



No es un paciente real

VIVIR CON APDS:

Qué hay que saber sobre el síndrome de PI3K delta activado (APDS)

Esta guía puede ser un recurso útil para las personas que viven con APDS y su red de apoyo. Dentro encontrará información sobre la causa subyacente de APDS, síntomas comunes, pruebas genéticas para la familia y cómo trabajar con su equipo de atención médica para controlar mejor los síntomas.

APDS también se conoce como PASLI.



PALABRAS A CONOCER

A lo largo de esta guía encontrará recuadros con definiciones de términos que puede oír en las conversaciones con su equipo de atención médica.



OPINIÓN EXPERTA

Este icono aparecerá siempre que la Dra. Wu y la Dra. Siri, expertas en APDS, hayan aportado su punto de vista sobre esta guía.



Dra. Eveline Wu

Reumatóloga e inmunóloga pediátrica de la Facultad de Medicina de la Universidad de Carolina del Norte



Dra. Dareen Siri

Especialista en alergia, asma e inmunología pediátrica y de adultos y fundadora de Midwest Allergy Sinus Asthma (MASA) en Illinois

¿Qué es APDS?

El nombre completo de APDS es síndrome de PI3K delta activado. El nombre proviene de la causa subyacente de APDS: la hiperactivación de una vía de señalización en el organismo conocida como la vía PI3K delta.

APDS forma parte de un grupo de más de 400 enfermedades genéticas raras conocidas como inmunodeficiencias primarias (IP). La característica común de todas las IP es que afectan el sistema inmune del organismo.

Cada persona que padece de APDS puede experimentar la enfermedad de forma diferente, ya que un sistema inmune deteriorado puede causar muchos problemas distintos. Los síntomas más comunes son infecciones frecuentes y/o graves de oído, senos paranasales o vías respiratorias. Sin embargo, APDS puede causar muchos otros síntomas.

Datos breves acerca de APDS



APDS es una enfermedad rara que **afecta a entre 1 y 2 personas por millón** (en EE.UU. se calcula que hay unas 500 personas con APDS).



Los síntomas de APDS pueden comenzar a cualquier edad y variar de una persona a otra, incluso entre miembros de una misma familia.



La mediana de tiempo transcurrido hasta el diagnóstico de APDS tras la aparición de los primeros síntomas es de **7 años**. Una prueba genética al principio del trayecto puede garantizar que el APDS se detecte antes y es la única forma de diagnosticarlo definitivamente.



APDS está causado por variaciones en los genes, por lo que le acompaña desde el principio, aunque es posible que los síntomas no aparezcan hasta una edad más avanzada.

Como enfermedad genética, el APDS puede pasarse de padres a hijos. Es importante que los familiares de cualquier persona diagnosticada con APDS **hablen con su médico sobre las pruebas genéticas familiares**.

PI3K: fosfoinositido 3-cinasa.

APDS puede pasarse de padres a hijos

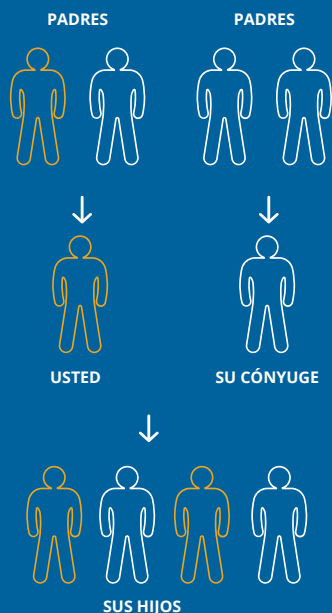
APDS es una enfermedad autosómica dominante, lo que significa que, si uno de los padres tiene **APDS, hay un 50% de probabilidad de que su hijo herede la enfermedad.**

Es importante señalar que las variantes genéticas que causan APDS también pueden producirse al azar, sin que el niño herede una variante de sus padres (esto se denomina variante de novo).

CÓMO PODRÍA HABER HEREDADO APDS

Si le han diagnosticado APDS, es posible que haya heredado la enfermedad de uno de sus padres.

Si usted es un padre con APDS, hay un 50% de probabilidad de que su hijo tenga APDS.



“En algunas familias, APDS puede manifestarse de forma diferente en un familiar que en otro. Pueden haber tenido infecciones o síntomas autoinmunes diferentes. Recomendamos firmemente la evaluación familiar”. —Dra. Siri

Se recomienda firmemente la realización de pruebas familiares de APDS

Si le han diagnosticado APDS, es probable que otros familiares también tengan las mismas variaciones genéticas que causan la enfermedad. Las pruebas genéticas podrían proporcionar respuestas a cualquier miembro de la familia que haya estado sin diagnosticar o diagnosticado erróneamente durante años.



“Antes de que existieran las pruebas genéticas, tuve algunos pacientes que llevaban 20 años enfermos sin diagnóstico”. —Dra. Wu

¿Le han diagnosticado APDS?

Hable con su médico sobre las pruebas genéticas para sus hijos, sus hermanos y otros familiares que puedan estar afectados.

¿Es padre o madre de un niño con APDS?

