



Aspectos fundamentales **de la EGC**

Una guía útil para entender la
enfermedad granulomatosa crónica (EGC)



CGD CONNECTIONS

¿Qué es la EGC?

La **enfermedad granulomatosa crónica (EGC)** es una enfermedad rara, hereditaria y potencialmente mortal. La EGC se puede tratar haciendo cambios en la salud y en el estilo de vida, y tomando medicamentos.



Inmunodeficiencia primaria, lo que significa que el sistema inmunitario no funciona adecuadamente, lo que deja vulnerables a los pacientes a la infección



Trastorno genético que se hereda de uno o ambos progenitores; no es contagioso



Enfermedad crónica, lo que significa que es una afección que alguien tendrá para toda su vida



ALREDEDOR
DE

20
PERSONAS

nacen con
EGC cada año
en los Estados
Unidos

Revise la información importante sobre la seguridad en las páginas 22 y 23, así como la [información de prescripción completa](#) y la [información para el paciente/cuidador](#) adjuntas, y hable con su médico.



Casey

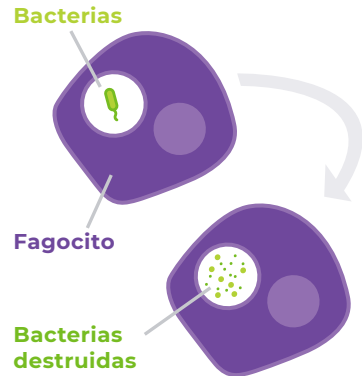
“No es necesario que permita que la EGC se interponga en el camino hacia sus objetivos”.

Casey fue diagnosticado con EGC ligada al cromosoma X a los 4 meses de edad. Tiene una licenciatura y un máster en artes de comunicación.

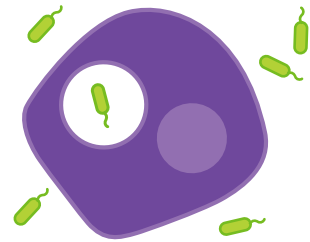
¿Qué causa la EGC?

La EGC es causada por un sistema inmunitario que no funciona correctamente

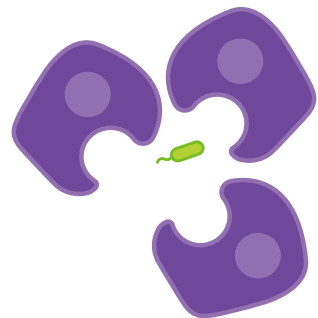
1 En el sistema inmunitario de una **persona sana**, los glóbulos blancos llamados fagocitos capturan y destruyen bacterias u hongos perjudiciales que entran en el cuerpo y normalmente evitan que las infecciones se vuelvan graves.



2 En una **persona con EGC**, los fagocitos no pueden eliminar las bacterias ni los hongos. Como resultado, estas bacterias y hongos dañinos se reproducen por sí solos, lo que causa una infección grave.



3 El cuerpo de una persona con EGC puede responder al enviar cada vez más fagocitos a la infección. Con el tiempo, estas células adicionales pueden **acumularse y formar un bulto duro llamado granuloma**.

