

¿QUÉ ES LA COLESTASIS INTRAHEPÁTICA FAMILIAR PROGRESIVA?



RESPUESTAS A TUS PREGUNTAS SOBRE LA COLESTASIS INTRAHEPÁTICA FAMILIAR PROGRESIVA

Es posible que su hijo/a haya sido diagnosticado recientemente de colestasis intrahepática familiar progresiva (CIFP ó PFIC, según sus siglas en inglés) o que su familia ya esté conviviendo con esta enfermedad.

En ambos casos, puede ser normal tener dudas o inquietudes. **En esta guía, respondemos algunas de las preguntas más comunes que se hacen los padres y cuidadores.**

Recuerde que su equipo médico está a su disposición y usted siempre puede hablar con ellos.



C

Colestasis: significa que hay un flujo deficiente de la bilis y se acumulan sustancias en el hígado.

I

Intrahepática: que la causa de la enfermedad se produce dentro del hígado.

F

Familiar: que la enfermedad se hereda, de padres a hijos.

P

Progresiva: que puede empeorar con el tiempo.

¿QUÉ ES LA PFIC?



La **colestasis intrahepática familiar progresiva** (CIFP o PFIC, por sus siglas en inglés) es un grupo **de trastornos genéticos poco frecuentes** que impiden que el **hígado** pueda liberar adecuadamente un líquido digestivo llamado **bilis**.

Esta alteración en el flujo de la bilis, llamada **colestasis**, hace que la bilis se acumule en el hígado causando un daño progresivo.

Los **ácidos biliares**, que son un componente importante de la bilis, también se pueden acumular en el torrente sanguíneo dando lugar a **síntomas fuera del hígado**, como el **picor intenso o color amarillento de la piel**, entre otros.

HERENCIA GENÉTICA

La **PFIC** es un grupo de **enfermedades genéticas**, es decir, se debe a **mutaciones o errores en ciertos genes**, y es **hereditaria**, lo que significa que **se transmite de padres a hijos**. Los genes determinan cómo seremos y cómo funcionará nuestro organismo. En el caso de la PFIC, las mutaciones genéticas que aparecen afectan específicamente al funcionamiento del hígado. Generalmente, esta enfermedad **aparece en la infancia o en la adolescencia**.



¿CUÁNTOS TIPOS DE PFIC EXISTEN?

Los médicos han identificado hasta 13 variantes de PFIC, generalmente llamados tipos 1, 2, 3, 4, 5,... etc. **El tipo de PFIC** que tiene su hijo **depende de los genes que estén afectados**, lo que hará que la enfermedad tenga unas características determinadas y nos indicará como podría evolucionar en el futuro.

¿CÓMO AFECTA LA PFIC AL HÍGADO?

EL HÍGADO Y LA BILIS

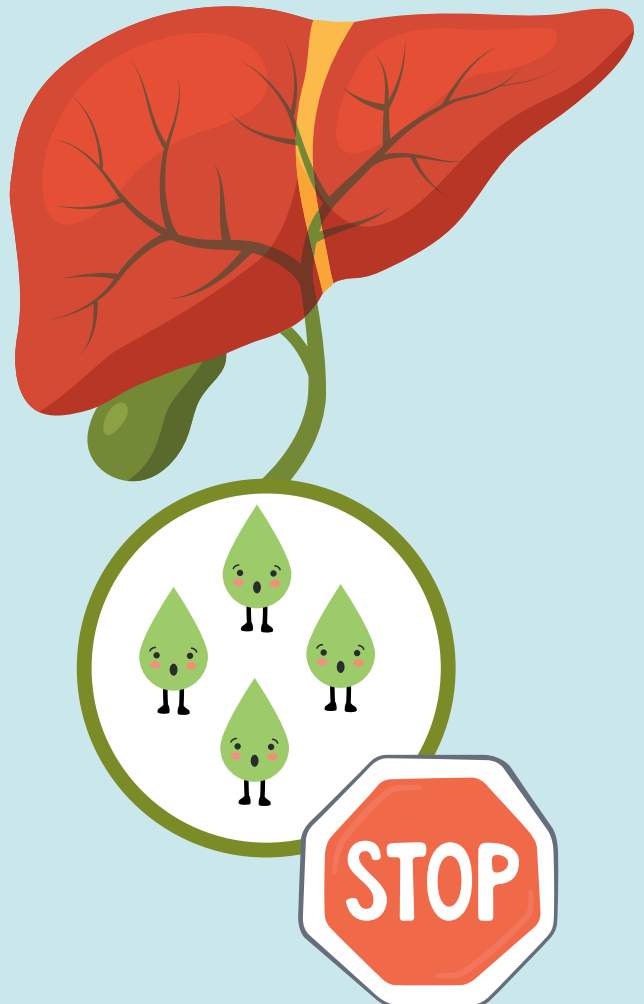
El **hígado es un órgano esencial** que realiza muchas funciones importantes. Una de ellas es producir la **bilis**, un líquido de color verde-amarillo que se almacena en la vesícula biliar. Luego, la bilis viaja desde la vesícula biliar a los conductos biliares y desciende hasta el intestino.

