

Avanza la creación de un verdadero Registro de afectados por el Déficit de Alfa-1 Antitripsina



Las cosas parecen estar moviéndose. Las dos entidades que cuentan con mecanismos para acoger registros de afectados por el Déficit de Alfa 1 Antitripsina, el Instituto Carlos III y la SEPAR, firmaron a inicios de este año un convenio de colaboración. Pero este convenio no servirá de nada si nosotros mismos, los afectados, no nos ponemos manos a la obra y colaboramos. Sin registro es difícil la investigación; y sin investigación nunca llegará la cura. Tenemos en nuestras manos una parte de la responsabilidad: dejarnos ver para después hacernos oír. **Pág 5**

Viajar en avión con oxígeno

Los afectados por enfermedades respiratorias piden soluciones para sentirse independientes en sus viajes. La inexistencia de una regulación específica hace que los pasajeros que necesitan oxígeno en vuelo estén a merced del criterio de las compañías aéreas. Nuestra Asociación ha realizado un esfuerzo por radiografiar la situación en España, que os presentamos en este reportaje.



La inexistencia de una regulación específica hace que los pasajeros que necesitan oxígeno en vuelo estén a merced del criterio de las compañías aéreas. Nuestra Asociación ha realizado un esfuerzo por radiografiar la situación en España, que os presentamos en este reportaje.

Pág 3

Los beneficios del ejercicio moderado

Mantener una buena condición física es fundamental en pacientes con dolencias pulmonares crónicas. Practicar ejercicio moderado de forma regular ayuda a mejorar la condición respiratoria y la resistencia al esfuerzo y, aunque en un principio pudiera resultar fatigoso, hay recompensa a largo plazo. Así lo certifican en este reportaje dos de nuestros asociados: **Joan Alonso** y **Diego Alba**. Mientras más eficientes sean los músculos, menos oxígeno necesitarán para hacer el mismo tipo de ejercicio **Pág 6**

Sumario

EDITORIAL 2

ARTÍCULOS

Dr. Ignacio Blanco: Déficit de alfa-1-antitripsina: ¿una condición rara o raramente diagnosticada? ... 8

ACTIVIDADES

Año SEPAR 2012 de las Enfermedades Respiratorias Minoritarias..... 10

Actividades del Día Mundial de la EPOC 12

BREVES 13

REVISTA DE PRENSA

Amadeu Monteiro en un reportaje de TVE 17

Interviú recoge el caso de Mariano Pastor 17

RINCÓN DEL ALFA

Convivencia entre alfas en Portugal..... 20

Líneas de investigación

El trasplante de células hepáticas, una línea prometedora para alfas

Un estudio realizado en animales en la Universidad de Yeshiva demuestra que las células sanas trasplantadas revocaron la fibrosis hepática. **Pág 18**

de pacientes con fibromialgia, vasculitis sistémica, paniculitis o asma bronquial. **Pág 18**

Halozyme y Intrexon colaboran para desarrollar la aplicación subcutánea de la proteína Alfa 1

Las dos compañías han anunciado la firma de un acuerdo para trabajar unidas en un sistema que permita la aplicación vía subcutánea de la proteína Alfa 1.

Pág 18

La eficacia de la terapia de sustitución del AAT en casos diferentes al enfisema pulmonar genético.

Se ha estudiado la eficacia del tratamiento en pequeños grupos



Mariano Pastor (Presidente Alfa-1 España)

Estimadas asociadas y asociados,

Para mi es un auténtico placer poder dirigirme a vosotros desde las páginas de nuestro Boletín. Se que muchos lo esperabais hace ya tiempo. Si no ha llegado antes a vuestras manos os aseguro que no ha sido por falta de interés por nuestra parte.

Ya sabréis que hace un tiempo se reestructuró la Junta Directiva de la Asociación. En este tiempo el nuevo equipo hemos ido acometiendo distintas acciones que ocuparon todo nuestro tiempo. Esto, unido a la incertidumbre sobre los apoyos económicos externos con que se contaba en la Asociación, ha hecho que nos retrasemos en la preparación e impresión de este número. Pero confío en que lo sepáis comprender. Y en que partir de ahora podamos recuperar la regularidad que siempre ha caracterizado a esta publicación. Desde ahora mismo os invito y animo a todos para que participéis y os impliquéis no sólo en la preparación del próximo número, sino también en las restantes tareas de la Asociación.

En todo caso lo que os puedo asegurar es que durante estos meses la Junta Directiva no ha estado quieta, ni mucho menos. Y debo reconocer que muchos de nuestros esfuerzos y dedicación han estado marcados, como os decía, por la incertidumbre sobre los apoyos económicos con que la Asociación contaba hasta hace un tiempo. Pero, sobre todo, por los problemas que han ido surgiendo con la administración del tratamiento de sustitución a los pacientes *alfa* respiratorios. Hemos ya detectado (y combatido con los afectados) situaciones de retrasos o cambios en su administración. Y últimamente también recabado información sobre cómo puede afectar a los *alfas* la nueva normativa sobre el copago de medicamentos.

Por el momento nos alivia mucho saber que los problemas son casos aislados. Pero hay que estar alerta. Contamos no sólo con nuestra fuerza sino también con la de organizaciones a las que estamos asociados (FEDER, FENAER, Alfa Europa). Por ello, quizá ahora es cuando tiene más sentido que nunca que los *alfas* formemos parte de una asociación. Siempre se ha dicho que la unión hace la fuerza. Y es evidente que ahora necesitamos todas las fuerzas que podamos reunir no sólo para mantenernos sino para seguir creciendo como organización

Somos perfectamente conscientes de que muchos de vosotros y vuestras familias estáis sufriendo esta crisis económica que parece que nunca se va a acabar. Y que ello repercute en vuestros bolsillos, y en los fondos que nos quedan disponibles tras hacer frente a las necesidades básicas. Por saberlo precisamente es por lo que os agradecemos el esfuerzo que hacéis permaneciendo en la Asociación. Aún más. Me complace informaros de que en estos meses ha habido más *alfas* que han contactado con nuestra Asociación en demanda de información y apoyo; y que, posteriormente, han decidido unirse a nosotros. Seguimos, pues, creciendo, aunque sea lentamente.

Quiero aprovechar estas páginas para ponerme a vuestra disposición. Y para pedir os que en la medida de vuestras posibilidades colaboréis con la Asociación, con el convencimiento de que vuestra dedicación es para todos los *alfas* españoles.

Espero veros a todos en nuestra próxima Asamblea general, de la que os anunciaremos fechas y sede después del verano.

ADVERTENCIA:

La Asociación Alfa 1 de España y todos sus colaboradores piden a los lectores que consulten siempre a su médico acerca de los tratamientos a seguir en su caso particular. Por lo tanto esta Asociación no se hace responsable de cualquier anomalía o reacción que se pueda producir en aquellos pacientes que no observen estas advertencias.

**LOS ARTÍCULOS INCLUIDOS EN ESTE BOLETÍN SON DE CARÁCTER ÚNICAMENTE INFORMATIVO
Y EN NINGÚN CASO SUSTITUYEN AL CONSEJO MÉDICO.**

Edita: Asociación Alfa-1 de España. Xose Chao Rego 8, bajo. 15705 Santiago de Compostela.

Teléfono: : (+34) 981 555 920 E-Mail: info@alfa1.org.es

Consejo Editorial: Mariano Pastor, Elena Goyanes, Abilio Mota, Consuelo Pérez, Fuensanta Soria y Amadeu Monteiro.

Redacción y colaboración: Dr. Ignacio Blanco, Lucía Cheda, Marta Gómez, Amadeu Monteiro y Carmen Rey.

Producción: Versal Comunicación, S.L.

Impresión: Tórculo Artes Gráficas

Se editan 500 ejemplares para distribuir de forma gratuita entre socios, médicos y colaboradores.

Viajar en avión con oxígeno

La ausencia de normativa provoca indefensión en el usuario

Los afectados por enfermedades respiratorias piden soluciones para sentirse independientes en sus viajes. La inexistencia de una regulación específica hace que los pasajeros que necesitan oxígeno en vuelo estén a merced del criterio de las compañías aéreas. Nuestra Asociación ha realizado un esfuerzo por radiografiar la situación en España.

A bordo de los aviones están prohibidos los generadores de oxígeno porque lo consideran mercancía peligrosa, por lo que algunas aerolíneas proporcionan el servicio con un coste adicional y sólo en rutas de corto recorrido; mientras que otras permiten utilizar los concentradores portátiles propiedad del usuario con certificación. Lo único común a todos los casos analizados por nuestra asociación es la necesidad de presentar un informe médico y de planificar el vuelo con antelación. Algunos de nuestros asociados denuncian haberse sentido indefensos ante las compañías. En muchos casos se ven abocados a dar vueltas y más vueltas antes de conseguir finalizar una gestión. En otros, los sobrecostes que deben asumir para viajar pueden llegar a superar el precio del propio billete. Ante las dificultades, muchos afectados por enfermedades respiratorias desisten de la idea de volar para evitar problemas.

auditiva, y nada dice de los afectados por enfermedades pulmonares. Fuentes de la Agencia Estatal de Seguridad Aérea del Ministerio de Fomento con-

aerolínea para saber si debe portar su propio aparato o si se le proporciona. En este último supuesto pueden cobrarle por el servicio.

Pagar más

Iberia, la principal compañía aérea española, y su filial para vuelos regionales Air Nostrum, no permiten el uso de POCs y facilita el oxígeno a un coste de 180

Normativa

La fuerte presión ejercida por las asociaciones estadounidenses de enfermos crónicos de pulmón hizo que la Administración Federal de Aviación (FAA) permitiera el uso de concentradores portátiles de oxígeno (POC) en vuelos comerciales. En España, y en general en Europa, existe un vacío legal en lo referente a los derechos de los pasajeros con necesidad de oxígeno suplementario. La normativa comunitaria de asistencia a Personas con Movilidad Reducida, en vigor desde 2008, sólo afecta a viajeros con discapacidad de locomoción, visual o

sultadas por nuestra Asociación aseguraron que hoy por hoy la única normativa aplicable a la navegación aérea con oxígeno es la de mercancías peligrosas. Por lo tanto, el enfermo queda a expensas de las condiciones del contrato de transporte firmado con la compañía. Siempre según las mismas fuentes, el usuario deberá ponerse en contacto con la

Documentación que se requiere para volar con oxígeno

La capacidad respiratoria disminuye en el avión

Los pacientes con enfermedad pulmonar que no reciben tratamiento con oxígeno a domicilio no están exentos de poder tener dificultades para respirar en el avión, porque la presión en cabina es más baja de lo normal. Antes de realizar un viaje es preciso consultar con el médico para ver cómo

reaccionamos ante la altitud. Así lo hizo nuestro presidente, **Mariano Pastor**, cuando viajó a México en 2010. Al tratarse de un traslado de largo recorrido, su médico le recomendó viajar con un aporte extra de oxígeno en la nave. Mariano contactó con la compañía aérea y le informaron de que se enfrentaba

a un sobrecoste de 150€ por trayecto, 300€ en total. "Cuando se lo comenté a mi doctora me dijo que podía asumir el riesgo de viajar sin oxígeno", explica el presidente. Una mención aparte merece el aporte de oxígeno en destino, asunto que intentaremos abordar en el futuro.