Hable con su médico sobre las pruebas genéticas para usted, el otro progenitor de su hijo, los hermanos de su hijo y otros familiares que puedan estar afectados.

¿Es familiar de alguien con APDS?

Pregunte a su médico si usted o sus familiares deberían someterse a pruebas genéticas.



**ESCANEAR
CON SU
TELÉFONO**

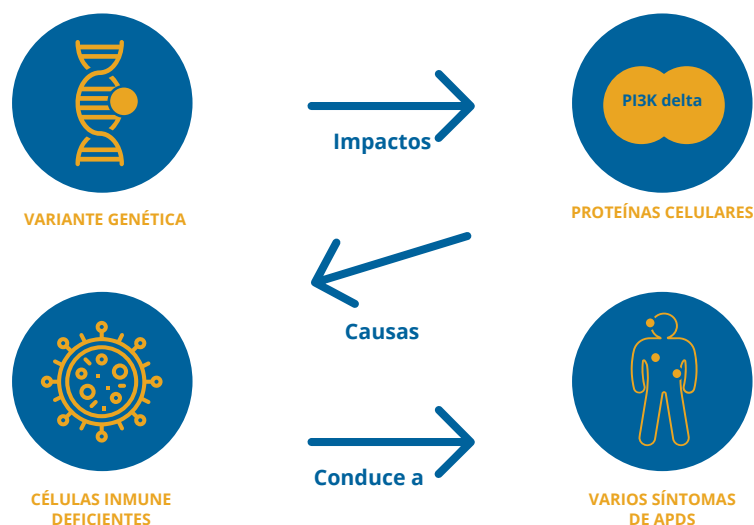
Descargue un árbol genealógico personalizable para completarlo y enseñárselo a su médico.

Descargue un árbol genealógico personalizable para completarlo y enseñárselo a su médico. →

La causa subyacente de APDS

APDS ocurre cuando existe una variación genética en los genes *PIK3CD* o *PIK3R1*. Estos genes proporcionan las instrucciones para fabricar un grupo de proteínas en las células del sistema inmune conocidas como PI3K delta.

Las proteínas PI3K delta controlan el desarrollo y la función de las células B y T (células inmunes). Estas células son las que ayudan a combatir las infecciones. En APDS, las proteínas PI3K delta son hiperactivas, lo que hace que el organismo tenga demasiadas células inmunes que están muy viejas o muy jóvenes para ayudar al organismo a combatir las infecciones.



¿Qué son las células B y T?
Tipos de glóbulos blancos que desempeñan importantes funciones ayudando al organismo a combatir enfermedades. Las células B producen anticuerpos y pueden activar otras células inmunes. Los linfocitos T matan las células infectadas del huésped y también activan otras células inmunes.

Signos y síntomas de APDS

El funcionamiento incorrecto del sistema inmune puede causar muchos síntomas. Algunas personas pueden experimentar pocos síntomas o síntomas leves, mientras que otras pueden tener muchos síntomas graves que empeoran progresivamente a lo largo de su vida. Lea a continuación algunos de los signos y síntomas típicos.

Infecciones frecuentes y graves de las vías respiratorias, los senos paranasales o los oídos

Dolor persistente o inflamación de los ganglios linfáticos

Tos con flema (mucosidad), sibilancias (wheezing), dificultad para respirar, dolor torácico (estos síntomas pueden provocar una enfermedad grave llamada bronquiectasia)

Aumento del tamaño del bazo o del hígado

Diarrea, dolor abdominal, calambres, sangre en las heces (stool) o mala absorción (una causa potencial de pérdida de peso)

Otras características:

- Infecciones frecuentes y graves por herpesvirus, incluidos el virus de Epstein-Barr y el citomegalovirus
- Fatiga, que puede deberse a un bajo número de glóbulos rojos
- Retraso del desarrollo (habla y crecimiento)
- Linfoma ocurre en el 12-25% de las personas con APDS

¿Qué es el linfoma?

Cáncer del sistema inmune que se produce cuando las células B o T cambian y crecen sin control. Cuando los pacientes con APDS tienen linfoma, suelen padecerlo entre los 18 y los 23 años de edad.

Una comunicación clara entre usted y su equipo de atención médica puede ayudarle a controlar los síntomas de APDS. →

Colabore con su equipo de atención médica para el tratamiento de APDS

Dada la variedad de síntomas y la incertidumbre que puede generar APDS, es importante que colabore bien de cerca con su equipo de atención médica.

Es posible que vea a varios especialistas, junto con su médico de atención primaria, para tratar sus síntomas específicos. Es importante que sus especialistas estén al tanto de las terapias que está tomando para controlar los síntomas. Esto puede ayudarles a tener una visión más completa de su salud general y a ayudarlo mejor a controlar sus síntomas.

A continuación, se indican algunas medidas que puede tomar para ser proactivo en la comunicación con su equipo de atención médica:

Tome notas ...en sus citas médicas y en casa cuando experimente síntomas. Anotar la frecuencia y gravedad de sus síntomas en un diario puede proporcionarle información detallada para compartir con su equipo de atención médica.

