



Recurso de información para pacientes

#PFICawareness #itchingforacure

**Progressive Familial Intrahepatic
Cholestasis Advocacy and
Resource Network, Inc.**



La colestasis intrahepática familiar progresiva (CIFP) es un término general que representa un grupo de enfermedades genéticas raras que causan una enfermedad hepática progresiva y pueden causar cirrosis y enfermedad hepática terminal. Entonces, ¿qué pasa después?

De la misma manera que los artistas organizan sus pinceles y lienzos cuando comienzan a crear hermosas obras de arte, esto se creó como un primer paso para familiarizarse con lo que significa un diagnóstico de la CIFP para usted.

Piense en esto como una hoja de ruta para comprender el diagnóstico y la terminología relacionada a la CIFP. Este es un punto de partida entre usted y una sólida red de apoyo.

¿Qué significa CIFP?

Colestasis: flujo biliar deficiente.

Intrahepática: enfermedad dentro del hígado.

Familiar: relacionado con cambios en los genes.

Progresiva: empeora con el tiempo.

Es importante hacer un seguimiento y estar en contacto con su proveedor y especialista.

El monitoreo cercano por parte de un especialista de hígado es importante para lograr la mejor calidad de vida para el paciente con CIFP.

Qué esperar de las pruebas de diagnóstico

- Análisis de sangre: las pruebas de enzimas hepáticas, GGT (gamma glutamil transpeptidasa) y ácidos biliares pueden ser útiles para identificar la CIFP
- Pruebas genéticas: se pueden realizar con una muestra de sangre e implica la extracción de código del ADN
- Biopsia hepática: se extrae un pequeño trozo de tejido del hígado y luego se lo examina bajo un microscopio

Posibles manifestaciones

Síntomas de colestasis

- Picazón
- Ictericia (piel u ojos amarillos)
- Abdomen hinchado
- Orina amarilla o marrón
- Heces acólicas (heces pálidas, grises o blancas)
- Sangrado o propensión a la formación de hematomas
- Crecimiento deficiente
- Deficiencia de vitaminas.

Síntomas relacionados con la deficiencia de vitaminas:

- Vitamina A: puede provocar problemas de visión
- Vitamina D: puede provocar una formación deficiente de los huesos y un mayor riesgo de fracturas
- Vitamina E: puede provocar problemas de equilibrio, fuerza y coordinación
- Vitamina K: puede provocar problemas de sangrado que pueden ser muy peligrosos, especialmente si se producen en el cerebro

Características de una enfermedad hepática más avanzada

La CIFP puede causar insuficiencia hepática. Si no se trata o no se controla, la insuficiencia hepática puede ocurrir antes.

Es importante comprender la diferencia entre signos de colestasis y signos de enfermedad hepática avanzada.

- Hematomas relacionados con recuentos bajos de plaquetas
- Ascitis (líquido en el abdomen)
- Varices esofágicas (venas dilatadas que pueden sangrar)
- Agrandamiento del bazo
- Hipertensión portal (alta presión arterial en las venas que pasan por el hígado)

Posibles resultados de análisis de sangre con enfermedad hepática colestásica

- Enzimas hepáticas elevadas (AST, ALT, fosfatasa alcalina)
- Ácidos biliares elevados
- Bilirrubina elevada
- Disminución de los niveles de vitamina A, D y E
- Aumento de tiempo de protrombina/razón internacional normalizada (debido a la disminución de vitamina K)