Consuelo Pérez, vocal de la Junta Directiva

euros por trayecto, a pagar en el aeropuerto. Según el centro de servicios de Iberia (807 11 71 11), en el momento de realizar la reserva se indica la necesidad existente y la compañía envía al consumidor un formulario que debe rellenar el médico, especificando el volumen de oxígeno necesario, para luego remitirlo a un número de fax. La reserva debe hacerse con una antelación mayor a 48 horas.

Iberia no da este servicio en vuelos transoceánicos o de largo radio. Si desea hacer un viaje intercontinental, pongamos como ejemplo, el viajero deberá contactar con antelación con la aerolínea correspondiente para conocer las condiciones concretas. El Consejo Americano de Oxígeno para Aerolíneas ofrece en su web (www.airlineoxygenocouncil.org)

un listado de compañías que permiten el uso de POCs, lo que puede servirnos de base para planificar el desplazamiento.

Equipo propio

Nuestra socia y vocal de la Junta Directiva **Consuelo Pérez**, se desplazó recientemente a Fuerteventura con **Spanair**. Lo hizo con su propio concentrador portátil, sin costo adicional, previa entrega de la documentación del aparato y del certificado médico. También hubo de firmar un descargo de responsabilidades. Tras meses de gestiones e intercambio de documentación con Spanair mediante correos electrónicos, Consuelo se plantó en el aeropuerto con todos los impresos a la vista metidos en una bolsa plás-

tica. Superó los escáneres sin dificultad, en la silla de ruedas que había solicitado, pero a su llegada al avión "todo fueron problemas, llevando los certificados médicos y todo, y eso que el aparato abulta la mitad de una maleta de cabina". Gracias a su perseverancia, llegó a su destino y pudo disfrutar de unas vacaciones con su hijo.

"El problema", opina Consuelo, "es que no hay obligación". Pero esta madreleña no se arredra fácilmente y meses después emprendió una nueva aventura, esta vez un viaje a Florencia con la empresa italiana **Meridiana**. Gestionó la contratación por medio de una agencia, lo cual es bastante difícil: "te dicen que no hay vuelos, porque la comisión que cobran es demasiado pequeña para que compense el tiempo que lleva hacer estas gestiones".

Preguntada por la opción de emplear aerolíneas de bajo coste, Consuelo responde resuelta que "ni se lo plantea". Sin embargo, la información facilitada *a priori* por compañías como **Ryanair** (902 58 52 30) no difiere mucho de los requisitos de otras empresas. La web de la firma irlandesa es de las pocas, por no decir la única, que incluye información detallada sobre asistencia especial a pasajeros con necesidad de oxígeno para su administración durante

el vuelo y los tipos de POCs permitidos. Dejan llevar el propio sin coste adicional, previa entrega del certificado del aparato con los detalles técnicos del mismo. Como otras compañías, piden realizar la reserva con antelación y llevar un informe médico (en inglés) fechado como máximo dos semanas antes de la fecha del vuelo.

La forma en que algunas webs presentan la información es en ocasiones esperpéntica. En el caso de **Air Europa**, el único punto de la Guía del Pasajero *online* donde asesoran a viajeros con necesidad de oxígeno es en el epígrafe 'Vuelos a EEUU'. "Incluso sale el aparato que tengo yo", explica Consuelo, "y es absurdo, porque tiene autonomía para dos horas y recambio para cuatro, cuando llegar a Estados Unidos supone mucho más tiempo". Air Europa no suministra equipos, pero permite llevar el propio con etiqueta del fabricante que indique autorización oficial. Hay que empaquetar correctamente las baterías adicionales que garanticen un suministro de energía durante no menos del 150% de la duración del trayecto. Otros requisitos son la entrega de un certificado médico y el aviso con al menos 72 horas de antelación en el correo electrónico ssr.ux@air-europa.com.

Un sobrecoste de 900 euros para cruzar el charco

Susana Mónaco, amiga de nuestra Asociación y paciente con linfangioleiomiomatosis (enfermedad pulmonar rara comúnmente conocida como LAM), viajó recientemente a España desde Mar del Plata, en Argentina. Lo hizo a bordo de un avión de **Lufthansa** previo pago de 900 euros por el sostén del oxígeno, ida y

vuelta. La empresa le permitía llevar su propio concentrador, pero Susana no fue capaz de conseguir las baterías exigidas para cubrir el 150% del tiempo de vuelo. "Uno marca EverGo precisaba cuatro y sólo me lo alquilaban con dos", explica. "Después de pensarlo me sentí más segura contratando el oxígeno del avión", concluye.



Cuéntanos tu experiencia

Desde la Asociación ALFA-1 España queremos realizar un seguimiento de este tema para lograr una normativa que proteja los derechos de los pasajeros afectados por enfermedades respiratorias. Haznos llegar tu experiencia, ideas o reclamaciones a info@alfa1.org.es

Avanza la creación de un verdadero Registro de afectados por el Déficit de Alfa-1 Antitripsina

Las cosas parecen estar moviéndose. Las dos entidades que cuentan con mecanismos para acoger registros de afectados por el Déficit de Alfa 1 Antitripsina, firmaron a inicios de este año un convenio de colaboración. Pero este convenio no servirá de nada si nosotros mismos, los afectados, no nos ponemos manos a la obra y colaboramos. Sin registro es difícil la investigación; y sin investigación nunca llegará la cura. Tenemos en nuestras manos una parte de la responsabilidad: dejarnos ver para después hacernos oír.



El convenio lo han firmado la Sociedad Española de Neumología, SEPAR, y el Instituto Carlos III. Los primeros cuentan ya con un registro, el REDAAT, creado en 1993 en el seno del Área EPOC. Los segundos cuentan con un Registro nacional general de Enfermedades Raras, en el que se incluye el AAT.

El REDAAT nació en su día para instaurar en España el tratamiento sustitutivo, hacer su seguimiento y valorar su acción de manera coordinada. Pero estos objetivos se han ido ampliando hasta abarcar otros como el conocimiento de las características y la frecuencia del Déficit en España; la evolución de los pacientes registrados; establecer normativas adaptadas a España sobre el tratamiento y seguimiento de pacientes; u ofrecer información a los médicos.

Sus coordinadores son las doctoras **Maite Martínez** (Madrid) y **Ana Bustamante** (Torrelavega) y su gestión corre a cargo de la doctora **Beatriz Lara** (Barcelona). Cuenta con un Comité Asesor con representantes en la práctica totalidad de las Comunidades Autónomas.

El criterio de inclusión en el registro de SEPAR es la existencia de un déficit grave de AAT, ya sea por fenotipos PiZZ, PiSZ o alguna otra variante deficitaria grave. El seguimiento que se hace es mayoritariamente de los

pacientes con EPOC, dado que se trata de una iniciativa de los expertos en pulmón. Quedarían fuera por ello los restantes fenotipos; y también los casos de personas deficitarias con todas las restantes dolencias no pulmonares.

Por su parte, el Instituto de Enfermedades Raras, dependiente del Instituto de la Salud Carlos III, mantiene el Registro español de ER. A este Registro se le está dando un gran impulso y en esta nueva etapa se pretenden coordinar los esfuerzos de entidades como SEPAR y las propias Comunidades Autónomas.

El objetivo del Registro consiste en conseguir un censo lo más completo posible, de pacientes que padezcan una ER, para poder desarrollar una investigación de mayor calidad y validez.

¿Y qué podemos hacer nosotros como alfas?

La inclusión de nuestros datos en el REDAAT, el registro de SEPAR, la deben hacer los neumólogos. En la actualidad cuentan con datos de alrededor de 400 casos. Para saber si estamos o no registrados debemos preguntar a nuestros doctores; e intentar convencerles para que nos incluyan. Al solicitárselo conviene recordar que para ellos sería un trabajo extra. Pero no por ello debemos renunciar a pedirlo.

La inclusión de nuestros datos en el segundo de los registros, el nacional, depende

directamente de nosotros. Se hace a través de la página web, <https://registoraras.isciii.es>. Al solicitar la inscripción se nos piden datos personales; un informe médico en el que figure el diagnóstico de la enfermedad; y un consentimiento informado que les remitiremos por correo postal.

La solicitud se tramita y el paciente se incluye en el Registro. Entonces nos darán clave de acceso para completar nuestra información; participar en estudios de calidad de vida, costes de la

enfermedad y otros; y recibir información sobre la enfermedad.

Este Registro es una entidad de carácter público, con todos los medios para garantizar la seguridad de nuestros datos. Los datos se manejan de forma anónima, de modo que ningún investigador tendrá acceso a la identificación de los pacientes. En nuestro beneficio, hay compromiso de devolución de la información de todos los estudios en los que sean utilizados nuestros datos clínicos.



Nuestra colaboración es imprescindible. Los alfas que deseáis daros de alta en el Registro Nacional podéis solicitar a la Asociación apoyo en el proceso, o que os enviemos información detallada sobre cómo darse de alta, en el teléfono de la Asociación (981 555 920) o en el correo electrónico secretaria@alfa1.org.es. También podéis poneros directamente en contacto con el Registro nacional, en el teléfono 91-8222050.

Los beneficios del ejercicio moderado

Cómo hacer de la enfermedad una carrera de largo recorrido

Mantener una buena condición física es fundamental en pacientes con dolencias pulmonares crónicas. Practicar ejercicio moderado de forma regular ayuda a mejorar la condición respiratoria y la resistencia al esfuerzo y, aunque en un principio pudiera resultar fatigoso, hay recompensa a largo plazo. Así lo certifican dos de nuestros asociados: **Joan Alonso** y **Diego Alba**. Mientras más eficientes sean los músculos, menos oxígeno necesitarán para hacer el mismo tipo de ejercicio.



Joan Alonso, alfa de Barcelona

Joan Alonso, de Barcelona, lo tiene claro: “esta enfermedad no te deja mejorar, pero si haces ejercicio te va minando más lentamente”. En su caso, el hecho de ser deportista hizo posible que hace ya veinte años los mé-

martes y jueves la agenda es libre; aunque sus tablas no incluyen cargas porque el ejercicio “ha de hacerse con mesura”, sí entrena con máquinas. “Todo es a base de hacer lo que tu cuerpo te permita sin ahogarte”, dice. Los sábados y domingos, con el gimnasio cerrado, es momento de pasear con su señora. “Ahora ando muy poco, apenas una hora, pero llegué a andar cuatro y cinco horas”, explica.

Gimnasio diario

Hace casi una década que Joan Alonso acude al gimnasio diariamente. Al principio de su jubilación sólo caminaba, y pronto notó que se “oxidaba” de cintura para arriba. Fue entonces cuando se apuntó a un centro de deporte y se dejó asesorar por una monitora. De vez en cuando aún va a la pis-

se haga ejercicio dentro de las posibilidades de cada uno”. Esta sugerencia la escuchó Diego Alba de boca

levantamiento de piernas, vaciado de aire... “una terapia respiratoria combinada con movimientos articulares

“Diego nada entre 700 y 800 metros diarios con el único apoyo de un corcho”

de Joan Alonso hace unos seis años en un congreso en Valencia, y decidió poner cartas en el asunto viendo lo bien que se encontraba el catalán.