La bilis está compuesta por diferentes sustancias que incluyen:

- ✓ **bilirrubina**,
formada a partir de los glóbulos rojos viejos, que le da a la bilis su color característico
- ✓ **ácidos biliares**,
que ayudan a digerir las grasas
- ✓ **y otras sustancias y productos de desecho.**

En el intestino, la bilis ayuda al organismo a digerir los alimentos: **descompone las grasas para que puedan ser absorbidas, ayuda a absorber ciertas vitaminas y elimina sustancias** que al organismo no le sirven.

En la PFIC, el flujo de la bilis se ve **disminuido**, lo que provoca que se acumule dentro del hígado, dañando las células hepáticas. Cuando el hígado se daña de forma crónica se forman **cicatrices**, que se conoce como **cirrosis** y que afecta al funcionamiento del hígado.



¿QUÉ SÍNTOMAS CAUSA LA PFIC

A medida que el hígado se daña, provoca varios síntomas, entre los cuales se incluyen los siguientes:



Ictericia: es cuando la piel y la parte blanca de los ojos se vuelven amarillas. Se debe al color oscuro de la bilirrubina que circula por todo el organismo. También los dientes en desarrollo y la orina se pueden oscurecer.

Heces pálidas y grasosas: ocurre porque las heces contienen altos niveles de grasa no digerida, ya que no hay suficiente bilis que viaje del hígado al intestino para ayudar en la digestión.



Hígado hinchado: debido a la inflamación.

Deficiencia de vitaminas: porque el cuerpo no absorbe adecuadamente las vitaminas A, D, E y K, necesarias para funciones relacionadas con la vista, los huesos o el sistema nervioso.



Problemas de crecimiento: significa que su hijo no crece como se esperaba, al no poder absorber las grasas, necesarias para el correcto crecimiento.

Picor intenso: también llamado prurito. Encontrará más detalle en la página siguiente.



Fatiga o sensación de cansancio.

EL PICOR EN LA PFIC

El **picor o prurito colestásico** es el **síntoma que más puede afectar a los niños con PFIC** y puede condicionar incluso la vida a toda la familia. El prurito puede ser difícil de identificar en los bebés ya que estos no pueden rascarse.

Éstas son las situaciones que pueden derivarse del picor intenso:



Rascado continuo, pudiendo provocar **heridas, sangrado, costras y cicatrices en la piel**. En los niños muy pequeños el rascado suele comenzar al tocarse las orejas y los ojos, que son las primeras áreas en las que se observa sangrado y cicatrices.



Irritabilidad y llanto continuo durante toda la noche. Frecuente en bebés al no poder rascarse.



Dificultad para conciliar el sueño.



Dificultad en el aprendizaje debido a la falta de horas de sueño, en niños en edad escolar.