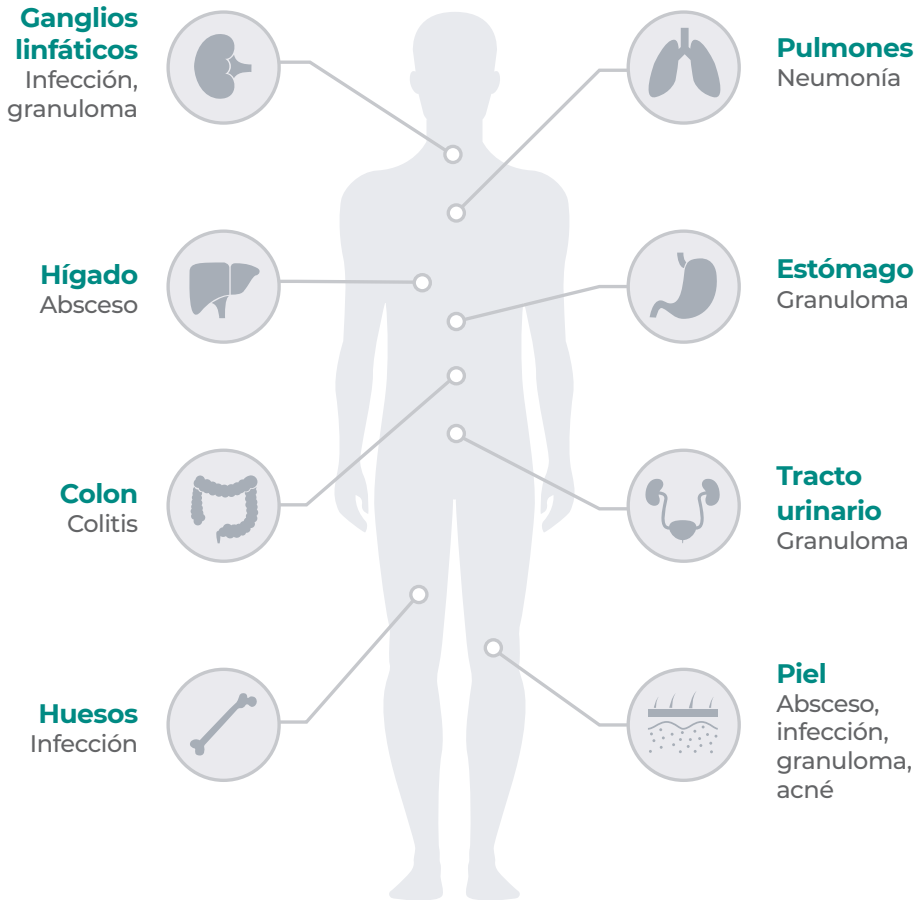


Revise la información importante sobre la seguridad en las páginas 22 y 23, así como la [información de prescripción completa](#) y la [información para el paciente/cuidador](#) adjuntas, y hable con su médico.

¿Qué son los granulomas?

Un granuloma es un bulto duro compuesto de células inmunitarias adicionales. Los granulomas pueden causar daños graves si se forman en la vejiga, el estómago u otras partes del cuerpo. También pueden causar complicaciones como dolor de estómago, diarrea y pérdida de peso.

¿Dónde pueden las personas con EGC experimentar infecciones y complicaciones?



Con el tiempo, las infecciones graves repetidas pueden causar daños permanentes en el cuerpo.

La EGC comienza en los genes

La EGC es una enfermedad genética; no es algo que usted puede contraer

- Los niños heredan el gen que causa la EGC de uno o ambos progenitores
- Un progenitor que transmite el gen que causa la EGC se denomina **portador**
- Los padres normalmente no saben que son portadores hasta que se diagnostica la EGC a su hijo



Tatum

con diagnóstico
de EGC recesiva
autosómica
cuando tenía 14
años de edad

Hay 2 formas en las que se puede transmitir la EGC

Padre no afectado



Madre portadora



EGC ligada al cromosoma X

- Es la forma más común de EGC
- Es transmitida por una madre portadora
- Afecta principalmente a los niños varones
- Los síntomas suelen aparecer en etapas tempranas de la infancia

Padre portador



Madre portadora



EGC recesiva autosómica

- Es transmitida por 2 progenitores portadores
- Afecta tanto a niños como a niñas
- Los síntomas suelen aparecer en etapas más tardías en la infancia
- Puede provocar infecciones graves menos frecuentes

 No afectado  Portador  Afectado

Revise la información importante sobre la seguridad en las páginas 22 y 23, así como la [información de prescripción completa](#) y la [información para el paciente/cuidador](#) adjuntas, y hable con su médico.

Comprender el riesgo de los portadores de EGC ligada al cromosoma X

Los portadores ligados al cromosoma X pueden experimentar diversos síntomas, y pueden estar en riesgo de contraer infecciones graves

Las madres de varones con EGC ligada al cromosoma X, o los portadores ligados al cromosoma X, a menudo experimentan síntomas similares a los del lupus relacionados con la EGC, que pueden incluir:

- Erupción cutánea en la cara, las manos y el pecho
- Sensibilidad al sol
- Dolor e hinchazón en las articulaciones
- Sensación de cansancio todo el tiempo
- Pérdida de peso



Doris

portadora ligada
al cromosoma X

Revise la información importante sobre la seguridad en las páginas 22 y 23, así como la [información de prescripción completa](#) y la [información para el paciente/cuidador](#) adjuntas, y hable con su médico.