Pilates y natación

El caso de Diego es diferente, porque no había practicado deporte en su vida. Sin embargo, eso no supuso un freno para apuntarse a clases de Pilates y natación. En el primer caso, acudía a clase solo con su monitor y hacía ejercicios adaptados a su capacidad. A día de hoy sigue practicando algo de Pilates en casa: el puente,

de iniciación al Pilates”, resume Diego.

Lo que no falta en la vida de este gaditano es la visita diaria a la piscina. “Disfruto viendo la cantidad de pompas y burbujas que genero cuando vacío el pulmón, a veces paro sólo para limpiar las gafas y verlas mejor”, enfatiza Alba, que nada entre 700 y 800 metros al día con el único apoyo de un corcho entre las extremidades (bien superiores o bien inferiores; nunca emplea las cuatro al tiempo). Asegura además que la neumóloga que lo ve dice que mantiene niveles mejores que los de hace cuatro o cinco años.

Joan Alonso: “esta enfermedad no te deja mejorar, pero si haces ejercicio te va minando más lentamente”

dicos lo diagnosticaran. Habitado como estaba a hacer deporte, Joan notó en sus vacaciones navideñas que a partir del cuarto día después de andar en bicicleta no conseguía recuperar el tono físico, motivo por el que decidió someterse a varias pruebas médicas. “Si no hubiera sido deportista, no habrían localizado el enfisema”, asegura el catalán.

En la actualidad, no pasa un día en que Joan no vaya al gimnasio. Los lunes toca trabajar los brazos, los miércoles las piernas y los viernes la cintura. Para los

cina o sale a andar en una bicicleta que tiene preparada para pedalear bastante erguido, sin agacharse. Y lo que tampoco faltan son los ejercicios abdominales en suelo: unos 300 al día cuando está bien. Tras su última hospitalización, Joan Alonso presume de no haber tenido “ni una sola agujeta después de estar más de doce días tosiendo, gracias a todo el ejercicio de estiramientos, abdominales y máquinas”.

No le cuesta ningún sacrificio ir al gimnasio y es algo que recomienda a todo el mundo: “mi consejo es que



Diego Alba, asociado de Cádiz

De hecho, ambos decidieron hacer la 'prueba del algodón' un día: someter a Diego a una espirometría por la mañana y otra al mediodía sin medicación en las horas intermedias, para ver los efectos de la natación en su capacidad pulmonar. "Hubo una diferencia de 700 centímetros cúbicos y no se lo creía ni la doctora", resume Diego: "tengo guardados los resultados".

que haga deporte, les digo que sí pueden. Es la única manera. Con la misma medicación, el cambio ha sido increíble."

Dieta equilibrada

La disminución de los síntomas y el menor uso de medicación, tanto general como de rescate, son pues los principales beneficios del ejercicio moderado. Si a



Diego Alba: "ánimo a todos a que hagan deporte. Con la misma medicación, el cambio ha sido increíble"

Para terminar, Diego envía el mismo mensaje que un día él mismo tomó de Joan: "Animo a todo el mundo a

la práctica deportiva le sumamos una dieta equilibrada y un buen descanso, la mejora de la condición res-

piratoria y de la resistencia al esfuerzo es considerable. Conviene llevar a cabo un control periódico del peso, porque ya se sabe que tanto el exceso como el déficit perjudican la función pulmonar. Joan Alonso reconoce que "hubo una época que subí mucho de peso y notaba cómo me faltaba el aire". Ahora aprovecha que a su mujer le gusta la die-

ta sana y ambos hacen una dieta equilibrada. También Diego agradece el apoyo de su esposa: "en cuanto cojo dos o tres kilos me prepara cosas a la plancha", explica. El gaditano reconoce que le cuesta bajar de peso y que es de mucho comer aunque, eso sí, para dormir no suele tener problemas: "duermo muy bien, más de diez horas al día".

Rehabilitación pulmonar respiratoria



Por Amadeu Monteiro

En realidad cuando una persona pierde mucha capacidad respiratoria es difícil volver atrás y recuperar esta capacidad respiratoria, porque la falta de capacidad indica que nuestro pulmón ha sido destruido, por así decirlo. La única manera de recuperarla plenamente sería cambiando los pulmones. Pero lo que sí podemos recuperar es todo lo que nosotros llamamos la coraza, es decir, la musculatura, y además mejorar también la respuesta del corazón y los pulmones al ejercicio para con

ello mejorar su capacidad para hacer una vida lo más normal posible. El entrenamiento muscular se hace con la intención de mejorar sólo lo que es la musculatura. Cuando una persona se ahoga con el movimiento acaba tendiendo a moverse poco, y de este modo va debilitando sus músculos. El hecho de que los músculos estén débiles obliga a trabajar mucho más al pulmón, un pulmón al que ya le cuesta mucho trabajar. Por todo esto, si mejoramos toda la coraza, el pulmón podrá trabajar mucho más relajado, porque el músculo está más fuerte y el corazón también.

Secreto de la Rehabilitación

Hoy en día creo que nadie discute que la rehabilitación respiratoria tiene unos beneficios enormes.

¿Cuál es el problema?

Cuando se hace un programa se alcanza mucha mejoría. Pero luego, si al cabo de un tiempo, dependiendo de lo que dure el programa de cada centro -normalmente

dos o tres meses, con tres sesiones semanales- no se sigue haciendo el ejercicio, en el plazo de seis meses o como mucho un año, se pierden todos los beneficios que se han ganado.

¿Cuál es la pena de la rehabilitación?

Para mí hay dos puntos débiles:

1 - Encontrar la clave para que la persona continúe haciéndolo cuando termine el programa, porque uno de cada tres está muy motivado y sigue haciéndolo, pero dos de cada tres lo abandonan.

2 - El otro punto débil para mí, es que las Administraciones Públicas no se dan cuenta de la importancia de la rehabilitación, con lo cual no favorecen ni que haya gente motivada que lo quiera hacer, ni espacios, ni fisioterapeutas preparados.

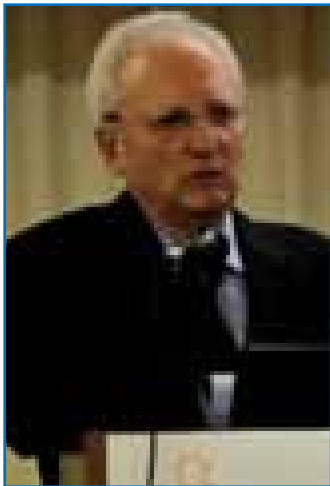
Por ejemplo, una de las cosas más importantes es que dentro del mundo de la fisioterapia, los fisioterapeutas se especialicen en respiratorio. Hasta que no se especialicen los fisiotera-

peutas y conozcan bien los problemas respiratorios no podrá haber un buen trabajo. Porque evidentemente el paciente respiratorio tiene sus complicaciones, puede sufrir bajadas de oxígeno y otras muchas complicaciones que el fisioterapeuta tiene que conocer y manejar, sobre todo porque no siempre tienen un médico a su lado.

En resumen, que para mí las claves están en que las Administraciones se den cuenta de lo importante que es la rehabilitación y fomenten que los fisioterapeutas se especialicen. Y también en que los profesionales de la fisioterapia y los centros desarrollen estrategias para animar a los pacientes y conseguir que se reafirmen con un **yo continuó haciéndolo**. Una buena táctica podría ser que los pacientes tuviesen una persona de contacto en el Centro al que poder llamar ante cualquier problema. A veces estas personas ya mantienen en los pacientes las ganas de continuar.

DÉFICIT DE ALFA-1-ANTITRIPSINA: ¿una condición rara o raramente diagnosticada?

El Dr. Ignacio Blanco es neumólogo del Hospital Valle de Nalón, en Langreo, Principado de Asturias. Coordinador del REDAAT y uno de los principales investigadores sobre el Déficit AAT en España. Reproducimos a continuación el artículo que nos ha proporcionado para este número de nuestro boletín informativo.



El déficit de alfa-1-antitripsina (AAT) es una condición genética que predispone al desarrollo de diversas enfermedades, tales como: cirrosis hepática en niños y adultos, enfisema pulmonar, vasculitis ANCA+, paniculitis necrotizante y posiblemente asma, bronquiectasias, fibromialgia y fatiga crónica, etc.

Aunque considerada una condición rara, propia de caucásicos de raza blanca del norte y oeste de Europa y de sus descendientes emigrados a otros continentes, diversos estudios epidemiológicos publicados en los últimos años han demostrado que puede encontrarse en cualquier grupo racial de cualquier país del mundo.

En España se estima que puede haber alrededor de 12.000 portadores de genotipos ZZ (algo más de 2.500 de ellos con EPOC), unos 400.000 SZ (con riesgo incrementado para desarrollar enfermedades) y algo más de un millón de portadores de fenotipos MZ (con riesgo no definido, pero probablemente incrementado en presencia de factores am-

bientales y genéticos adicionales).

De acuerdo con los datos disponibles habría un total (en números redondos) de 150.000 PiZZ en el mundo. De ellos, la mayoría pertenecería a la población de raza caucásica de USA, con unos 33.000 portadores. Otros países con un número elevado de deficientes ZZ serían: Pakistán (14.000), Reino Unido y Tailandia (11.000 cada país), Francia (9.000), Arabia Saudí y Brasil (6.000 cada país), Canadá (5.000), Letonia (4.500), Dinamarca e Italia (4.000), Suecia y Portugal (2.000), Noruega, Argentina y Nigeria (1.500), Mali, Somalia, Méjico y Colombia (1.000 cada país). El resto de los países del mundo tendría menos de 1.000 sujetos ZZ cada uno, y en algunos países africanos y asiáticos el déficit ZZ sería prácticamente inexistente.

El mayor número de personas portadoras de fenotipos SZ (entre paréntesis y en números redondos) estaría en USA y España (145.000 en cada país), Francia y Brasil (100.000 en cada país), Reino Unido (67.000), Nigeria (60.000), Canadá, Portugal, Alemania, Tailandia y Pakistán (35.000 en cada país), Arabia Saudí (25.000), Méjico, Colombia y Argentina (15.000 en cada país). El resto de países tendrían valores inferiores, y en algunos del este de Europa, África y Asia, los fenotipos SZ serían extremadamente raros o inexistentes.

Por otra parte, existen unos 30 alelos deficientes diferentes de los mayoritarios Pi*S y Pi*Z denominados "raros", por su baja frecuen-

cia, y nulos (Q0), difícilmente caracterizables por el isoelectroenfoque. Este hecho puede haber contribuido a la clasificación errónea de muchos de estos casos, infravalorando su frecuencia real. Las metodologías de biología molecular, principalmente la secuenciación, han permitido su correcta caracterización, evidenciando una prevalencia mayor de la esperada en todo el mundo (del 0.6% al 4.2%). Por ejemplo, en Túnez los alelos raros representan la mayoría de los casos con déficit de AAT. En el centro y el sur de Italia, las variantes raras Mmalton y Mprocida son más prevalentes que la variante Z. En Japón, la variante deficitaria Siiyama, aunque muy rara, está presente en los pocos casos de déficit de AAT publicados en dicho país. En Suiza, se ha observado un 2,8% de genotipos con alelos raros, un 13 % de ellos con el alelo Mwurtzburg y un 20% con variantes no caracterizadas previamente. En España, además de algunos casos aún no caracterizados, se han encontrado dos nuevas variantes deficitarias de AAT, la Mvhebron y la Ybarcelona. En el laboratorio de referencia del Registro Español de Déficit AAT (REDAAT), entre 1993 y 2010, han sido detectado dos alelos nulos: el QOclayton y el QObellingham. En Galicia, se encontró un Mmalton, un Null-Matawa y un S-Null con bronquiectasias y fibromialgia. Estos datos en conjunto indican que los genotipos raros y nulos son más frecuentes de lo que se cree, por lo que hay que abogar por el estudio molecular del

gen en todos los casos en que el diagnóstico plantee dudas.