Tratamiento

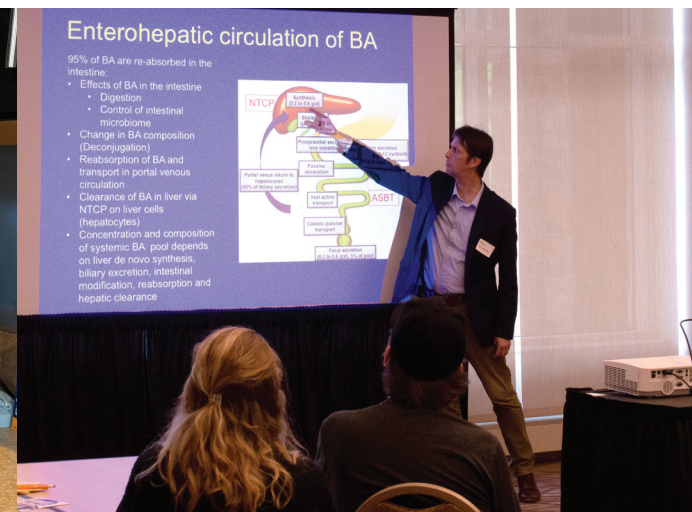
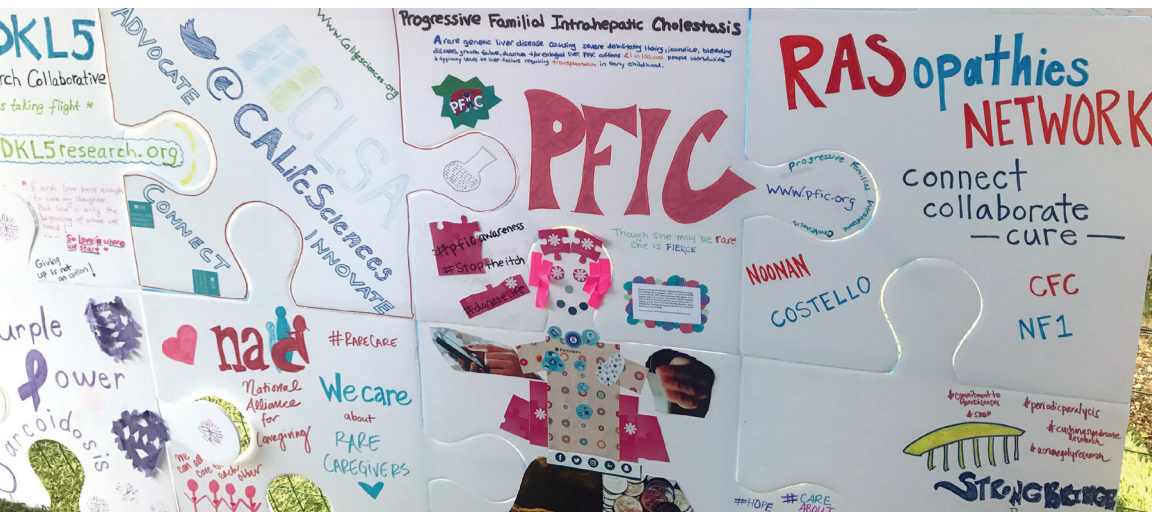
- Observación estrecha de los análisis de sangre, ultrasonido de hígado y citas frecuentes con su hepatólogo/a
- Los medicamentos son la primera línea de defensa, pero es posible que una cirugía sea necesaria si fueran insuficientes
- Las opciones quirúrgicas tienen como objetivo evitar que los ácidos biliares entren al hígado. Pueden incluir:
 - » Derivación biliar externa parcial
 - » Derivación biliar interna parcial
 - » Exclusión ileal
- El trasplante de hígado puede ser necesario si las alternativas médicas y quirúrgicas no funcionan

Entender la CIFP

Los síntomas y consideraciones generales de la CIFP se aplican a todos los subtipos de esta tabla. Esta tabla está destinada a resaltar algunas de las posibles diferencias en cada diagnóstico. Tenga en cuenta que el curso de la CIFP puede ser variable y único, no todos los pacientes experimentarán la enfermedad como se describe.