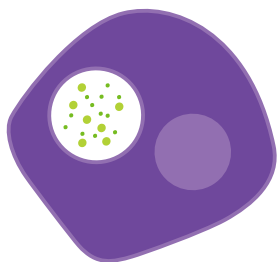
ALREDEDOR DE

15%

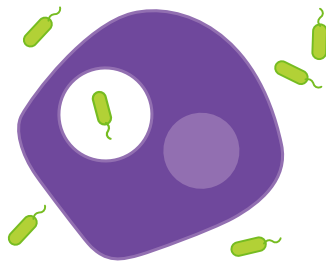
de los portadores ligados al cromosoma X experimentan infecciones graves



Los portadores ligados al cromosoma X corren el riesgo de contraer infecciones graves porque tienen 2 grupos de fagocitos



Un grupo que puede matar las bacterias y los hongos



Un grupo que no puede matar las bacterias y los hongos

Si suficientes células de un portador no pueden matar las bacterias y los hongos, esta persona **puede tener infecciones graves y requerir medicamentos para ayudar a prevenirlas.**

- La cantidad de células de un portador que **pueden y no pueden** matar las bacterias y los hongos es aleatorio, lo que significa que cada portador se verá afectado por la EGC de forma diferente
- Un médico puede utilizar una prueba de la capacidad oxidativa de neutrófilos (un análisis de sangre) para determinar qué tan bien las células de un portador pueden matar bacterias
- Dado que la capacidad del organismo para matar bacterias y hongos puede cambiar con el paso del tiempo, **puede ser necesario repetir esta prueba a lo largo de la vida del portador**

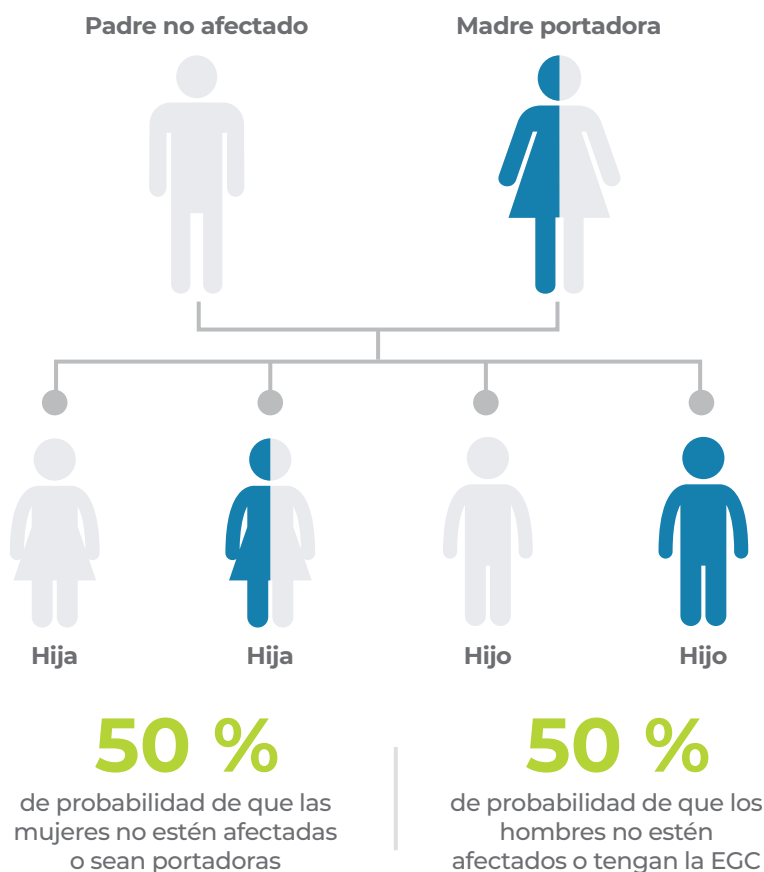


Si usted es portador de la EGC ligada al cromosoma X, pídale a su médico que realice pruebas adicionales para ver si está en riesgo de tener infecciones graves u otras complicaciones