Aunque el déficit de AAT es una de las enfermedades hereditarias más frecuentes del adulto, existe un gran desconocimiento del mismo por parte de los profesionales sanitarios, algunos de los cuales olvidan solicitar concentraciones séricas de AAT en muchos de sus pacientes, o no saben cómo realizar el diagnóstico ni dónde y cómo remitirlos para confirmarlo. Esto provoca en todo el mundo un notable infradiagnóstico de esta alteración genética. En España se calcula un promedio de 10 años entre el diagnóstico de EPOC y el del déficit de AAT, 6 en Alemania y 7 en los EEUU. Además, la mayoría de los pacientes suelen pasar por varios médicos antes de ser diagnosticados.

Según datos actuales del REDAAT, en nuestro país han sido diagnosticados unos 600 pacientes ZZ, lo que representa un 5% de los casos que puede haber en España. Similares porcentajes se encuentran en los EEUU y Gran Bretaña, y únicamente en Dinamarca, donde se practica una búsqueda activa de casos, están diagnosticados el 28% de los casos esperados. La importancia del diagnóstico precoz de esta alteración genética se justifica por el hecho de que permite hacer antes un esfuerzo especial en la deshabituación tabáquica, realizar estudios familiares para detectar otros casos de forma precoz, dar consejo genético, e iniciar un tratamiento sustitutivo en los casos en que esté indicado.

Los neumólogos españoles mantienen la necesidad del tratamiento con Alfa-1 purificada

La Asociación sigue de cerca que el tratamiento se siga proporcionando a pesar de los recortes económicos.

A lo largo de 2011, las alarmas de la Asociación saltaron en dos ocasiones en relación al tratamiento sustitutivo con Alfa-1 Antritripsina (AAT) purificada para los pacientes con enfisema pulmonar por déficit grave. Primero, la publicación de un artículo en una revista internacional de prestigio, en el que no se recomendaba el tratamiento argumentando que tenía escaso impacto en la función pulmonar. Y después, con noticias de retrasos o negativas a proporcionar el tratamiento a algunos pacientes que la Asociación estaba siguiendo.

En ambos casos el posible impacto negativo en las administraciones sanitarias españolas se frenó o redujo, gracias a un documento distribuido por SEPAR y divulgado también por nuestra Asociación; y la distribución por nuestra parte de una nota de prensa de alerta sobre los retrasos, para lo que se contó asimismo con el apoyo

de la Federación Española de Enfermedades Raras, FEDER. En el caso del artículo, la totalidad de la comunidad alfa del mundo se movió enseguida. La Fundación Apha One norteamericana publicó un documento invalidando dicho estudio. Y el comité asesor del Registro Español de pacientes con Déficit de Alfa-1 Antitripsina (REDAAT) de SEPAR hizo público un amplio comunicado en el que también ponía en duda los resultados del estudio, afirmando que había sido realizado en "un grupo reducido de enfermos". En el documento, el REDAAT iba desmontando poco a poco dicho estudio, incluyéndose la metodología con la que había sido desarrollado. Los españoles suscribían también la postura adoptada por la Fundación Alfa 1 norteamericana.

El REDAAT incluyó en su documento varias recomendaciones. Las principales, que "se debe mantener el

tratamiento sustitutivo en todos los pacientes con déficit grave de AAT que cumplan los criterios clínicos y funcionales que se describen en las normativas para esta patología". Y también que "los pacientes de nuevo diagnóstico y con indicación de tratamiento según las citadas normativas deberían recibirlo igualmente en base al criterio de equidad e igualdad que rige el sistema sanitario público español". Este documento fue distribuido por SEPAR a los centros sanitarios españoles, así como a distintos medios de comunicación generales y especializados. Y nuestra Asociación lo divulgó también con el fin de que llegase a los máximos destinatarios posibles.

Alerta sobre el tratamiento

Posteriormente, y antes noticias inquietantes que nos llegaron sobre negativas y retrasos en la administra-

ción del tratamiento, la Asociación redactó e hizo público un comunicado de prensa alertando sobre la posibilidad de que, ante los recortes de gasto que se estaban ya realizando, los pacientes alfa sufriesen alguna alteración en la administración de sus tratamientos.

La alerta se dio a conocer a través de nuestros conductos regulares, incluyendo un aviso masivo a los asociados y contactos mediante correo electrónico. Solicitamos en aquel momento, como volvemos a hacer ahora, que se informase a la Asociación de cualquier cambio que se produzca en la administración del Alfa 1 purificada.

Nuestra información se hizo llegar además a FEDER, que también la hizo circular entre los medios de comunicación. Tenemos que decir que hasta el momento no hemos tenido nuevas noticias de problemas en ninguna Comunidad Autónoma.

"Pacientes crónicos indignados por la falta de camas"



Por Amadeu Monteiro

Con motivo de mi ingreso en el Hospital Universitario de la Vall d'Hebron de

Barcelona (el pasado 9 de diciembre) a causa de una neumonía, he tenido que permanecer en el servicio de Observación de Urgencias durante cuatro días para después pasar a un box del área de 24 horas del mismo servicio de Urgencias dado que no había camas en planta. Al no haberlas, han tenido que hacerme el ingreso de hospitalización a domicilio. Aunque hubiese preferido subir a planta para ser tra-

tado como en veces anteriores me alegré al saber que me hacían la hospitalización a domicilio debido a que las condiciones en las que me encontraba no eran las idóneas para un enfermo crónico como es mi caso. Durante los primeros cuatro días (antes de pasar al box del área de 24 horas), estuve junto con enfermos de todo tipo, la mayor parte de ellos no dejaban descansar a los demás pacientes con sus gritos

de dolor. Una vez en casa, he tenido la atención de médicos y enfermeras que han venido a ponerme el antibiótico endovenoso y verificar tensión, fiebre y saturación del oxígeno todos los días. Aunque los profesionales han sido siempre amables y atentos, quisiera mostrar mi indignación a través de este medio con quienes están llevando a cabo los recortes en los Hospitales de la Comunidad de Cataluña.

SEPAR dedica 2012 a las Enfermedades Respiratorias Minoritarias

Las dolencias de tipo respiratorio causadas por el Déficit de Alfa-1 Antitripsina se incluyen en el grupo



Con el objetivo de sensibilizar sobre las enfermedades respiratorias, la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR) dedica cada año a un tema relacionado con la salud respiratoria. En 2012 el turno es para las Enfermedades Respiratorias Minoritarias (ERM), un grupo de patologías que afectan a la función respiratoria y que tienen en común una prevalencia muy baja, incluso inferior a los cinco casos por 10.000 habitantes, el mínimo para ser considerada enfermedad rara. Entre las ERM se encuentran la Hipertensión Pulmonar, la Linfangioleiomiomatosis, la Fibrosis quística o las dolencias respiratorias causadas por nuestro Déficit de Alfa-1 Antitripsina. Con la declaración de este Año, SEPAR pretende "reclamar la atención" de la sociedad; promover su investigación, y convertirse en punto de encuentro para profesionales sanitarios, pacientes, asociaciones e investigadores involucrados. El Año de las ERM se presentó oficialmente en Barcelona el 27 de febrero, dos días antes del Día Mundial de las Enfermedades Raras. **Alfa-1 de España fue invitada a la conferencia de prensa y estuvo presente a través nuestra socia en la ciudad condal, Gloria Batlló** y su compañero Carlos Abellán. En la presentación se habló de forma genérica de la situación actual de estas enfermedades, del estado de la atención a los pacientes, de la necesidad de formación de médicos, y de los retos y avances en los tratamien-

tos. Las intervenciones corrieron a cargo del Dr. Juan Ruiz Manzano (presidente de SEPAR), el Dr. Eusebi Chiner (secretario general de la Sociedad), y las Coordinadoras del Año SEPAR 2012 de las ERM, la Dra. Beatriz Lara y la paciente M^a Luz Vila. Durante la conferencia se puso de relieve que la mitad de los más de 200 trasplantes de pulmón que cada año se realizan en España tienen su origen en ERM. Y de ahí, y pese a que no afectan a gran número de personas – sólo representan el 3% de las enfermedades raras –, SEPAR haya decidido dedicarle este



Gloria Batlló

año. "Son patologías que desembocan en insuficiencias respiratorias graves con una elevada mortalidad", expuso la Dra. Lara, "por lo que el gran reto inmediato pasa por convertirlas en enfermedades crónicas". Los expertos recordaron que entre las ERM la más prevalente es la ocasionada por el Déficit de Alfa-1-Antitripsina, afectando a 3,3 personas por cada 100.000 pacientes. SEPAR alertó además que cerca del 90% de las 8.000 personas que sufren el Déficit de Alfa-1-Antitripsina lo desconocen. El Año SEPAR 2012 de las ERM incluye en su agenda una serie de actividades, patrocinadas por diversas farmacéuticas, entre las que se encuentran congresos temáticos o un

Premio Periodístico dirigido a profesionales de toda España que distinguirá al mejor trabajo sobre las ERM.

Encuentro Multidisciplinar

En este marco se celebró el primer Encuentro Multidisciplinar sobre Enfermedades Respiratorias Minoritarias, el pasado mes de marzo en Lérida. La jornada incluyó talleres y debates sobre temas genéricos de los enfermos respiratorios (valoración de incapacidades, viajar con oxígeno, trasplante pulmonar etc.), pero poco abordó sobre la situación de la investigación y el pronóstico de su tratamiento. A la Jornada asistieron profesionales, así como pacientes y miembros de asociaciones, entre ellos, nuestro Presidente, Mariano Pastor.

Uno de los temas que más interés suscitó fue la sesión "SEPAR y la valoración de las enfermedades respiratorias: propuesta de un documento de posición" con la Dra. Inmaculada Alfageme, presidenta del comité de calidad asistencial de SEPAR y una de las firmantes del documento, como ponente. Alfageme hizo referencia al análisis "Valoración de la discapacidad en los enfermos respiratorios" publicado online en la revista Archivos de Bronconeumología (puede consultarse en este enlace: [http://www.archbronconeumol.org/ficheros/eop/S0300-2896\(12\)00004-X.pdf](http://www.archbronconeumol.org/ficheros/eop/S0300-2896(12)00004-X.pdf)). En él se analizan las dificultades a las que se enfrentan los enfermos respiratorios para recibir el certificado de discapacidad, a la vez que se presentan líneas de trabajo para mejorar esta problemática en la vigente ley, una petición muy demandada por las asociaciones de pacientes.

