

Cristina,  
portadora de  
EGC ligada al  
cromosoma X

# manual de

## LA PORTADORA LIGADA AL CROMOSOMA X

Comprender lo que significa ser portadora de la enfermedad granulomatosa crónica (EGC), empoderar a su familia y sentirse apoyada

# Estimada madre de un paciente con EGC:

Bienvenida a un tipo único de hermanamiento: uno cargado de citas médicas, seguimiento de los medicamentos, cuidado de un niño con EGC y la desalentadora tarea de equilibrarlo todo como portadora de EGC ligada al cromosoma X. Es un club en el que ninguno de nosotros eligió participar y que la mayoría de la gente no entiende realmente.

Pero **nosotros sí lo entendemos:**

- **Emociones:** aquellas que influyen en nuestra salud mental
- **Estrés:** de toda la responsabilidad de cuidar de un ser querido con EGC
- **Educación:** empoderarnos a nosotras mismas con la información correcta
- **Hablar claro:** encontrar nuestra voz y defender a nuestro hijo y a otros miembros de la familia
- **Aislamiento:** dado que nadie comprende este proceso
- **No ponerse en primer lugar:** encontrar la fuerza para actuar como cuidadora, incluso a pesar de tener los síntomas de portadora

Es mucho, por decir poco. Sin embargo, por todo esto, un grupo de portadoras de EGC ligada al cromosoma X, incluida yo, hemos reunido nuestras mentes y corazones para contribuir a crear este manual para usted. El objetivo es:

- Ayudar a **validar** todo aquello por lo que está pasando
- Hacerle saber **que no está sola** y que dispone de apoyo
- Ayudar a centrar la atención en **sus necesidades médicas y emocionales**, sabiendo que usted es vital para el bienestar de su familia
- Proporcionar **información útil y consejos** para ayudarla y empoderarla como portadora de EGC ligada al cromosoma X

Ya sea si acaba de conocer su estado de portadora o si ya hace mucho tiempo que su familia pasa por esto, espero que le resulte útil este manual, incluida la "Lista de comprobación de su atención" en la página 11 que le ofrece pasos prácticos para atravesar el proceso como portadora.

¡Gracias por ser la mujer fuerte que es y recuerde que estamos a su disposición siempre que nos necesite! Le deseamos todo lo mejor y estamos de su lado y del de su familia.

Saludos cordiales,

*Cristina*

Portadora ligada al cromosoma X y madre de Liam, nacido con EGC

Revise la información importante sobre la seguridad en las páginas 13 y 14, así como la información de prescripción completa y la información para el paciente/cuidador que se adjuntan, y hable con su médico.



*P.D.*

La invito a participar en próximos eventos de la comunidad de EGC que se centran en portadoras ligadas al cromosoma X como nosotras.



Envíe un correo electrónico a [CGDpartners@horizontherapeutics.com](mailto:CGDpartners@horizontherapeutics.com) para obtener más información



Como cuidadoras, ponemos nuestro bienestar en segundo plano, una y otra vez. Es como si estuviera pagando con una tarjeta de crédito cada vez que se pone en segundo plano y acaba teniendo una larga factura de peajes emocionales.

*Elisha*

Portadora de EGC ligada al cromosoma X

Revise la información importante sobre la seguridad en las páginas 13 y 14, así como la información de prescripción completa y la información para el paciente/cuidador que se adjuntan, y hable con su médico.

## Como portadora de EGC ligada al cromosoma X, es posible que no sea “solo portadora”

Además del proceso emocional que conlleva el diagnóstico de EGC de un ser querido, es posible que también tenga días en los que no se sienta bien. Puede tener síntomas que requieran monitorización y un posible tratamiento.

¿Cuál de estos síntomas ha tenido?