Entender quién de su familia está en riesgo

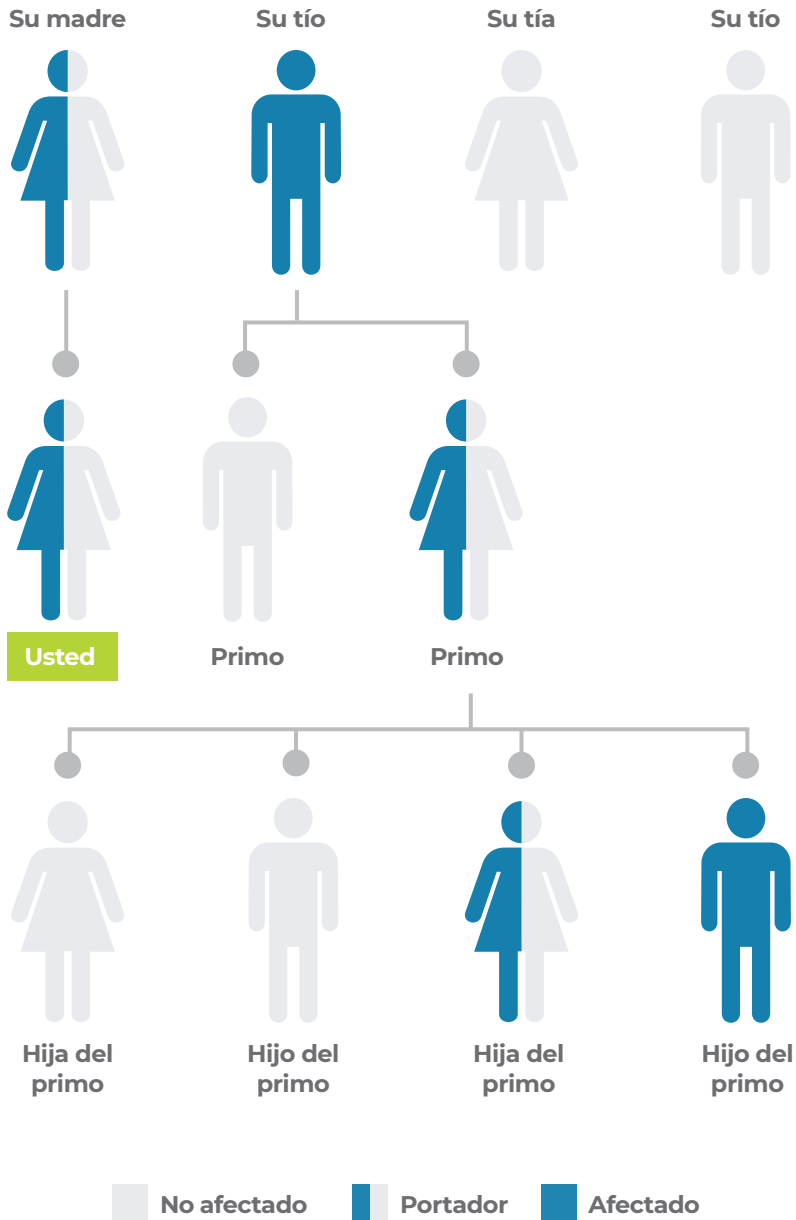
Debido a que la EGC es una enfermedad genética, recomiende a sus familiares que puedan estar en riesgo que hablen con sus médicos.

Cómo puede afectar la EGC ligada al cromosoma X a su familia inmediata



Revise la información importante sobre la seguridad en las páginas 22 y 23, así como la [información de prescripción completa](#) y la [información para el paciente/cuidador](#) adjuntas, y hable con su médico.

Cómo puede afectar la EGC ligada al cromosoma X a su familia extendida **si usted es portador**



Conozca los entornos o situaciones que deben evitarse

La exposición a bacterias y hongos puede causar infecciones graves potencialmente mortales en personas con EGC. Las personas con EGC tienen un mayor riesgo de contraer **infecciones inusuales y repetidas** porque sus sistemas inmunitarios no pueden combatirlos.

