**

- Destapar el inhalador deslizando la tapadera.
- Cargar el inhalador deslizando el gatillo hacia abajo.
- Efectuar una espiración lenta y profunda
- Inspirar profunda y enérgicamente.
- Aguantar la respiración durante unos 10 segundos.
- Enjuagar la boca con agua.

## ¿QUÉ SE ESTÁ INVESTIGANDO?

Los inhaladores presurizados utilizaban hasta ahora clorofluorocarbonos para propulsar el medicamento fuera del dispositivo. Sin embargo, aunque estas sustancias no son dañinas para las personas que inhalan, resultan perjudiciales para la capa de ozono de la tierra, por lo que estos propelentes están siendo sustituidos por otros que no utilizan clorofluorocarbonos, es decir, los inhaladores son cada vez más ecológicos. La investigación en los últimos años está centrada en el diseño de dispositivos más fáciles y cómodos para los pacientes, y es así como han aparecido los inhaladores más modernos, que son los de polvo seco con contador de dosis. Se sigue trabajando en esto ya que todavía hay mucho margen de mejora.

## DECÁLOGO DE CONSEJOS PARA EL PACIENTE

1. Tome los inhaladores las veces indicadas por su médico. Los medicamentos eficaces dejan de serlo cuando no son tomados.
2. Aprenda el uso correcto de sus inhaladores. En el centro de salud o en el hospital se lo enseñarán.
3. Asegúrese que sabe utilizar correctamente sus inhaladores. En las revisiones médicas lo comprobarán. No se sienta molesto, es necesario para mantener en el tiempo su uso correcto.
4. Enjuague la boca y garganta después de tomar los inhaladores, sobre todo los que lleven esteroides.
5. Haga coincidir la toma de los inhaladores de mantenimiento (los que hay que tomar todos los días) con alguna rutina diaria (p. ej. lavarse los dientes); si lo realiza antes se convertirá también en una rutina.
6. Lave frecuentemente con agua y jabón las cámaras de inhalación.
7. Los medicamentos en inhalación son muy eficaces a dosis pequeñas.
8. Sepa distinguir entre los inhaladores que alivian inmediatamente los síntomas y los que no lo hacen. Ambos son útiles, aunque no perciba un alivio inmediato el fármaco va actuando poco a poco en sus pulmones consiguiendo un efecto a más largo plazo.
9. Consulte al neumólogo todas las dudas que tenga sobre la medicación inhalada.
10. El éxito del tratamiento depende muchas veces de lo correcto que se administre la medicación inhalada.



FIGURA 4. Dispositivos monodosis.



FIGURA 5. Dispositivos multidosis.

# ANEXO

## 05 OXIGENOTERAPIA

### ¿POR QUÉ ES IMPORTANTE CUMPLIR CON EL TRATAMIENTO?

Porque la oxigenoterapia mejora la supervivencia de los pacientes con Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica (EPOC) que presentan insuficiencia respiratoria crónica. La recomendación terapéutica habitual es recibir oxígeno durante un mínimo de 15 horas diarias (incluyendo las horas de sueño) aunque lo ideal sería oxígeno continuo acercándose a las 24 horas al día.

La oxigenoterapia no es peligrosa ni crea adicción. A los 15-30 minutos de dejar de tomar oxígeno, el gas ha desaparecido de la sangre. Por este motivo hay que tomarlo continuamente y es un grave error abandonar la terapia cuando los síntomas mejoran.

Otro motivo para abandonar el tratamiento es la incomodidad de los aparatos utilizados que a menudo impiden llevar una vida normal, limitan las salidas de casa y la vida social. Pregunte a los profesionales que le atienden cuál es la mejor solución según sus necesidades.

### ¿QUÉ ES UNA FUENTE DE SUMINISTRO DE OXIGENO?

Es el aparato que suministra el oxígeno. Aunque el producto final siempre es oxígeno en estado gaseoso, hay tres formas de suministrarlo:

1. **Bombonas:** almacenan el oxígeno a presión. Son pesadas, difíciles de mover y con una capacidad limitada que incluso con los recipientes más grandes no supera las 48h. Las botellas más ligeras son más manejables pero tienen una capacidad muy limitada.



2. **Concentrador:** un compresor eléctrico hace pasar el aire ambiente por un filtro que retiene el nitrógeno y da como resultado un gas con más del 99% de oxígeno. Es un aparato más fácil de mover y no necesita recambios aunque requiere una toma de corriente. Existen concentradores portátiles con la posibilidad de funcionar con baterías.
3. **Oxígeno líquido:** el oxígeno se almacena en estado líquido. En contacto con el aire se evapora y puede inhalarse. Requiere suministro periódico pero se pueden recargar recipientes más pequeños y trasportarlos fácilmente.