### Problemas autoinmunitarios/similares a los del lupus

- Erupción cutánea o infección
- Sensibilidad al sol
- Dolor e hinchazón en las articulaciones
- Sensación de cansancio todo el tiempo
- Pérdida de peso



### Problemas gastrointestinales

- Diarrea
- Vómitos
- Heces sanguinolentas
- Dolor abdominal/calambres



### Úlceras bucales

### Problemas tiroideos

### Infecciones

Otro: \_\_\_\_\_

### Ninguno



A menudo, las madres se enteran que son portadoras de la EGC a través del diagnóstico de su hijo. Esa noticia puede ser devastadora y, como resultado, pueden sentir diversas **emociones, como culpa, ansiedad o tristeza.**

### ¿Desea obtener más información sobre ser portadora de EGC ligada al cromosoma X?



#### • Si su hijo está inscrito en Horizon By Your Side:

Llame, envíe un mensaje de texto o un correo electrónico a su educador en enfermería clínica (Clinical Nurse Educator, CNE)

#### • Si su hijo no está inscrito en Horizon By Your Side:

Llame al centro de atención telefónica sobre Asesoramiento en enfermería de la EGC al 1 (833) 3-4MYCGD o comience consultando con el médico de su hijo

## Comprender sus riesgos como

# portadora ligada al cromosoma X

Hasta el 23 % de las portadoras ligadas al cromosoma X pueden tener infecciones significativas que, si no se tratan, pueden ser potencialmente mortales. Con el tiempo, su sistema inmunitario puede cambiar y empezar a funcionar de forma menos eficaz, lo que puede aumentar su riesgo de infecciones graves relacionadas con la EGC.

HASTA EL  
23 %

### Hablar con un **especialista en EGC** sobre la evaluación

Un especialista en EGC es a menudo un **alergólogo o inmunólogo** que puede ayudarle a crear un plan para ser evaluada, supervisada y tal vez tratada por cualquier síntoma que pueda tener como portadora de EGC ligada al cromosoma X.



**Si no sabe por dónde empezar, hable con el médico de su hijo. Es posible que pueda guiarla en la dirección correcta.**

Revise la información importante sobre la seguridad en las páginas 13 y 14, así como la información de prescripción completa y la información para el paciente/cuidador que se adjuntan, y hable con su médico.



Mi consejo para otras madres portadoras ligadas al cromosoma X es que consulten a un médico para averiguar qué está pasando con su sistema. Como madre, el cuidado personal es importante.

*Theresa*

Portadora de EGC ligada al cromosoma X

## Empoderamiento para usted y para su familia

# mediante la comprensión de las pruebas

### La importancia de las pruebas de DHR como portadoras ligadas al cromosoma X

Hay un análisis de sangre llamado prueba de dihidrorodamina (DHR) que usted y todas las portadoras de EGC ligadas al cromosoma X deben conocer, tenga o no los síntomas.

#### Una prueba de DHR puede ayudar a:

- Determinar en qué medida son sus células capaces de acabar con bacterias y hongos
- Evaluar/identificar su riesgo de infección grave
- Monitorear los posibles cambios a lo largo del tiempo; **sus valores de DHR pueden cambiar a medida que envejece**
- Guiar la decisión de tratamiento de su médico

Su primera prueba de DHR establecerá un valor inicial. A partir de ahí, su médico controlará su afección y puede recomendar pruebas adicionales según sea necesario.

Mi prueba de DHR se realizó el \_\_\_\_\_ con \_\_\_\_\_ resultados.

Nunca me han hecho una prueba de DHR

### ¿Qué significan los resultados de su prueba?

El mensaje más importante de los resultados de la prueba de DHR será su porcentaje de resultados positivos para DHR. Tener un porcentaje de DHR positivo de:



Hable con su médico sobre su salud general y el riesgo de infección.