Para SEPAR el principal problema es que los criterios utilizados para determinar la discapacidad, regulados por la Administración, no reflejan la intensidad invalidante de la sintomatología de los enfermos respiratorios. "Esta



Mariano Pastor

evaluación, en el caso de las enfermedades respiratorias es especialmente complicada ya que se trata de procesos crónicos, interrelacionados con otros sistemas y además con brotes ocasionales, que alternan períodos de normalidad con períodos de limitación funcional importante", explicó la doctora Inmaculada Alfageme. "Otra dificultad añadida para una justa valoración, es la falta de una aproximación multidisciplinar que considere al paciente en su conjunto, debido a que los síntomas que conllevan las enfermedades respiratorias pueden afectar a su vez a otros sistemas", indicó. Por su parte, la Dra. Beatriz Lara, hizo referencia a que "a diferencia de otros procesos patológicos, el paciente respiratorio no muestra una imagen de incapacidad física aparente ante la legislación en materia de invalidez, porque los baremos se establecieron en función de limitaciones físicas. La minusvalía no puede verse si el paciente está en reposo, pero no por ello deja de ser invalidante".

Congreso anual de la Sociedad Europea de Enfermedades Respiratorias

Amsterdam acogió el último Congreso de la *European Respiratory Society (ERS)*, la mayor reunión científica anual en medicina respiratoria del mundo. Estuvo presente la Federación Alfa Europa, de la que Alfa España forma parte. La edición de 2012 del Congreso anual de la ERS tendrá como sede Viena, entre el uno y el cinco de septiembre.



El congreso de la ERS es un evento de extraordinarias proporciones, en el que durante cinco días participan miles de profesionales, y una plataforma donde se exponen las últimas novedades e investigaciones en el tratamiento de las enfermedades

pulmonares. En la edición de 2011 se han celebrado más de 500 conferencias, simposios, cursos y seminarios.

En esta 21ª edición del ERS las organizaciones de pacientes también contaron con una pequeña sección donde exponer la labor que realizan. Dieciséis organizaciones europeas relacionadas con enfermedades pulmonares fueron invitadas, y entre ellas, la **Federación Alfa Europa**, que nos envió un pequeño resumen sobre su participación y lo más interesante que se abordó sobre el Déficit de Alfa-1.

Aparte de promover la Federación desde su stand, la delegación de Alfa Europa encabezada por su presidente Alan Heywood-Jones aprovechó el Congreso para

reunirse con importantes expertos mundiales en Alfa-1: el profesor Sabina Janciauskiene, el profesor Rob Stockley y John Walsh, presidente y CEO (consejero delegado) de la *Alpha 1 Foundation*, el mayor financiador de la investigación en la deficiencia de Alfa-1 Antitrypsina. Los representantes de la Federación también asistieron al Simposio de Alfa-1 organizado por Grifols, en el que el profesor Robert Sandhaus, director clínico de la *Alpha 1 Foundation*, realizó una excelente introducción sobre el Déficit. El resto de simposio, nos informan, se basó en debates entre especialistas que compararon y contrastaron la AATD EPOC con la EPOC 'normal'. La **Fundación Europea del**

Pulmón (ELF) trabaja muy estrechamente con la Sociedad Europea de Enfermedades Respiratorias. La Federación Alfa Europa nos informa además que el Congreso ERS 2011 incluyó una serie de eventos organizados por la ELF, entre ellos la primera reunión de la Comisión Consultiva del Paciente. Desde Alfa Europa indican que se trató de un evento particularmente interesante al discutirse los planes para el "Programa del Embajador del Paciente". En el foro se ha planteado que este Programa debe dar a los representantes de los pacientes los instrumentos necesarios para proponer con exactitud sus necesidades y preocupaciones a los profesionales de asistencia médica.

El CIBERES investiga la regeneración de pulmones afectados por EPOC

En el marco de la **Semana de la Ciencia de Madrid**, tuvo lugar a finales del pasado año la mesa redonda "Investigación traslacional al servicio del paciente", un foro en el que se presentaron las principales líneas de investigación con células madre que actualmente se están llevando a cabo en España en distintas especialidades. Estos proyectos de investigación se desarrollan en nueve CIBER (Centros de Investigación Biomédica en Red) dependientes del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Ciencia e Innovación), entre los que se encuentra el CIBER de En-

fermedades Respiratorias (CIBERES).

El presidente de nuestra Asociación Alfa-1 de España, Mariano Pastor, asistió a esta mesa redonda en la que el investigador del CIBERES, el Dr. Germán Peces-Barba, presentó la investigación que están llevando a cabo bajo el título de "**Regeneración del Pulmón tras la enfermedad**". En su intervención dio a conocer lo que están realizando concretamente en regeneración de pulmones afectados por EPOC, una enfermedad que produce un daño irreversible en el pulmón, que cambia su estructura y le impide

funcionar con normalidad y que afecta a muchos adultos diagnosticados con Déficit de Alfa-1. "La función de entrar y salir el aire para hacer el intercambio del oxígeno queda limitada y se produce dificultad para respirar", explican desde el organismo. Una de las líneas de investigación que están llevando a cabo en EPOC consiste en comprobar la capacidad de "regenerar" pulmón normal partiendo de un pulmón desestructurado por esta enfermedad. Utilizando modelos animales de EPOC, el CIBER de enfermedades respiratorias está investigando la acción de factores esti-

mulantes de la regeneración pulmonar con resultados prometedores.

Uno de los objetivos del modelo CIBER es trasladar el trabajo que se realiza en el laboratorio a la práctica clínica con el fin de buscar mejoras para el paciente. Además de la regeneración pulmonar, en la mesa '**La Investigación traslacional al servicio del paciente**' los distintos CIBER nacionales han abordado temas como las células madre de la superficie ocular, los retos de la diabetes, cáncer de hígado, cáncer hereditario, obesidad o enfermedades neurodegenerativas.

Las actividades del Día Mundial de la EPOC estuvieron enfocadas a concienciar sobre la influencia del tabaquismo



Vista general de la Carpa de la Fundación AstraZeneca

Con motivo de la conmemoración del Día Mundial de la Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica (EPOC) y del Día Internacional del Cáncer de Pulmón que se celebra cada 17 de noviembre en todo el mundo, Madrid acogió una jornada que buscaba concienciar a la población sobre la influencia del tabaquismo tanto en la aparición de EPOC como de Cáncer de Pulmón. Se estima que el 90% de casos de estas dolencias están asociados al consumo de tabaco.

La Jornada tuvo lugar el 15 de noviembre y estuvo organizada por la **Fundación AstraZeneca** que montó una carpa informativa en la Plaza de España bajo el lema **"Cambiando de aires"**. La actividad contó con el apoyo y participación de Madrid Salud del ayuntamiento madrileño, y de sociedades científicas y asociaciones de pacientes relacionadas con estas enfermedades. Estuvieron representadas, en concreto, la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (**SEPAR**); la Federación Nacional de Asociaciones de Enfermedades Respiratorias (**FENAER**); la Asociación Española de Afectados de Cáncer de Pulmón (**AEACAP**); y la Socie-

dad Española de Oncología Médica (**SEOM**).

La carpa se convirtió en un espacio interactivo donde los visitantes recibieron información sobre cómo prevenir la EPOC, una enfermedad respiratoria que se estima afecta en España al 10,2% de la población entre 40 y 80 años y a nuestro colectivo Alfa-1 en especial; y sobre el cáncer de pulmón, del que se prevé se diagnostiquen 24.400 nuevos casos en 2012 y que es una de las principales causas de muerte en España sobre todo entre personas fumadoras.

Este espacio de prevención fue inaugurado a las once de la mañana con la participación del presidente de **SEPAR**, el Dr. Juan Ruiz Manzano; la presidenta de **FENAER**, Mariví Palomares del Moral; el gerente de Madrid Salud, José Manuel Torrecilla; el presidente de **AEACAP** Francisco Martínez; la vicepresidente de la **SEOM**, Dra. Pilar Garrido; y el director general de la Fundación AstraZeneca, Francisco Plaza. Al acto acudió también nuestro presidente, **Mariano Pastor**, como miembro que es la **Asociación Alfa-1 de España** de **FENAER**. La presencia de los miembros de asociaciones de pacien-

tes relacionados con estas enfermedades pulmonares permitió además que los visitantes pudiesen conocer de primera mano la labor que realizan estas instituciones en cuanto a prevención, investigación, tratamiento y apoyo a los pacientes que sufren estas enfermedades.

La carpa permaneció abierta durante todo el día y contó además con un espacio habilitado para realizar pruebas médicas específicas para la detección precoz de la EPOC. Así, todos los ciudadanos que quisieron pudieron realizar espirometrías y cooximetrías, sendas pruebas clínicas que miden la capacidad y volumen pulmonar y permiten medir la cantidad de monóxido de carbono que una persona tiene en el aire que espira. En otro apartado se expusieron fotografías relacionadas con estas enfermedades. Todo con el objetivo de sensibilizar a la población sobre la existencia de la EPOC, "una enfermedad estrechamente

vinculada al hábito de fumar y que sufren en España más de dos millones de personas, pero que los españoles todavía no saben qué es ni las graves consecuencias que tiene para la salud", ha explicado durante su intervención el Dr. Ruiz Manzano, presidente de **SEPAR**.



Durante la jornada, de izquierda a derecha, Jesús Gutiérrez, Presidente de **APEAS** (Asociación de Enfermos de EPOC y Apnea de Sueño); Mariví Palomares, Presidenta de **Fenaer**, y Mariano Pastor, presidente de nuestra Asociación

Presentación Guía Integral de Neumomadrid

Acto seguido nuestro presidente se trasladó hasta el Hospital Gregorio Marañón para asistir a la presentación de la Guía **INTEGRA** para el manejo de EPOC. El acto estaba organizado por la Sociedad Madrileña de Neumología y Cirugía Torácica (**Neumomadrid**) también con motivo del Día Mundial de la EPOC.

El Proyecto **INTEGRA-EPOC** está dirigido a los profesionales sanitarios y se centra en la atención continuada de los enfermos que deben ser atendidos tanto por los neumólogos como por los médicos de Atención Primaria. Se trata de una guía que contiene protocolos de actuación conjunta para un rápido diagnóstico y el tratamiento más adecuado." Al tratarse de una enfermedad con frecuentes hospitalizaciones e importante repercusión social y sanitaria, es importante que todos los profesionales trabajen de forma coordinada para mejorar el diagnóstico, el tratamiento y el pronóstico de estos pacientes, lo que redundará en una disminución de los costes por un mejor aprovechamiento de recursos y una mejoría en la calidad de vida de los enfermos", explican desde **Neumomadrid**.

INTEGRA es un proyecto conjunto de **Neumomadrid** y de las tres sociedades de Atención Primaria (**SOMAMFYC**, **SEMERGEN** y **SEMG**) y cuenta con el apoyo de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid.

Celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras 2012



El Día Mundial de las Enfermedades Raras se celebró este año el 29 de febrero por ser año bisiesto. Al igual que en anteriores ediciones FEDER, la Federación Española de Enfermedades Raras a la que nuestra Asociación pertenece, llevó a cabo una campaña de sensibilización cuyo objetivo es el de concienciar sobre las patologías poco frecuentes que en España afectan a tres millones de personas, y atraer la atención sobre las grandes situaciones de falta de igualdad que viven las familias.