## ¿CÓMO ELEGIR LA FUENTE DE OXÍGENO MÁS ADECUADA PARA CADA PERSONA?

Para elegir la fuente más adecuada hay que tener en cuenta el flujo de oxígeno prescrito por el médico y la capacidad de movilidad y de llevar peso del paciente. Por eso la elección debe ser consensuada entre el paciente y su médico.

**FUENTES ESTÁTICAS:** Son equipos pesados y difíciles de transportar que se utilizan en casa.

1. **Bombonas grandes:** almacenan el oxígeno, se tiene en casa por seguridad, por si se va la luz, por ejemplo.
2. **Concentradores:** poco a poco van reduciendo su tamaño y peso. Incorporan ruedas para facilitar la movilidad en casa o trasportarlos a segundas residencias.
3. Recipientes de almacenaje de **oxígeno líquido:** se utilizan para recargar recipientes portátiles.

**FUENTES PORTÁTILES:** Pueden utilizar válvulas ahorradoras para aumentar la autonomía.

1. **Bombonas de oxígeno** convencional de tamaño reducido para llevar en mochilas.
2. Recipientes pequeños de **oxígeno líquido**, su autonomía depende de su capacidad de almacenaje.
3. **Concentradores portátiles**, la autonomía depende de la capacidad de la batería.

## **¿CÓMO SE ADMINISTRA EL OXÍGENO?**

- Cánulas o gafas nasales: son dos tubos de plástico flexible que se adaptan a las fosas nasales y que se sostienen sobre las orejas. Es el sistema más usado para administrar oxígeno a bajos flujos. Es barato, cómodo, fácil de usar y en general bien tolerado. Permite hablar, comer, dormir y expectorar sin interrumpir el aporte de  $O_2$ . Son la forma de administración de oxígeno más adecuada.
- Mascarillas: son dispositivos de plástico suave y transparente que cubren la boca, la nariz y el mentón del paciente. Molestan al expectorar y al comer y más fácil que se desplacen durante la noche. En algunos casos pueden ser útiles las llamadas válvulas ahorradoras. La mayor parte de aparatos liberan oxígeno continuamente, incluso mientras espiramos. El oxígeno que se libera mientras espiramos no se utiliza. Mediante las válvulas ahorradoras el oxígeno se libera únicamente al inspirar. Gracias a las válvulas las bombonas ligeras tienen más autonomía.

## **¿QUÉ MEDIDAS DE PRECAUCIÓN DEBO TOMAR MIENTRAS ESTOY EN TRATAMIENTO?**

El oxígeno no es un gas inflamable por sí mismo, pero favorece que ardan otras materias por eso es necesario tomar precauciones.

- Conserve la fuente de oxígeno alejada de material combustible puntos de combustión.
- No utilice grasas ni aceite para limpiar o lubricar los aparatos.
- Sea cuidadoso al rellenar un recipiente portátil.
- No cocine con llama mientras recibe el tratamiento.
- No acerque una llama donde hay oxígeno.
- No aproxime la botella a fuentes de calor ni la ponga al sol.
- Y por supuesto, no fume.

# ANEXO

## 06 TRATAMIENTO SUSTITUTIVO CON ALFA-1 ANTITRIPSINA

El tratamiento sustitutivo con alfa-1 antitripsina consiste en la administración de la proteína por vía endovenosa en forma de suero. El medicamento se comercializa en forma de polvo liofilizado que debe reconstituirse en líquido en condiciones de esterilidad en el hospital, justo antes de su administración. La infusión requiere la colocación de un catéter endovenoso a través del cual se administra el suero. Los efectos secundarios son muy poco frecuentes y leves (dolor de cabeza, sensación de mareo, molestias en el punto de punción....) por lo que habitualmente no necesitan tratamiento ni obligan a su interrupción. Existen en el mercado español dos productos disponibles (Prolastina® y Trypsone®) de igual eficacia. Su médico le indicará la dosis y periodicidad de administración que precisa para mantener una cantidad de AAT en sangre que proteja sus pulmones. Este tratamiento no influye en la afectación del hígado.



FIGURA 6. Presentación del Trypsone® y la Prolastina®.

# ANEXO

## 07 TRASPLANTE DE ÓRGANOS

El trasplante de órganos es una operación quirúrgica de gran complejidad y gravedad que consiste en sustituir el órgano dañado por otro procedente de un donante. Al tratarse de un órgano de otra persona su material genético es diferente al del receptor y por tanto existe el riesgo de que se produzca un rechazo por lo que tras la cirugía, es necesario tomar medicación permanente para prevenir esta complicación (tratamiento inmunodepresor). Se trata de un tratamiento restringido a casos muy concretos, sólo una minoría de los pacientes que sufren hepatopatía y enfisema necesitarán este tipo de intervención. Su especialista le pondrá en contacto con los hospitales de referencia de trasplante en el caso de que su situación clínica lo precise.