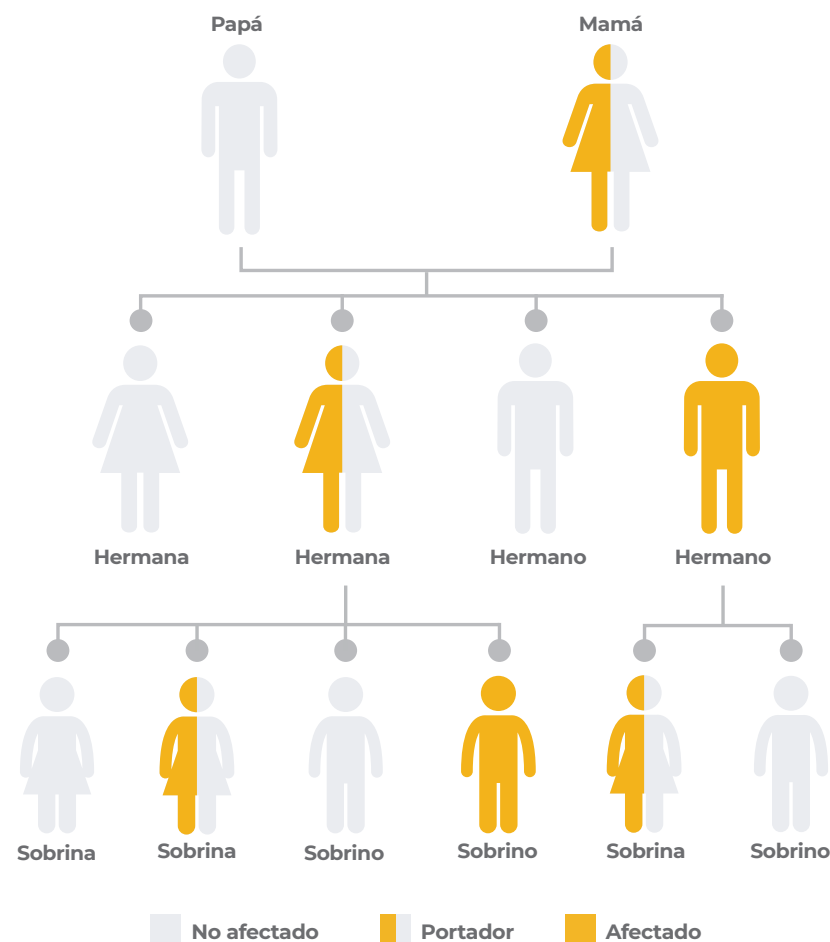
Revise la información importante sobre la seguridad en las páginas 13 y 14, así como la información de prescripción completa y la información para el paciente/cuidador que se adjuntan, y hable con su médico.

### No olvide la importancia de las pruebas genéticas

Es posible que su médico también desee solicitar una prueba genética, que puede:

- Confirmar su diagnóstico como portadora de EGC ligada al cromosoma X
- Ayudar a guiar o alterar las posibles opciones de tratamiento

Las pruebas genéticas son una excelente oportunidad para ayudar a su familia inmediata y a su familia ampliada a comprender su propio riesgo potencial. ¡Usted podría ser la voz de ánimo que necesitan para empezar!



Hable con su médico sobre las opciones de pruebas para la EGC y cómo evaluarla a lo largo del tiempo.



Si tiene un hijo con un diagnóstico reciente de EGC, es importante que se haga pruebas genéticas para ver si es portadora o no, y recomendar a su familia ampliada que se hagan las pruebas.

*Doris*

Portadora de EGC ligada al cromosoma X

Revise la información importante sobre la seguridad en las páginas 13 y 14, así como la información de prescripción completa y la información para el paciente/cuidador que se adjuntan, y hable con su médico.

## Su lista de comprobación de atención

Ser cuidadora de un paciente con EGC es una gran responsabilidad. A menudo, todo su tiempo y energía libre se dedican a cuidar de un miembro de su familia con los retos de la EGC. Con el fin de proporcionar a su familia la mejor atención posible, es importante reconocer que también debe **cuidar de sí misma**. Está bien tomarse tiempo para controlar su propia afección, ¡incluido priorizar su salud mental y bienestar!