Hable con su médico acerca de cómo se siente ...no solo sus síntomas, sino cómo se encuentra emocionalmente y socialmente en su vida diaria. Su equipo de atención médica quiere saber si tiene problemas, y es posible que puedan ayudarlo.

Seguimiento de tratamientos y síntomas ...y registre cualquier progreso o retroceso en sus síntomas para compartirlo con sus diferentes especialistas de atención médica. Es importante que sepan lo que funciona y lo que no para que puedan coordinarse efectivamente.



"Los proveedores médicos pueden colaborar con las familias, no solo por su salud física, sino también por su salud mental. Ayuda saber que tiene a alguien de su lado que lucha por usted".

—Dra. Wu

Preguntas para su médico

A veces puede resultar difícil saber por dónde empezar cuando se intenta comprender un nuevo diagnóstico. A continuación, encontrará una lista de algunas preguntas que puede preguntar a su equipo de atención médica:

- Conociendo el impacto que los síntomas de APDS han tenido en mi vida, ¿cómo podemos controlar mejor mis síntomas?
- Hay algún tipo de actividad que debo modificar o evitar cuando se padece de APDS?
- ¿Con qué frecuencia debo acudir a las citas de seguimiento?
- ¿Debería hacerme alguna prueba para detectar otras enfermedades que estoy en riesgo de padecer?
- ¿A qué especialistas debo acudir y trabajarán conmigo para ayudarme a controlar mis síntomas?
- ¿Hay algún grupo de apoyo social con el que pueda ponerme en contacto?
- ¿Qué miembros de mi familia deben someterse a las pruebas y cómo hacerlo?



Considerar la posibilidad de realizar pruebas genéticas a los miembros de la familia

APDS puede ser hereditario. Por lo tanto, si a usted o a un miembro de su familia le han diagnosticado APDS, es recomendable que hable con su médico sobre las pruebas genéticas.



navigateAPDS
by Pharming

navigateAPDS ofrece asesoramiento y pruebas genéticas gratuitas a las personas que cumplen criterios específicos*.

*Disponible solo en Estados Unidos y Canadá.

Usted y su sistema de apoyo podrían beneficiarse de recursos y servicios adicionales →

Apoyo a las personas afectadas con APDS

Tanto si le han diagnosticado APDS como si cuida de un ser querido que lo padece, encontrar el apoyo necesario puede darle respuestas a sus preguntas y proporcionarle un sentimiento de comunidad.

¿Desea obtener más información sobre inmunodeficiencias primarias como APDS?



Consortio para el Tratamiento de las Inmunodeficiencias Primarias (PIDTC) ofrece conexiones con grupos de apoyo a pacientes con inmunodeficiencias primarias, expertos y recursos educativos, y también proporciona información a los médicos sobre trastornos inmunes, opciones de tratamiento y estudios de investigación.



La Organización Internacional de Pacientes con Inmunodeficiencias Primarias (IPOPI) es una organización internacional sin fines de lucro dedicada a mejorar la concienciación y el acceso al diagnóstico temprano y a tratamientos óptimos para los pacientes con inmunodeficiencias primarias mediante la colaboración mundial.



En el sitio web de Jeffrey Modell Foundation (JMF), puede acceder a libros electrónicos adaptados a los pacientes y más información sobre las inmunodeficiencias primarias, así como encontrar médicos y ponerse en contacto con otros pacientes y cuidadores.



La Immune Deficiency Foundation (IDF) ofrece información sobre inmunodeficiencias primarias, tratamientos, concienciación y defensa. Conéctate con otros pacientes y cuidadores para compartir tus experiencias.

¿Quiere saber más sobre las pruebas genéticas y las enfermedades genéticas?



GeneMatters ofrece servicios de asesoramiento genético y cuenta con asesores genéticos que pueden ayudarle a tomar las mejores decisiones para su familia. Este servicio es gratuito para quienes se hayan sometido a pruebas genéticas a través del programa navigateAPDS.

¿Desea contactar la comunidad de enfermedades raras?



En el sitio web de Global Genes puede encontrar a otros pacientes con enfermedades raras, tener acceso a información y recursos, ponerse en contacto con investigadores y aprender a defender sus derechos.

RARE REVOLUTION

A través de la revista *Rare Revolution*, podrá conocer la opinión de personas afectadas por enfermedades raras y de los grupos que las apoyan.

¿Desea más información sobre APDS?

Todo sobre
APDS

Encontrará más información y recursos sobre APDS en AllaboutAPDS.com.

YouTube

También hay videos disponibles de expertos en APDS en la página de [YouTube All about APDS \(Todo sobre APDS\)](https://www.youtube.com/watch?v=...).

Guía para comprender APDS

Este folleto contiene información sobre APDS:



La causa subyacente de APDS



Síntomas típicos de esta enfermedad rara y compleja



Consejos para comunicarse mejor con su equipo de atención médica



Cómo puede heredarse APDS en las familias



Recursos e información sobre pruebas genéticas familiares



Regístrese para obtener más información sobre APDS en nuestro sitio web, [AllaboutAPDS.com](https://www.AllaboutAPDS.com).