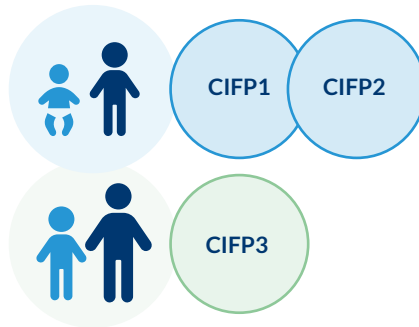


# El impacto de la colestasis intrahepática familiar progresiva (CIFP)

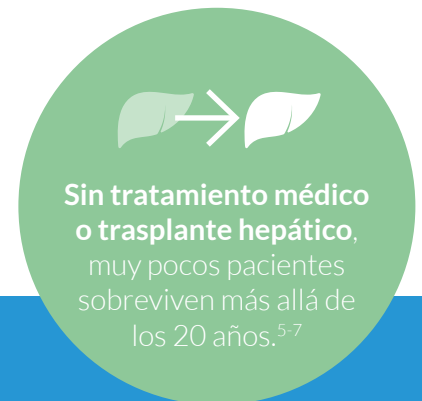
## Acerca de la CIFP

- La **CIFP**, también llamada **PFIC** por sus siglas en inglés, es un conjunto de **trastornos genéticos poco frecuentes en los que se produce un flujo deficiente de ácidos biliares en el hígado** necesarios para digerir las grasas. Esta acumulación de bilis, conocida como colestasis intrahepática, puede **dañar el hígado** y **provocar insuficiencia hepática**.<sup>1</sup>
- Aunque la CIFP puede presentarse en momentos posteriores de la vida, en general se manifiesta y es más agresiva en lactantes y niños pequeños.<sup>2</sup>
- La CIFP puede diagnosticarse en la edad adulta, en cuyo caso los síntomas suelen haber sido más leves cuando el paciente era más joven y parecerse a los de otras enfermedades.<sup>2,3,4</sup>



- Actualmente se conocen hasta 12 subtipos de CIFP, aunque los más frecuentes son los subtipos 1 a 3. La **CIFP1** y la **CIFP2** comienzan durante la lactancia o al principio de la infancia, mientras que la **CIFP3** puede comenzar a cualquier edad desde la lactancia hasta la adolescencia.<sup>1</sup>
- Conocer los distintos subtipos de CIFP puede ayudar a fundamentar la estrategia de tratamiento más adecuada para las personas que padecen CIFP.<sup>1</sup>

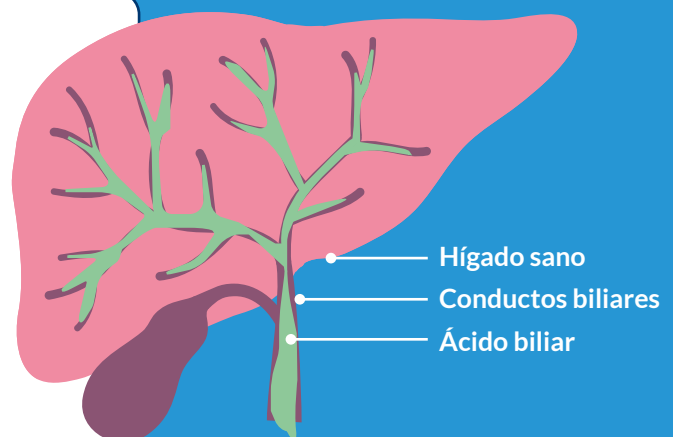
- La CIFP afecta por igual a **ambos sexos**, y se produce en 1 por 50 000 a 1 por 100 000 nacimientos, aunque la prevalencia exacta se desconoce.<sup>5</sup>
- La CIFP puede progresar rápidamente y causar cirrosis (cicatrización del hígado) durante la lactancia, o bien progresar relativamente despacio, con un grado mínimo de cicatrización, hasta bien entrada la adolescencia.