Comprométase a dedicar tiempo y trabajar en la comprobación de estos elementos para mejorar su salud:

- Tómese el tiempo necesario para cuidar de sí misma: descansar, recargar y recordar: "¡No es egoísta!"
- Descubra cómo puede tener un riesgo de infección grave
- Encuentre a un especialista en EGC para supervisar su atención médica (puede empezar hablando con el médico de su hijo)
- Hágase una prueba de DHR, ya sea que tenga síntomas o no
- Haga un plan con su médico para monitorizar su estado médico
- Hable con su familia inmediata y ampliada (hermanas, tías, primas, etc.) sobre la importancia de las pruebas
- Busque el apoyo de familiares, amigos y la comunidad CGD Connections®

## Obtenga más información sobre ser

*portadora ligada al cromosoma X:*



Visite  
[Facebook.com/CGDConnections](https://www.facebook.com/CGDConnections)



Más información en  
[CGDConnections.com](https://www.CGDConnections.com)

Arranque esta página para traerla a su próxima cita con su médico o especialista en EGC.



## La guía de la portadora ligada al cromosoma X para hablar con su médico

Preguntas útiles para comenzar una conversación con su médico o el médico de su hijo

Tuve síntomas por primera vez: \_\_\_\_\_

Síntomas de la portadora ligada al cromosoma X que he tenido o que tengo actualmente (consultar la página 5 para ver los síntomas frecuentes):

---

---

---

Si habla con el médico de su hijo:

- ¿Puedo acudir también a usted para mi atención?
- Si no es así, ¿puede ayudarme a encontrar un médico o un especialista en EGC?
- ¿Qué otros tipos de especialistas podría necesitar incluir en mi propio equipo de atención?

¿Qué pruebas pueden medir el funcionamiento de mi sistema inmunitario?

- ¿Cómo puedo hacerme una prueba de DHR?
- ¿Puede explicarme lo que significan los resultados de mi prueba de DHR? Si no es así, ¿quién puede ayudar a explicarme los resultados?
- ¿Tengo que hacerme también una prueba genética?
- Si necesito que me hagan la prueba, ¿quién más de mi familia debería hacerse la prueba?

Si estoy en riesgo de contraer una infección grave, ¿cuáles son los siguientes pasos que debo dar?

- ¿Qué puedo hacer para reducir el riesgo de infección?
- ¿Cuáles son mis opciones de tratamiento?
- ¿Cómo se controlará mi afección médica a lo largo del tiempo?



**Hable con su médico sobre opciones de pruebas de DHR y genéticas sin coste para usted.**

**Revise la información importante sobre la seguridad en las páginas 13 y 14, así como la información de prescripción completa y la información para el paciente/cuidador que se adjuntan, y hable con su médico.**

## Información importante sobre la seguridad

### ¿Para qué se usa ACTIMMUNE® (Interferón gamma-1b)?

ACTIMMUNE® forma parte de un régimen de fármacos utilizado para tratar la enfermedad granulomatosa crónica (EGC). La EGC es un trastorno genético, que generalmente se diagnostica en la niñez, que afecta a algunas células del sistema inmunitario y la capacidad del cuerpo para combatir infecciones de manera eficaz. Con frecuencia, la EGC se trata (aunque no se cura) con antibióticos, antimicóticos y ACTIMMUNE.

ACTIMMUNE también se usa para retrasar el empeoramiento de la osteopetrosis maligna grave (Severe Malignant Osteopetrosis, SMO). La SMO es un trastorno genético que afecta la formación normal de los huesos y, por lo general, se diagnostica en los primeros meses después del nacimiento.

### ¿Cuándo no debería recibir ACTIMMUNE?

No use ACTIMMUNE si es alérgico al interferón-gamma, a los productos derivados de *Escherichia coli* o a cualquier ingrediente que forme parte del producto.

### ¿Qué advertencias debería conocer acerca de ACTIMMUNE?

En dosis altas, ACTIMMUNE puede causar síntomas (similares a la gripe) que pueden empeorar algunas afecciones cardíacas preexistentes.