Nombre común	Deficiencia de proteínas	Gen mutado	Prurito (picação)	Otras posibles manifestaciones	Colestasis GGT	Posibles resultados clínicos, tratamiento y complicaciones del tratamiento
CIFP 1	FIC1	ATP8B1	Intenso	<ul style="list-style-type: none"> Síntomas extrahepáticos Diarrea Puede tener pancreatitis Puede tener tos, sibilancias Puede tener pérdida de audición 	Colestasis GGT normal	<ul style="list-style-type: none"> Tasa de progresión moderada Puede provocar cirrosis y enfermedad hepática terminal, típicamente en la segunda o tercera década de vida Esteatosis hepática postrasplante (cambio grasa) y diarrea Los síntomas extrahepáticos pueden empeorar y pueden aparecer otros después del trasplante de hígado Se han registrado presentaciones CIBR*
CIFP 2	BSEP	ABCB11	Intenso	<ul style="list-style-type: none"> Posibilidad de desarrollar carcinoma hepatocelular y colangiocarcinoma (cáncer de hígado) Cálculos biliares 	Colestasis GGT normal	<ul style="list-style-type: none"> Progresión de moderada a rápida El éxito de la derivación biliar quirúrgica puede depender de los defectos genéticos específicos El trasplante de hígado en pacientes con CIFP 2 puede causar una la deficiencia en BSEP (bomba exportadora de sales biliares) inducida por anticuerpos en algunas personas Posibilidad de retrasplante Se han registrado presentaciones CIBR*
CIFP 3	MDR3	ABCB4	Suave a moderado	<ul style="list-style-type: none"> Densidad ósea reducida Potencial de desarrollar hepatocarcinoma celular y colangiocarcinoma (cáncer de hígado) Cálculos biliares 	Colestasis GGT elevada	<ul style="list-style-type: none"> Tasa de progresión altamente variable Manejo médico: aquellos que retienen expresión MDR3 (resistencia a un gran número de fármacos) responden mejor al ursodiol La derivación biliar puede no ser tan eficaz como en otras formas de enfermedad El trasplante de hígado es curativo Se han registrado presentaciones CIBR*

* Colestasis intrahepática benigna recurrente (CIBR) es una presentación transitoria de un subtipo conocido o desconocido de CIFP.



Me diagnosticaron CIFP, pero no pueden decirme de qué tipo. Se están realizando estudios genéticos para tratar de identificar los factores genéticos que contribuyen a la CIFP cuando no se encuentran mutaciones en ninguno de los genes enumerados a continuación. La identificación de estos genes es muy complicada y requiere investigaciones genéticas de vanguardia. Los médicos y científicos están trabajando para encontrar más respuestas para estos pacientes.

Se han identificado nuevos genes.

Algunos de estos nuevos genes no aparecen en esta versión de la tabla, a saber, *LSR* y *PLECTIN*.

Nombre común	Deficiencia de proteínas	Gen mutado	Prurito (picação)	Otras posibles manifestaciones	Colestasis GGT	Posibles resultados clínicos, tratamiento y complicaciones del tratamiento
<i>Los siguientes subtipos son extremadamente raros en la literatura publicada (aunque se comienzan a reconocer más).</i>						
<i>Esta información se basa solo en un puñado de pacientes de cada grupo y debe considerarse con eso en mente.</i>						
CIFP 4	TJP2 (ausencia de la proteína de unión 2)	<i>TJP2</i>	Poco claro/variable	<ul style="list-style-type: none"> • Pérdida auditiva • Síntomas neurológicos • Síntomas respiratorios 	Colestasis GGT normal	<ul style="list-style-type: none"> • Progresión moderada a rápida • Algunos informes de carcinoma hepatocelular
CIFP 5	FXR (receptor X farnesoide)	<i>NR1H4</i>	Poco claro/variable	<ul style="list-style-type: none"> • Coagulopatía independiente de la vitamina K • Puede simular la deficiencia de BSEP 	Colestasis GGT normal	<ul style="list-style-type: none"> • Progresión muy rápida • Esteatosis hepática postrasplante • Muy raras (solo se informaron ocho casos a diciembre de 2020).
CIFP asociado con defectos MYO5B	MYO5B (miosina Vb)	<i>MYO5B</i>	Leve a moderado	<ul style="list-style-type: none"> • Posibilidad de diarrea congénita 	Colestasis GGT normal	<ul style="list-style-type: none"> • Progresión lenta • Enfermedad de inclusión microvellositaria (EIMV) puede experimentarse • La nutrición parenteral total (NPT) de por vida con EIMV asociado • Los trasplantes combinados de hígado de intestino pueden prevenir la colestasis postrasplante
	USP53 (peptidasa específica de ubiquitina 53)	<i>USP53</i>	Leve a moderado	<ul style="list-style-type: none"> • Pérdida auditiva • Se informó insuficiencia cardíaca en un paciente 	Colestasis GGT normal	<ul style="list-style-type: none"> • Progresión lenta • La edad de inicio es variable • Es necesario un seguimiento continuo para todos los pacientes • Publicado por primera vez en siete pacientes, en septiembre de 2020
	MRP9 (proteína de resistencia a un gran número de fármacos)	<i>ABCC12</i>	Intenso	<ul style="list-style-type: none"> • Escasez de vías biliares intrahepáticas 	Colestasis GGT normal	<ul style="list-style-type: none"> • Progresión lenta • Incertidumbre sobre si la CIFP ocurre con (una) mutación heterocigótica en <i>ABCC12</i> • Solo un caso publicado al mes de marzo de 2021