## ¿Qué sucede en el hígado?

El hígado es un importante órgano que elimina las toxinas de la sangre y ayuda a convertir los alimentos que comemos en energía. Un hígado sano produce bilis, un líquido que facilita la digestión al descomponer las grasas y absorber las vitaminas. En las personas con CIFP, la secreción alterada de bilis provoca una acumulación de bilis en el hígado, lo que puede ocasionar una serie de síntomas y problemas a largo plazo.<sup>3</sup>

En las personas con CIFP, algunos procesos no funcionan correctamente, como la liberación de sales biliares. Esto puede ocasionar una serie de síntomas y tener repercusiones a largo plazo.<sup>8</sup>



## Síntomas

Uno de los síntomas más debilitantes es el **prurito (picor insoportable)**, que puede llegar a ser tan intenso como para provocar heridas graves de la piel, insomnio, irritabilidad, falta de atención y mal rendimiento escolar.<sup>1,6,9</sup> En algunos casos, el alivio del prurito intenso es el motivo por el cual los pacientes se derivan a cirugía o trasplante hepático.<sup>1</sup>



Hasta el 80 % de los pacientes con CIFP presentan prurito clasificado como intenso (asociado a excoriaciones, lesiones graves de la piel, hemorragias o cicatrización).<sup>1</sup>

Los síntomas más frecuentes son:<sup>10,11</sup>



**Picor insoportable (prurito)**



**Coloración amarillenta de la piel (ictericia)**



**Retraso ponderal (retraso del crecimiento)**

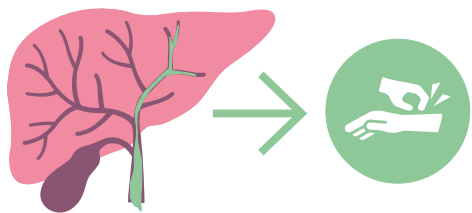


**Flujo de bilis deficiente en el hígado (colestasis)**



**Diarrea**

## ¿Qué provoca el picor?

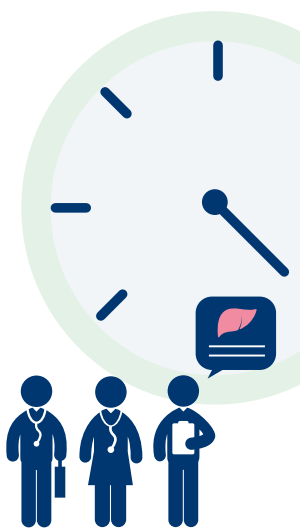


Los niveles elevados de sales biliares en sangre pueden estar relacionados con los mecanismos que desencadenan el prurito, aunque dichos mecanismos son complejos y todavía no está bien establecidos.<sup>9</sup>

## Diagnóstico y tratamiento

**El diagnóstico puede ser un proceso prolongado.**<sup>3</sup> La presencia de síntomas como prurito, ictericia y retraso del crecimiento deben levantar sospechas sobre la enfermedad. El pediatra o el médico de familia puede recomendar acudir a un especialista en hígado, llamado hepatólogo, para que establezca el diagnóstico. La combinación de pruebas bioquímicas, radiológicas e histológicas permiten confirmar el diagnóstico de CIFP y el subtipo específico.<sup>12</sup>

Una vez establecido el diagnóstico, se pueden plantear opciones de tratamiento quirúrgicas y no quirúrgicas. **Los padres o cuidadores y los especialistas en hepatología deben determinar juntos la mejor estrategia de tratamiento.**<sup>12</sup>



## El impacto de la CIFP en los cuidadores

Con el objetivo de investigar el impacto de la CIFP en los cuidadores se llevó a cabo un **estudio multinacional llamado PICTURE** para evaluar los resultados de calidad de vida relacionada con la salud (CdVRS) y productividad laboral, en 22 cuidadores de niños con CIFP.

Casi todos los cuidadores del estudio refirieron que sus responsabilidades de cuidado afectaban al **sueño (86%)** y a las **relaciones personales (82%)**. Ningún cuidador refirió recibir ningún tipo de apoyo formal para los cuidados.<sup>13</sup>

Francesca, que cuida de Eva, refiere que en su familia nadie ha podido dormir toda una noche desde que Eva nació, porque se siente tan molesta que se pasa la noche gritando y llorando. Desde que la diagnosticaron de CIFP, sus padres están desesperados por encontrar algo que la ayude.