ACTIMMUNE puede causar disminución del estado mental, alteraciones de la marcha y mareos, especialmente en dosis muy altas. Estos síntomas suelen ser reversibles en el transcurso de unos pocos días después de la reducción de la dosis o la interrupción de la terapia.

La función de la médula ósea puede verse reducida con ACTIMMUNE, y puede producirse una disminución de la producción de células importantes para el cuerpo. Este efecto, que puede ser grave, suele ser reversible cuando se interrumpe el fármaco o se reduce la dosis.

Usar ACTIMMUNE puede causar cambios reversibles en la función hepática, especialmente en pacientes menores de 1 año de edad. Su médico debe monitorear su función hepática cada 3 meses, y todos los meses en niños menores de 1 año de edad.

En casos poco frecuentes, ACTIMMUNE puede causar reacciones alérgicas y/o sarpullido graves. Si experimenta una reacción grave a ACTIMMUNE, interrúmpalo inmediatamente y comuníquese con su médico, o busque ayuda médica.

## Información importante sobre la seguridad (continuación)

### ¿Qué debo decirle a mi proveedor de atención médica?

Asegúrese de informarle a su médico sobre todos los medicamentos que toma.

Informe a su médico si usted:

- está embarazada o planea quedar embarazada o planea amamantar;
- tiene una afección cardíaca como latidos cardíacos irregulares, insuficiencia cardíaca o flujo sanguíneo disminuido hacia el corazón;
- tiene antecedentes de convulsiones u otros trastornos neurológicos;
- tiene, o ha tenido, una disminución en la función de la médula ósea. Su médico monitoreará estas células con análisis de sangre al comienzo de la terapia y en intervalos de 3 meses durante la terapia con ACTIMMUNE.

### ¿Cuáles son los efectos secundarios de ACTIMMUNE?

Los efectos secundarios más frecuentes de ACTIMMUNE son síntomas “similares a la gripe”, como fiebre, dolor de cabeza, escalofríos, dolor muscular o fatiga, cuya gravedad puede disminuir a medida que el tratamiento continúa. La administración de ACTIMMUNE a la hora de irse a dormir puede ayudar a reducir algunos de estos síntomas. El acetaminofén puede ser útil para prevenir la fiebre y los dolores de cabeza.

### ¿Qué otros medicamentos pueden interactuar con ACTIMMUNE?

Algunos fármacos pueden interactuar con ACTIMMUNE y aumentar, potencialmente, el riesgo de daño al corazón o al sistema nervioso, como ciertos fármacos de quimioterapia. Informe a su médico sobre todos los otros medicamentos que toma.

Evite recibir ACTIMMUNE al mismo tiempo que una vacuna.

Se le recomienda que informe los efectos secundarios negativos de los fármacos recetados a la Administración de Alimentos y Medicamentos (Food and Drug Administration, FDA). Visite [www.fda.gov/medwatch](http://www.fda.gov/medwatch), o llame al 1-800-FDA-1088.

*La información sobre los riesgos que se proporciona aquí no es exhaustiva. Para obtener más información, hable con su proveedor de atención médica o farmacéutico sobre ACTIMMUNE. Puede encontrar la etiqueta del producto aprobada por la FDA en <http://www.ACTIMMUNE.com> o llamando al 1-866-479-6742.*

**Revise la información de prescripción completa y la información del paciente/cuidador adjuntas y analícelas con su médico.**





Casey,  
vive con  
EGC ligada al  
cromosoma X

Dorís,  
portadora de  
EGC ligada al  
cromosoma X

Ronald,  
padre de  
Casey

## Obtenga más información sobre ser portadora ligada al cromosoma X:



[Facebook.com/CGDConnections](https://www.facebook.com/CGDConnections)



[CGDConnections.com](https://www.CGDConnections.com)



ACTIMMUNE, CGD CONNECTIONS y el logotipo de HORIZON son marcas comerciales de propiedad de Horizon o bajo su licencia.

© 2021 Horizon Therapeutics plc P-ACT-01132 09/21