Y con el objetivo de sensibilizar a las Administraciones Públicas, FEDER también lanzará este año el "Informe de Alerta sobre las graves consecuencias de las políticas de recorte" que irá acompañado de un "Informe de Propuestas para mejorar la atención de las personas con enfermedades raras".



En Cataluña, nuestra Asociación asistió a una cena organizada el día 2 de marzo por la delegación catalana de FEDER. Allí estuvimos representados por nuestra asociada **Ana Delgado de las Heras** y su marido **Miguel Escribano Royo**. Agradecemos a Ana su siempre buena disposición para acudir a encuentros y actos en Barcelona, en los que consideramos muy importante estar presentes.

Jornada de Convivencia entre Asociaciones y Profesionales en Oviedo

Por Inmaculada Pérez



Con motivo del Día Mundial de las ER, el 27 de febrero se celebró en el Auditorio Príncipe Felipe de Oviedo una Jornada por la igualdad de oportunidades para las personas con enfermedades poco frecuentes, en la que compartieron experiencias enfermos, familiares, asociaciones y profesionales.

La información es esencial para mejorar las condiciones de vida de los pacientes, sus familias o cuidadores, que comparten el mismo abanico de problemas y dificultades que surgen de su complejidad. Es el caso de carencias en el acceso a un diagnóstico correcto; falta de información sobre la enfermedad en sí misma y sobre dónde demandar ayuda; carencia de conocimiento científico que genera dificultades para desarrollar terapias adecuadas, o para definir estrategias terapéuticas y en la escasez de tratamientos; consecuencias sociales; carencias de adecuada asistencia sanitaria; altos costes de los escasos medicamentos y atención sanitaria; y desigualdades en la disponibilidad de tratamientos y cuidados.

Asistí a la jornada en representación de la Asociación Alfa-1 de España y aunque nuestra Asociación no aparecía en el orden del día como invitada, me animé a exponer nuestra problemática. Explicué nuestra finalidad, la deficiencia que nos une, las causas que la producen, y las manifestaciones de la misma, tanto a nivel pulmonar como de otra índole (como las hepáticas y de la piel).

Las asociaciones participantes, entre otras muchas cuestiones, expusieron la falta de fondos para investigar en el desarrollo de tratamientos adecuados. Respecto a este punto, mi exposición se centró en que a veces se investiga, y fruto de ello hay evidencia científica del resultado de un tratamiento, pero también que la comunidad sanitaria parece no tener criterios y procedimientos homogéneos en todo el territorio español, llegando en ocasiones a producirse situaciones de debate en la comunidad médica sobre la evidencia científica de un tratamiento. Por eso, y en nuestro caso, la SEPAR ha trasladado a todos los servicios de neumología su dictamen acerca del tratamiento sustitutivo y la evidencia científica de sus resultados.

Finalmente, recomendé —y recomiendo— a cualquier persona afectada por una enfermedad rara que se asocie. Sería una tarea agotadora e infructuosa tratar de acceder a toda la información de la que en mi caso puedo disponer, así como el apoyo moral que brindan.

Gracias a la Asociación Alfa-1 de España.

Fundación Lovexair, para las enfermedades pulmonares



Nuestra anterior presidenta, **Shane Fitch**, es la principal promotora de la nueva **Fundación Lovexair**, creada para la atención, seguimiento y actuación en distintos frentes vinculados con las enfermedades pulmonares, y con ellas las derivadas del Déficit de Alfa 1 Antitripsina. Shane, incansable en su trabajo, sigue así estrechamente vinculada con lo que ha sido su espléndido e intensivo trabajo al frente de nuestra Asociación, aunque ahora desde la nueva Fundación. Tienen numerosos proyectos que esperamos ir conociendo en detalle en la medida en que la Fundación los vaya desarrollando.



lovexair

Fallece Greg Hules, ex Presidente de la Fundación Alfa-1 y de la Asociación Alfa-1 norteamericanas

Figura clave en la creación de la comunidad Alfa-1 en Estados Unidos

Greg Hules, ex Presidente de *Alpha 1 Foundation* y de la *Alpha1 Association*, falleció el pasado 18 de enero a causa de la enfermedad pulmonar que le provocó el Déficit de Alfa-1. Hules había recibido un trasplante de pulmón en 1997 y llevaba varios meses enfermo.

Hules formó parte de la directiva de la Fundación desde 2002 a 2011. Además de ser Presidente, había sido Secretario del Comité Ejecutivo y miembro de otros comités del Consejo. "Su liderazgo ha sido crucial tanto para el crecimiento de la Fundación como para la creación de la Asociación Alfa-1," dijo John Walsh, presidente de la Fundación y co-fundador.

Fue miembro fundador y primer presidente del grupo de apoyo de Alfa-1 de San Francisco y más tarde formó el de California, siendo también su primer Presidente. En 1991 entró en la recién creada Asociación Alfa-1 de la que fue presidente entre 1992 y 1994, y permaneció en su ejecutiva durante siete años. En 1997 fue sometido a un trasplante de pulmón doble en la Universidad de Minnesota.



Nueva web de la Asociación Alfa-1 de Portugal

La joven Asociación Alfa-1 de Portugal (AA1P), impulsada en febrero de 2011 por dos familias con niños con Alfa-1, ha estrenado un manejable y a la vez completo sitio web donde informa de todo lo relativo a la Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina (qué es, como se hereda, síntomas, diagnóstico, y cómo detectarlo). Ya desde su página de inicio el Portal establece una clara diferencia entre el Déficit en los adultos y en los niños, teniendo en cuenta que ni los síntomas que hacen sospechar de un posible Déficit son exactamente los mismos, ni el tratamiento ni la prevención que han de llevarse a cabo.

La AA1P destaca en un lugar preferente de su web la importancia de realizarse el test ante la sospecha de padecer el Déficit. El Portal también es la principal plataforma para convertirse en asociado de la organización portuguesa, que admite todo tipo de miembros (sean Alfas o no) y por supuesto colaboraciones. Sus principales objetivos son contribuir a mejorar la vida de los Alfas; difundir información sobre el Déficit entre la sociedad civil y los profesionales de la salud portugueses; y promover la importancia de un diagnóstico.



La página web ha sido desarrollada por la Asociación portuguesa, con el inequívoco impulso de las máximas responsables de esta organización, **Catarina R. Magalhães Pyrrait** (Presidenta) y **Alice Margaça**.

Fundación Europea del Pulmón



La Fundación Europea del Pulmón (FEP) es la única organización europea que se dedica a todas las enfermedades pulmonares. Se fundó en el seno de la Sociedad Respiratoria Europea (SER) en el año 2000 con el objetivo de aunar a pacientes, público y profesionales del campo respiratorio para influir de forma positiva en la medicina respiratoria. Entre sus prioridades están las de difundir los avances en investigación sobre salud pulmonar que lleva a cabo la SER.

Su web www.european-lung-foundation.org, disponible en varios idiomas (incluido el español, aunque no actualizada en todos los apartados), proporciona recursos abundantes sobre las principales enfermedades que afectan al pulmón (asma, EPOC, neumonía, fibrosis quística, cáncer de pulmón...), así como sobre los factores de riesgo. Incluye además un apartado de publicaciones, con un sub apartado de Hojas Explicativas, donde la Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina cuenta con la suya propia.

En su versión original en inglés dispone de un directorio de las organizaciones y grupos de pacientes respiratorios de la mayor parte de países europeos, donde está incluida nuestra **Asociación Alfa 1 de España**. El objetivo de la Fundación Europea del Pulmón es que las organizaciones establezcan relaciones entre sí, para comprender mejor las prioridades de cada enfermedad y los niveles de apoyo a los pacientes en las distintas áreas geográficas.

Desayunos informativos sobre sanidad

La Asociación Alfa-1 de España fue invitada a los desayunos informativos en materia de sanidad del Foro Ideas+Diálogo, organizados por Europa Press y Farmaindustria. Nuestro presidente, **Mariano Pastor** acudió junto con otros representantes sanitarios a los celebrados el 30 de junio y el 25 de octubre, que tuvieron como protagonistas a **Felipe González**, ex presidente del Gobierno y asesor del Consejo Social de Farmaindustria, y a **Ana Pastor**, entonces como coordinadora de Política Social del Partido Popular.

Farmaindustria crea un Mapa Nacional de Asociaciones de Pacientes



En el último semestre de 2011 la Fundación Farmaindustria, dependiente de la Asociación Nacional Empresarial de la Industria Farmacéutica, ha desarrollado un nuevo directorio de las organizaciones de pacientes en España con el objetivo de que el trabajo que realizan estas asociaciones pueda ser visto por cualquier persona interesada en una enfermedad o en las actividades en torno a ellas. El nuevo Mapa de Asociaciones de Pacientes, en el que ya están registrados los datos de nuestra Asociación, puede verse en el enlace www.somospacientes.com. Esta red de asociaciones, la más grande de Europa ya, cuenta con casi un millar de organizaciones inscritas y se encuentra en la nueva Comunidad "Somos Pacientes", un entorno gratuito al servicio de las asociaciones de pacientes, operativo desde el 30 de enero de 2012. "Somos Pacientes" funciona como un blog y pretende ser un espacio compartido de información, participación, formación, servicios y trabajo colaborativo dirigido a las cerca de 4.000 asociaciones de España. Nuestra Asociación se ha dado de alta en esta red, y muy pronto esperamos poder ampliar nuestra presencia en este entorno.

Para saber todo sobre la gripe

En las webs www.infogripe.com y www.gripometro.es se puede encontrar una amplia infografía explicativa sobre la gripe, que recoge no sólo cómo se contagia este virus, sino también sus riesgos, cómo prevenirla o cómo funciona la vacunación. Estos dos sitios web están promovidos por el Grupo de Estudio de la Gripe (GEG), un grupo de expertos en la enfermedad entre los que se incluyen epidemiólogos, virólogos, microbiólogos, neumólogos, o médicos de centros de referencia de Gripe, coordinados por el Dr. Ramón Cisterna, Catedrático y Jefe del Servicio de Microbiología del Hospital de Basurto (Bilbao). Los expertos alertan de la importancia de vacunarse no sólo para prevenir la enfermedad, también para disminuir sus efectos en pacientes con enfermedades del pulmón. La gripe es una infección de las vías respiratorias, altamente contagiosa, que para algunos pacientes crónicos como los de nuestra comunidad alfa puede ser causa de complicaciones severas y motivo de ingreso hospitalario. Según el Centro Nacional de Epidemiología cada año padecen gripe en España entre 3 y 3'5 millones de personas.



Boletín social del CIBERER



El sitio web www.ciberer.es es el portal del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, uno de los nueve consorcios públicos establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III creado para servir de referencia,

coordinar y potenciar la investigación sobre las enfermedades raras en España. El CIBERER está formado por 60 grupos de investigación, ligados a 29 instituciones consorciadas. Estos grupos de investigación son las unidades básicas de funcionamiento y se agrupan dentro de siete grandes Programas de Investigación en medicina genética; medicina metabólica hereditaria; medicina mitocondrial; medicina pediátrica y del desarrollo; patología neurosensorial; medicina endocrina; cáncer hereditario y síndromes relacionados. **Hay que reseñar que entre estos programas de investigación por el momento no existe ninguno relativo específicamente al Déficit de Alfa-1.**

AGENDA 2012

EVENTO	Fecha/Lugar
Día Mundial Sin Tabaco	31 de mayo
32º Congreso de la Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria (semFYC)	13 - 15 junio BILBAO
45º Congreso Nacional SEPAR 2012	8 - 11 junio MADRID
61 Congreso de la Sociedad Española de Pediatría	31 mayo - 2 junio GRANADA
Día Mundial EPOC	17 noviembre
Noviembre, mes del Alfa (Fundación Alfa 1 norteamericana)	Noviembre

Recuerdos de Loly...