CONSEJOS PARA ALIVIAR EL PICOR INTENSO:

Estas son ideas útiles de otros padres y cuidadores. Cada niño es diferente, así que pruebe varias opciones y lleve un registro de las que funcionen.



Hogar: mantenga el ambiente de su casa fresco, ya que el calor puede empeorar el picor.



Baños y toallas frías: pueden calmar temporalmente el picor.



Ropa cómoda: use ropa de algodón, evite la lana y fibras sintéticas, así como las prendas ajustadas para prevenir la irritación.



En bebés y niños pequeños, use ropa que cubra todo su cuerpo. Cosa calcetines y manoplas en los pijamas para evitar que se rasquen por la noche. Durante el día, los monos son una buena opción.



Cuidado de la piel: hidratación constante con cremas suaves para prevenir heridas. Antes de utilizar una crema, consulte con el médico o farmacéutico.



Cuidado de las uñas: mantenga las uñas de su hijo cortas para evitar que puedan dañar demasiado su piel.



Control médico: acuda a las visitas regulares con su médico para ajustar tratamientos y controlar el estado del hígado.



Manejo emocional: realice actividades que distraigan al niño, como juegos, para reducir el estrés relacionado con el picor y busque apoyo psicológico para ayudar a la familia.

DIAGNÓSTICO Y SEGUIMIENTO DE LA PFIC

El diagnóstico y seguimiento de la PFIC implica varios pasos para identificar la enfermedad, vigilar su evolución y manejar los síntomas. Aquí le explicamos cómo se lleva a cabo:

DIAGNÓSTICO DE LA PFIC

✓ Evaluación clínica:

El médico evalúa los síntomas del niño, como el picor intenso (prurito), ictericia (color amarillento de la piel y los ojos), y otros problemas relacionados con la función del hígado.

✓ Análisis de sangre:

Se realizan análisis para medir los niveles de bilirrubina y otras sustancias relacionadas con el estado del hígado. En la PFIC, estos niveles suelen estar elevados.

✓ Pruebas genéticas:

Se pueden realizar pruebas genéticas para identificar mutaciones específicas en los genes responsables de la PFIC. Esto ayuda a confirmar el diagnóstico y a determinar qué tipo de PFIC está presente.

✓ Estudios de imagen:

Se pueden usar pruebas como la ecografía hepática, la tomografía computarizada (TC) o la resonancia magnética (RM) para observar el hígado y verificar si hay signos de daño hepático o colestasis (bloqueo del flujo biliar).

✓ Biopsia hepática:

En algunos casos, se puede realizar una biopsia del hígado para evaluar el daño en el tejido hepático y confirmar el diagnóstico de PFIC, aunque generalmente esta prueba no es necesaria.



SEGUIMIENTO DE LA PFIC

✓ Vigilancia de la función hepática:

Se realizan análisis de sangre periódicos para vigilar los niveles de bilirrubina y otros indicadores de la salud del hígado.

✓ Control del picor (prurito):

Se hace un seguimiento y control del picor y otros síntomas relacionados por si fueran necesarios ajustes de dosis o cambios de tratamiento.

✓ Evaluación del daño hepático:

El médico realizará exámenes regulares para evaluar la función y el estado del hígado. Esto puede incluir análisis de sangre y pruebas de imagen.

✓ Valoración de la necesidad de un trasplante de hígado:

Con el tiempo, la acumulación de ácidos biliares en el hígado puede causar cirrosis (cicatrices) que impide que el hígado funcione correctamente. En este punto, el niño podría necesitar un trasplante.

El trasplante de hígado también podría realizarse antes, si el niño tuviera un picor incontrolable que afectase de forma importante a su calidad de vida. Esta decisión depende de la gravedad de la enfermedad y de cómo responda el niño a los tratamientos.



✓ Apoyo y seguimiento a largo plazo:

Los niños con PFIC requieren un seguimiento a largo plazo para controlar la enfermedad, ajustar los tratamientos y asegurarse de que la calidad de vida del niño sea la mejor posible. Esto incluye el control y seguimiento de la nutrición, el crecimiento y el bienestar emocional.