Definición de términos CIFP

ALT y AST: marcadores de daño hepático.

Deficiencia de BSEP inducida por anticuerpos (AIBD, por sus siglas en inglés): colestasis que puede desarrollarse después del trasplante en algunos pacientes con CIFP 2 relacionada con el desarrollo de anticuerpos BSEP.

Autosoma: cualquier cromosoma que no sea un cromosoma sexual.

Colestasis intrahepática benigna recurrente (CIBR): es una presentación transitoria de un subtipo conocido o desconocido de CIFP.

Bilis: la bilis es un líquido amarillo que contiene una serie de compuestos que incluyen ácidos biliares, fosfolípidos, colesterol y productos de desecho del cuerpo.

Ácido biliar/sal biliar: los ácidos biliares son sustancias químicas que produce el hígado a partir del colesterol. En un individuo sano,

los ácidos biliares se transportan desde el hígado hasta los intestinos, donde ayudan a absorber grasas, vitaminas liposolubles y otros nutrientes liposolubles. Luego se devuelven al hígado para que puedan reutilizarse.

Colestasis: significa flujo de bilis deficiente y acumulación de sustancias en el hígado que normalmente serían transportadas desde el hígado a la bilis y luego a los intestinos.

Prurito colestásico: es la sensación de picação causada por una enfermedad hepática.

Cromosoma: los cromosomas son moléculas grandes que consisten principalmente en ADN.

Dominante: los trastornos dominantes son una única copia defectuosa de un gen que puede provocar una enfermedad. El impacto de esa copia defectuosa es dominante sobre la otra copia que está sana.

Familiar: descrito originalmente en familias y relacionado con cambios en los genes.

Gamma GT (GGT): tipo de enzima hepática que puede ayudar a distinguir entre los tipos de CIFP.

Genes: los genes son partes cortas de un cromosoma que contienen el código genético de las características hereditarias. Algunas características, como la estatura, están influenciadas por muchos genes y otras por un solo gen. Los seres humanos tienen dos copias para la mayoría de los genes, incluidos los asociados con la CIFP.

Esteatosis hepática: cambio de grasa en el hígado.

Hepatocitos: células del hígado, responsables de producir bilis.

Hepatólogo: médico que se especializa en enfermedades del hígado.

Ictericia: coloración amarillenta de la piel, boca, lengua, etc.

Intrahepático: implica enfermedad dentro del hígado.

Ictericia: coloración amarillenta de la piel.

Hígado: el hígado es el órgano sólido más grande del cuerpo. Desempeña un papel esencial en muchas funciones corporales diferentes, como la eliminación de sustancias tóxicas de la sangre o la producción de proteínas y bioquímicos (bilis) que son necesarios para la digestión y el crecimiento.

Enfermedad de inclusión microvellositaria: enfermedad generada por cambios estructurales en el intestino delgado generalmente, pero no siempre, que causa diarrea severa.

Mutaciones: un cambio en el código genético.

Descendencia: hijo o hijos de una persona.

Progresivo: tiende a empeorar con el tiempo.

Recesivo: dos copias anormales de un gen para tener una enfermedad.

Ictericia esclerótica: coloración amarillenta de los ojos.



pfic.org

#PFICawareness
#itchingforacure