Me llamó una noche, estaba nerviosa, un amigo en común le dio mi teléfono, recién se había enterado de su diagnóstico y que su carga genética la heredarían sus hijos y nieto...

Ella me parecía frágil, amable pero desbordada por la misma noticia que me había tocado recibir unos años antes. Las dos casi de la misma edad y madres de 3 hijos casi de las mismas edades... Y allí comenzó una hermosa relación que mantuvimos vía telefónica, por mensajitos al celular y por mail. Al cabo de un tiempo me contó que había estado muy mal, el médico que la atendía en Mendoza no se comunicaba con el Dr. en Buenos Aires y su medicación me pareció inadecuada.

Este profesional no aceptaba darle los broncodilatadores correctos, por lo que le aconsejé consultar con nuestro médico, el mismo que le había hecho el diagnóstico y concertar una cita en Buenos Aires en su consultorio.

Encontrar la medicación adecuada y cambiar de profesional en Mendoza la hicieron volver a ser la persona activa y solidaria que era. Ocuparse de sus padres, de su hermano que por aquella época se dializaba casi día por medio esperando un trasplante renal.

Comenzó a disfrutar de su vida, de su nieto Mateo que estaba por cumplir 1 año... Su vida con sus hijos, su familia de origen como llamaba a sus padres y hermano...su relación con su esposo, con sus amigas, todo pareció dar un vuelco favorable, se alejaron los fantasmas, empezó a salir, a hacer ejercicio, a tener menos miedos. Luego le di las coordenadas del patio, le expliqué que era un grupo de personas que habían formado una asociación y creado un foro en el que uno se podía sentir mejor que en casa, porque suele ocurrir que a la familia no le gusta escuchar nuestros problemas... Allí se sintió como pez en el agua.

En poco tiempo estableció una amistad sincera y profunda, a tal punto que estaba planificando un viaje para ir a conocerlos, tenía pensado ir con su marido o su hija.

Como su ritmo de vida se incrementaba debido a problemas de salud de sus padres y porque Daniela se mudó a Mendoza Capital para estudiar, Loly recorría muchos kilómetros desde la finca de los padres a la ciudad a ver a la hija. Estos trayectos los realizaba en la altura, si bien es la ladera de la montaña, cuando la altura se aproximaba a los 1000 metros notaba la falta de aire. Este ajeteo la agotaba, por lo que realizó una consulta al médico en Buenos Aires. El doctor le recomendó el uso de oxígeno.

Para otra persona esto hubiera sido una catástrofe, ella lo tomó como un elemento necesario y sin cuestionar absolutamente nada, cargó su mochila con una sonrisa, dejó la angustia en Buenos Aires y siguió adelante, dándonos ánimo ella a nosotros que tratábamos de disimular esta situación, que para todos es una piedra a sorrear...cuando nos llega el momento.

Y así continuó de aquí para allá, ocupándose de todos sus seres queridos, feliz de vivir cada día y sin descuidarnos a nosotros escribiéndonos correos multicolores y archivos repletos de palabras hermosas, sanos consejos y bellos paisajes.

Luego supo que sería abuela de una nena...estaba muy feliz y como había mucho que festejar y se acercaban las fiestas de fin de año, en diciembre del año pasado resolvió organizar fin de año en Mar del Plata con toda la familia! Ya había decidido que ése era su lugar en el mundo, al lado del mar se sentía muy bien y no necesitaba usar oxígeno...lo comprobó en una visita anterior donde disfrutó de unos hermosos días junto a Daniel y dos anfitrionas muy queridas: Susana y Victoria.

Y allí estará, entre Mendoza y Mar del Plata, entre sus amores y su lugar especial...

Al recordarla me cuesta reconocer que no se fue sola, porque con ella también se fue Daniela, hermosa y joven, llena de vida, de proyectos... No puedo evitar esta tristeza, solo puedo decir que tuvimos el privilegio de conocer a una persona que, lejos de ser frágil, demostró una entereza que espero poder imitar cuando las circunstancias así me lo requieran.

"Con una amplia sonrisa te conocí y así deseo recordarte, querida amiga!"

Marta Gómez, alfa de Argentina.

Recordando a Anharad

Era una abuelita con alma de niña. Si la pudiera resumir en una cualidad diría que era la Ternura... Su destreza en el relato, la habilidad para describir estados de ánimo, fueron su sello de distinción. Ningún integrante del grupo ha podido expresar mejor que ella un sentimiento.

Por momentos su lenguaje se tornaba oscuro, reflejando angustia, dolor, impotencia. Compartía sin ningún temor que no podía acompañar a Fernando, que ya no podía salir de su casa ni disfrutar la visita de sus nietos que tanto adoraba, porque los niños querían jugar con ella y ese era un esfuerzo que ya no podía realizar. Esto, que aparenta ser un recuerdo triste, refleja su gran voluntad de comunicarse, tal vez, porque solo aquel que padece los mismos males puede comprender mejor hasta qué punto nos limita esta enfermedad.

En el patio, ella se expresaba libremente, sabía que la comprendíamos porque todos sufrimos estas pérdidas. Tal vez, lo que más molesta de estar enfermo no es hacer un tratamiento sino resignar poco a poco las cosas que nos hacen felices y lo más difícil es poder explicarlo. Como a la mayoría de nosotros nos cuesta ser absolutamente sinceros con nuestra familia, por pudor, por no preocuparlos, este foro nos permite soltarnos y Anharad nos enseñó a ser más abiertos, a confiar en los otros, a resolver con el grupo los momentos de angustia.

Nos hizo reflexionar, nos permitió sentirnos útiles, cada uno daba su opinión y todos respondíamos a sus requerimientos. Nos comprometió sanamente con lo más intrincado de la condición humana: los sentimientos. Nos daba mucha pena saber que no se sentía bien y que el único recurso que teníamos era la palabra.

Anharad transitaba momentos de gran felicidad, cuando llegaba su hermana a quedarse unos días, o regresaba Fernando, su esposo de algún viaje, o llegaban noticias de Ernesto o de Adalberto, sus hijos de quienes se sentía orgullosa. Era una persona muy informada, le gustaba leer y nos enviaba artículos relacionados con la salud para mejorar la calidad de vida.

Una mujer muy espiritual, tenía un mundo interior muy rico, una mente brillante y una simpatía que nos conquistó a todos.

Fuimos testigos de su encantadora relación con quien llamaba "su Manguerna", Amadeu, era sumamente cálida, como así también del modo tierno con el que Fuensanta la llamaba "mi abuelita preferida".

Sembró ternura y cosechó amigos que la recordaremos siempre con todo cariño, y por sobre todas las cosas, nos enseñó a honrar la vida!

"Llevo tu corazón conmigo, lo llevo en mi corazón" E.E. Cummings

Marta Gómez, alfa de Argentina.

Nueve de cada diez enfermos sufren EPOC por fumar

Amadeu Monteiro expuso su caso en un reportaje de Televisión Española



Con motivo del Día Mundial de la Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica (EPOC) que se celebra el 17 de noviembre, la Primera de Televisión Española (TVE) emitió en su edición de tarde del Telediario un breve reportaje sobre esta enfermedad en el que alertaba sobre su relación con el tabaquismo y la importancia de un diagnóstico. A través del testimonio de Amadeu

Monteiro el reportaje daba a conocer las consecuencias para la vida diaria de una enfermedad crónica que en España afecta a más de dos millones de personas y que produce 50 fallecimientos al día. "Era una persona muy activa, además de mi trabajo hacía cualquier arreglo que necesitase mi casa, ahora no puedo ni apretar un tornillo", testimonia Amadeu a quien le diagnosticaron la EPOC hace 16 años. Ahora necesita oxígeno 16 horas al día y las complicaciones ya le han acarreado varios ingresos hospitalarios. El perfil más frecuente de enfermo de EPOC es el de un varón fumador de unos 52 años, aunque los cambios en los hábitos tabáqui-

cos hacen que cada vez haya más mujeres y pacientes más jóvenes. Nueve de cada diez enfermos sufren esta enfermedad por fumar y los expertos alertan de que está infra diagnosticada porque muchos fumadores creen que toser al fumar es normal. "No es un síntoma banal, si uno fuma y tose puede tener la enfermedad", alerta el doctor Juan Ruíz, presidente de la Sociedad Española de Neumología. Basta con una espirometría para detectar la EPOC y cuanto antes se diagnostique mejor para que haya menos tejido afectado y se pierda menos capacidad pulmonar. "Queremos jugar con los nietos y no poder, duele", concluye Amadeu en el reportaje.

"Quise hacerme un seguro de salud. Pero tres compañías me dijeron que no"

La revista Interviú recoge el caso del presidente de nuestra Asociación, Mariano Pastor, enfermo crónico de 47 años

Cuando hace unos meses Mariano Pastor intentó contratar un seguro de salud, fue con la verdad por delante: padece una enfermedad respiratoria rara -la Deficiencia de Alfa 1-Antitripsina, un trastorno genético hereditario que puede ocasionar EPOC (enfermedad pulmonar obstructiva crónica)-, de la que se trata en la sanidad pública madrileña. La primera compañía le dijo no. Lo mismo ocurrió con la segunda y con la tercera. Mariano sólo bus-

caba atención rápida para cuestiones no relacionadas con su enfermedad. Aun así, no lo consiguió. "Casi no me sorprendió. A la privada no le interesan los enfermos crónicos. En mi caso, era, por ejemplo, para ir al traumatólogo, porque la lista de espera en la sanidad pública es muy larga. Mi tratamiento cuesta en torno o 80.000 euros anuales. En ningún caso buscaba que ellos lo asumiieran. Pero aún así, no les interesó".



El trasplante de células hepáticas, una línea de investigación prometedora para los *alfas*

El trasplante de células hepáticas sanas de adultos puede ser beneficioso para el tratamiento del trastorno genético Déficit de Alfa 1 Antitripsina, según un estudio realizado en animales dirigido por el profesor de medicina y genética Jayanta Roy-Chowdhury, del Albert Einstein College de Medicina de la Universidad Yeshiva. El Déficit de Alfa-1 antitripsina (AAT), es la enfermedad hereditaria más común entre los caucásicos potencialmente letal, que afecta a unas 100.000 personas en los Estados Unidos y 3.4 millones de personas en todo el mundo. La AAT es una proteína producida por el hígado que es esencial para la salud pulmonar.

En la deficiencia de AAT, el hígado produce una forma deformada de la AAT que no puede entrar en el torrente sanguíneo y en su lugar se queda atascada en las células hepáticas, causando dos problemas principales:

- AAT se acumula en el hígado, dando lugar a la fibrosis (desarrollo de tejido cicatricial) y la insuficiencia hepática.
- El AAT no llega en cantidad suficiente a los pulmones, que la necesitan para frenar la elastasa, una enzima producida por las células blancas de la sangre. La elastasa ayuda a matar las bacterias en los pulmones, pero una actividad descontrolada de la elastasa puede dañar el tejido pulmonar y causar

graves enfisema (enfermedad pulmonar obstructiva crónica).