86 %



82 %



El estudio demostró un impacto significativo y mantenido de la CIFP para los cuidadores de personas que padecen la enfermedad. A pesar de sentirse satisfechos con sus responsabilidades de cuidado, la magnitud y el alcance de esas responsabilidades redujo la CdVRS de los cuidadores, lo que incluye **la salud mental y física, la productividad, las perspectivas profesionales, el sueño, las relaciones y la economía familiar**.<sup>13</sup>

## Presente y futuro

El manejo y el tratamiento de la CIFP actual y futuro está siendo posible gracias a los avances científicos y a la innovación terapéutica reciente, pero es necesario seguir avanzando en la formación para concienciar sobre la enfermedad y en generar iniciativas de colaboración entre investigadores, médicos, personas con CIFP y grupos de pacientes.

**El diagnóstico precoz ofrece a los profesionales sanitarios la oportunidad de desarrollar estrategias personalizadas de tratamiento y seguimiento, adaptadas a las necesidades de cada persona.**<sup>1</sup> Si se detecta pronto, el inicio rápido del tratamiento puede ralentizar el avance de la enfermedad y preservar el hígado nativo durante más tiempo.<sup>14</sup>

Hacer frente a la CIFP puede ser complicado, y tener acceso a redes de apoyo desde el principio puede ayudar a los padres y a las familias a orientarse acerca de los aspectos emocionales y prácticos de la vida con CIFP.



### Referencias

1. Baker A, et al. 2019. Systematic review of progressive familial intrahepatic cholestasis. *Clin Res Hepatol Gastroenterol*. 43(1):20-36.
2. Nayagam NS, et al. 2022. Clinical phenotype of adult-onset liver disease in patients with variants in ABCB4, ABCB11, and ATP8B1. *Hepatol Commun*. 6(10):2654-2664.
3. A Siddiqi I and Tadi P. 2023. Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis. In: *StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing*. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK559317/>. Accessed April 2024.
4. Bansal, Nalini and Mukul Rastogi. 2017. "An Itchy Experience - PFIC 3 Masquerading as Wilson's Disease; Learning from Mistakes." *Oncology, Gastroenterology and Hepatology Reports*. 6(1):67-71.
5. Davit-Spraul A, et al. 2009. Progressive familial intrahepatic cholestasis. *Orphanet J Rare Dis*. 4(1):1-12.
6. AbuBotain H and Khounganian R. 2013. Dental management of a patient with progressive familial intrahepatic cholestasis. *King Saud University Journal of Dental Sciences*. 4(1):37-45.
7. Jones-Hughes T, et al. 2021. Epidemiology and burden of progressive familial intrahepatic cholestasis: a systematic review. *Orphanet J Rare Dis*. 16(1):255.
8. Chiang JYL. 2013. Bile Acid Metabolism and Signaling. *Comprehensive Physiology*. 3(3):1191-1212.
9. Langedijk JAGM, et al. 2021. Cholestasis-Associated Pruritus and Its Pruritogens. *Frontiers Medicine*. 8(639674):1-13.
10. Srivastava A. 2014. Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis. *J Clin Exp Hepatol*. 4(1):25-36.
11. Mehl A, et al. 2016. Liver transplantation and the management of progressive familial intrahepatic cholestasis in children. *World J Transplant*. 6(2):278-290.
12. Gunaydin M, et al. 2018. Progressive familial intrahepatic cholestasis: diagnosis, management, and treatment. *Hepatic Medicine: Evidence and Research*. 10(10):95-104.
13. Mighiu C, et al. 2022. Impact of progressive familial intrahepatic cholestasis on caregivers: caregiver-reported outcomes from the multinational PICTURE study. *Orphanet J Rare Dis*. 17(32):1-12.
14. McKiernan P, et al. 2023. Opinion paper on the diagnosis and treatment of progressive familial intrahepatic cholestasis. *Journal of Hepatology Report*. 6(1):100949.