¿CÓMO SE TRATA LA PFIC?

La PFIC progresa de manera diferente en cada niño, por lo que no es fácil pronosticar cómo evolucionará ni si necesitará un trasplante de hígado.

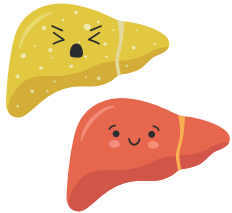
El tratamiento dependerá de la gravedad y los síntomas de la enfermedad, pudiendo incluir:



Medicamentos: para aliviar los síntomas como el prurito o picor intenso. Algunos medicamentos más novedosos podrían además mejorar la función del hígado y retrasar la necesidad de un trasplante hepático.



Procedimientos quirúrgicos: para ayudar al organismo a eliminar el exceso de ácidos biliares y evitar que éstos entren en el hígado.



Trasplante de hígado: puede estar indicado si las alternativas médicas o quirúrgicas no funcionan, en los casos graves en los que el hígado está muy dañado o cuando el picor es insoportable y afecta de manera importante a la calidad de vida.



Medidas dietéticas: puede ser necesaria una dieta que incluya aceites MTC que son un tipo de grasa que se absorbe mejor o añadir determinados suplementos para garantizar que el niño reciba los nutrientes necesarios para su crecimiento y desarrollo.

CONSEJOS PARA VIVIR CON LA PFIC

Vivir con PFIC, ya sea como paciente o familiar, puede generar emociones intensas. Es común sentir ansiedad, miedo, enfado, resentimiento, agobio o culpa, pero también esperanza y gratitud.



4 PASOS A SEGUIR PARA APOYAR LA VIDA FAMILIAR

PASO 1

BUSQUE LO POSITIVO

Encontrar momentos y experiencias positivas, como hablar abiertamente sobre sus sentimientos, pasar tiempo en familia, disfrutar de la naturaleza, hacer planes de futuro y apoyar las decisiones de los demás.

PASO 3

ACEPTE LOS SENTIMIENTOS DIFÍCILES

Aceptar las emociones dolorosas puede ser útil. Hablar sobre cómo se siente con su familia y animar a los niños a hacer lo mismo les ayuda a aprender que está bien sentirse mal.

PASO 2

COMPARTA CON OTRAS FAMILIAS

Conocer a otras familias con PFIC puede brindarle apoyo emocional y un espacio seguro para compartir experiencias y aprender a afrontar la PFIC.

PASO 4

ENCUENTRE TIEMPO PARA DISFRUTAR

Disfrutar en familia mejora la calidad de vida y puede distraer a su hijo del prurito. Jugar, observar aves o mirar las estrellas son algunas opciones. Otras familias con PFIC también pueden darle ideas para disfrutar juntos.





COMPROMISO PFIC UNA VIDA, UN FUTURO

Referencias bibliográficas:

- <https://www.pfic.org/learn-about-pfic-disease/liver-disease/>. Último acceso: febrero 2025.
- Goldberg A, Cara L, Mack CL. Inherited cholestatic diseases in the era of personalized medicine. Clin Liver Dis. 2020;15(3):105–109.
- Boyer JL. Bile formation and secretion. Comprehens Physiol. 2013;3(3):1035–1078.
- Mehl A, et al. Liver transplantation and the management of progressive familial intrahepatic cholestasis in children. World J Transplant. 2016;6(2):278.
- Children's Liver Disease Foundation. Pruritis. Available at: <https://childliverdisease.org/wp-content/uploads/2021/08/Pruritus.pdf>. Último acceso: febrero 2025.

Material realizado en colaboración con FNETH y ALBI España. Si necesita el apoyo de estas organizaciones de pacientes puede contactar con ellas en:



fneth.org
Tel. 917 396 872
618 202 071
secretaria@fneth.org
comunicacion@fneth.org



**Albi
España**
Asociación para la lucha contra
las enfermedades biliares inflamatorias

asociacionalbi.com
Tel. 634 517 301
info@asociacionalbi.com