En el estudio, el Dr. Roy-Chowdhury y su equipo probaron la terapia celular en ratones a los que previamente se les había provocado fibrosis hepática. Cuando los ratones recibieron inyecciones de hepatocitos recolectados en hígados de ratones sanos, las células trasplantadas proliferaron en el hígado de acogida, sustituyendo progresivamente los hepatocitos enfermos. Lo más importante, según el Dr. Roy-Chowdhury, es que las células trasplantadas revocaron la fibrosis que se había desarrollado.

La terapia de reemplazo actual, afirma el investigador,

además de ser muy cara, "ralentiza la progresión de la enfermedad de los pulmones en algunos pacientes pero no tiene ningún efecto beneficioso en la enfermedad hepática". El único tratamiento conjunto es el trasplante combinado de pulmón e hígado, que se reserva para los pacientes más enfermos.

"Estos resultados prometedores en animales indican que puede ser útil seguir investigando la utilidad del trasplante de hepatocitos para la deficiencia de AAT, así como para otros varios trastornos hereditarios de base hepática", dijo el Dr. Roy-Chowdhury.

Fuente: Albert Einstein College de Medicina, Universidad Yeshiva

La eficacia de la terapia de sustitución del Alfa 1 Antitripsina en otras condiciones diferentes al enfisema pulmonar genético

Los doctores españoles **Ignacio Blanco** y **Beatriz Lara**, junto con el norteamericano Dr. Frederick de Serres, han estudiado la eficacia del tratamiento con Alfa 1 Antitripsina en otras dolencias diferentes del enfisema genético. Existen estudios sobre la eficacia del tratamiento con Alfa 1 Antitripsina en pequeños grupos de pacientes con fibromialgia, vasculitis sistémica, paniculitis o asma bronquial. Aún más, indican los autores, hay estudios pre-clínicos que indican la eficacia de la terapia de AAT para varias enfermedades infecciosas, la diabetes mellitus o para rechazo de órganos trasplantados.

Los investigadores han centrado su estudio en el análisis de diez casos y dos ensayos clínicos de administración del AAT en pacientes con fibromialgia, vasculitis, paniculitis y asma bronquial. En todos los casos se demostró el beneficio del Alfa 1 Antitripsina cuando otras terapias ya habían fallado.

La conclusión es que se deben ampliar estos estudios en laboratorios, animales y humanos, así como realizar ensayos clínicos más amplios, para determinar la eficacia clínica y la seguridad de los tratamientos con AAT para otras enfermedades diferentes del enfisema pulmonar.

Fuente: Orphanet Journal of Rares Diseases

Halozyme y Intrexon colaboran para desarrollar la aplicación subcutánea del Alfa 1

Halozyme Therapeutics y la Corporación Intrexon han anunciado la firma de un acuerdo para trabajar unidas en el desarrollo de un sistema que permita la aplicación subcutánea de la proteína Alfa 1. Actualmente la administración de la terapia de reemplazo del Alfa 1 es intravenosa. Ambas compañías buscan un modo de administración "más amigable" con los pacientes.

Para ello se utilizará la tecnología ya desarrollada por Halozyme, una enzima denominada rHuPH20 que facilita la absorción y dispersión de medicamentos o fluidos que se administran vía subcutánea. Combinadas con la medicación, la enzima atraviesa sin problema las distintas capas, que recuperan su densidad habitual transcurridas 24 horas desde la aplicación. La tecnología desarrollada por Halozyme facilita, así, la administración subcutánea de medicaciones que hasta el momento requerían administración intravenosa. Según anunciaban las propias compañías, en el acuerdo se ha tenido en cuenta el potencial del Alfa 1 Antitripsina para el tratamiento de enfermedades causadas por la Deficiencia AAT, como el enfisema pulmonar genético. El AAT, afirman, también puede beneficiar a pacientes con enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC) y la fibrosis quística. Intrexon financiará todos los gastos de desarrollo y comercialización para el programa, que se encuentra actualmente en fase de desarrollo.

Fuente: Halozyme Therapeutics y Corporación Intrexon

FEDER renueva su Junta Directiva

El pasado 9 de junio la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), de la que nuestra Asociación forma parte, renovaba su Junta Directiva para el período 2012-2014. La Asamblea de la organización apoyaba la candidatura "Unidos por Crecer", liderada por Juan Carrión de la Asociación D'Genes (Totana) y fundador de la Asociación Española de Lipodistrofias.



Presentación de la candidatura de Juan Carrión

Le acompañaban en la candidatura Germán López, presidente de la Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España (FARPE), presidente de la Fundación de lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE) y presidente de la Asociación de Retinosis Pigmentaria Comunidad Canaria (ARPC); Manuel Armayones, presidente de la Asociación Española de Síndrome de Lowe; Fide Mirón, miembro de la Asociación de Discapacitados Físicos de Ibi (ADIBI) y de la Asociación Española de Porfiria; Iliana Capllonch, fundadora y miembro de la Asociación Balear de Niños con Enfermedades Raras (ABAIMAR); y Jordi Cruz, presidente de la Asociación MPS-Fabry España.

La nueva Junta Directiva ya ha manifestado que trabajará "de manera incansable y con una sola meta: defender la vida de las personas con enfermedades raras". Su primer objetivo al frente de FEDER será realizar un estudio de las necesidades de las asociaciones que integran la organización.

Optimizando nuestros recursos

Es posible que muchos de vosotros hayáis ya recibido una llamada desde Secretaría, pidiéndoos algunos datos que hasta ahora desconocíamos porque no eran imprescindibles para la gestión, pero que ahora han pasado a serlo.

Como ya sabréis la renovación del grupo directivo ha llevado a un cambio formal de sede para facilitar la gestión, con todo lo que ello significa. Y, entre otras cuestiones, hemos acometido la tarea de intentar agrupar la fecha de cobro de las cuotas, en beneficio de la Asociación, ya que aglutinando el mayor número de cuotas posibles en una misma tramitación se ahorran costes y se agiliza la gestión interna de las cuentas. Por ello pedimos vuestra cola-

boración. Y os rogamos encarecidamente que nos aviséis en caso de cambios en vuestra cuenta, o previsiones de pago de cuotas.

El número de cuenta de la Asociación ha sido modificado como consecuencia de la fusión de cajas de ahorros. A lo largo de este proceso, hemos ido notificando el cambio a los asociados. Si desea realizar su aportación mediante ingreso bancario, no dude contactar con nosotros y le facilitaremos el número de cuenta.

Las llamadas telefónicas de actualización de datos las estamos realizando a inicios de cada mes. Las realiza una voluntaria a quien desde aquí agradecemos su labor. Aquellos asociados que aún no hayáis actualizado vuestros datos podéis ponerlos

en contacto con nosotros en info@alfa1.org.es. Nos facilitaría muchísimo la gestión poder contactar con vosotros por correo electrónico.

Página web

También, en breve acometeremos la renovación de la página web, actualizando contenidos pero sobre todo adaptándola a las nuevas necesidades y a la legislación. Nuestra previsión es la de abrir un espacio en el que podamos comentar todas las cuestiones que nos afectan, previo registro en la web. Os iremos anunciando los cambios.

Información a asociados

En los últimos meses hemos empezado a remitiros información sobre novedades,

estudios o cuestiones que nos afectan directamente, a través del correo electrónico. Aquellos que no lo recibís es porque no disponemos de contacto vía mail. Si fuese el caso, por favor contactad dándonos una dirección válida, para poder incluirlos en los envíos.

Colaboración

La Asociación sigue necesitando de vuestra ayuda para poder funcionar. Hay mucho trabajo que nos gustaría poder hacer, y pocas manos disponibles para hacerlo. Por ello, si contáis con un rato libre a lo largo del día o de la semana que queráis dedicar a la Asociación ponémos en contacto. Todos lo agradeceremos.



Tu mirada eres tú



Descuentos para asociados en General Óptica y Clínica IVI

Los socios de Alfa-1 España como entidad que forma parte de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) contamos con descuentos en las ópticas de la cadena **General Óptica**, y en los centros de fertilidad que la **Clínica IVI** tiene en diversas ciudades españolas.

Los beneficios se deben al convenio de colaboración firmado entre FEDER y estas dos entidades empresariales, y alcanzan porcentajes del 50% en algunos productos. Es el caso de las primeras consultas en la Clínica IVI o en determinados tipos de gafas graduadas de la cadena de ópticas.

Para poder acceder a estas ventajas, desde la secretaría de Alfa-1 España debemos extenderos un certificado de socio para presentar en cualquiera de los establecimientos de General Óptica y Clínica IVI. Podéis obtener más información en el mail de la Secretaría secretaria@alfa1.org.es y en el teléfono 981 555 920.

RINCÓN DEL ALFA

Convivencias entre *alfas* en Portugal



1

En verano, aprovechando la estancia de Elaine Alfonso y su familia en Madrid nos hemos reunido en Oporto-Portugal, varios alfas y sus familiares de Portugal, España y Puerto Rico. Pudimos conocernos un poco más y compartir una velada estupenda. El buen ambiente entre los Alfas funciona, lástima que el tiempo no era el adecuado y nos hemos tenido que despedir después del almuerzo.



2

1. De derecha a izquierda Elaine Alfonso, presidenta de la Fundación Alfa-1 de Puerto Rico, su hija y Jacqueline Alfonso (su hermana).

2. A la derecha; Fina y su marido Amadeu Monteiro, Elaine Alfonso, presidenta de la Fundación Alfa-1 de Puerto Rico, Jacqueline Alfonso (su hermana) y Suzette (hija de Elaine).

3. De izquierda a derecha Amadeu Monteiro; Antonio Pyrrait (marido de Catarina Pyrrait); Francisco, Pablo y Pepe Sanmartín (hijos y marido de Elena Goyanes); Fina (esposa de Amadeu); Jacqueline (hermana de Elaine Alfonso) y Suzette (hija de Elaine).

4. De derecha a izquierda, Catarina Pyrrait, presidenta de la Asociación Alfa-1 de Portugal; Elena Goyanes, secretaria de la Asociación Alfa-1 de España y su hijo Alex; Amadeu Monteiro Jr., su esposa y sus hijas Desirée y Soraya.



3



4

Susana Mónaco nos visita en Barcelona

También en verano visitaron Barcelona nuestras amigas de Argentina, Susana Mónaco y su hija Victoria. Algunos de los alfas de esta provincia hemos tenido el gusto de conocerlas y llevarlas por algunos lugares típicos de Barcelona. Su estancia ha durado muy poco pero fue un placer conocer dos personas tan encantadoras como lo son Susana y Vito.



1

1. Abajo, Susana y Vito (su hija). En la parte superior; Fuensanta y Fina (esposa de Amadeu).

2. De izquierda a derecha Fuensanta, Fina (esposa de Amadeu), Teresa (esposa de Joan), Susana, Jordi (marido de Fuensanta), Vito (hija de Susana), Joan y Amadeu.



2