Ser cuidadoso siempre está de moda

Determinados momentos del año pueden hacer que las bacterias y los hongos sean más abundantes.



Primavera

Los aguaceros tropicales pueden crear charcos llenos de bacterias



Verano

El clima seco puede provocar más suciedad y esporas fúngicas en el aire



Otoño

Evite los paseos en carros de heno o estar cerca de alguien que esté rastrillando hojas



Invierno

Asegúrese de limpiar los tanques de los humidificadores y tenga en cuenta las plantas y los animales que están dentro del hogar durante el clima frío.

Revise la información importante sobre la seguridad en las páginas 22 y 23, así como la [información de prescripción completa](#) y la [información para el paciente/cuidador](#) adjuntas, y hable con su médico.

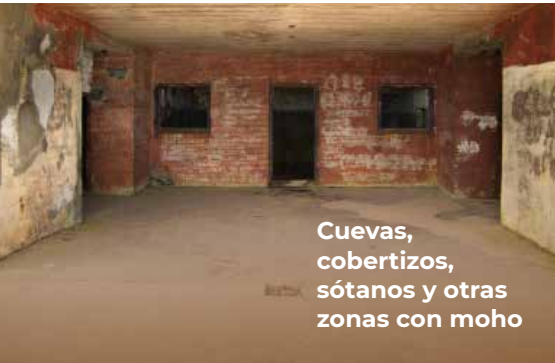
Las bacterias y los hongos están todos alrededor de nosotros



Áreas de juego donde hay mantillo o suelo



Jardines y plantas de interiores



Cuevas, cobertizos, sótanos y otras zonas con moho



Establos, especialmente con heno



Lagos, estanques y otros lugares con agua estancada



Alfombras, que pueden atrapar el polvo y la caspa de mascotas



Hierba cortada y pilas de hojas



Lugares en construcción

Tratamiento de la EGC

Es importante que aquellas personas que viven con EGC hagan todo lo posible por no contraer infecciones graves. Las infecciones graves pueden ser potencialmente mortales y provocar hospitalizaciones prolongadas.

Para ayudar a proteger a los pacientes con EGC contra infecciones graves, el régimen de terapia triple de ACTIMMUNE® (Interferón gamma-1b), tratamiento antibiótico y tratamiento antimicótico está recomendado por:

- **La Academia Estadounidense de Alergias, Asma e Inmunología (American Academy of Allergy, Asthma & Immunology, AAAAI)**
- **Colegio Estadounidense de Alergia, Asma e Inmunología (American College of Allergy, Asthma & Immunology, ACAAI)**
- **Fundación de Inmunodeficiencia (Immune Deficiency Foundation, IDF)**



Información importante sobre la seguridad seleccionada

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

ACTIMMUNE® forma parte de un régimen de medicamentos utilizado para tratar la enfermedad granulomatosa crónica o EGC. La EGC es un trastorno genético, normalmente diagnosticado en la infancia, que afecta a algunas células del sistema inmunitario y a la capacidad del organismo para combatir las infecciones de forma eficaz. A menudo se trata la EGC (aunque no se cura) con antibióticos, antimicóticos y ACTIMMUNE.



Información importante sobre la seguridad seleccionada

¿Cuándo no debo usar ACTIMMUNE?

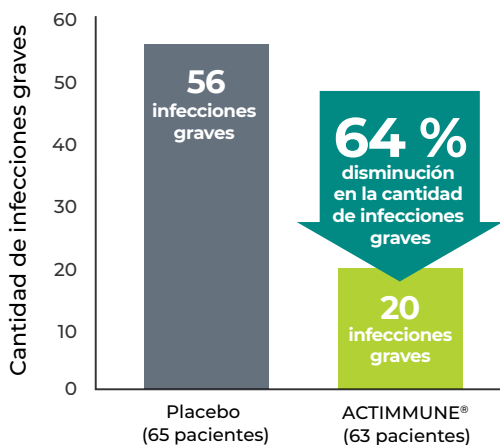
No use ACTIMMUNE si es alérgico al interferón gamma, productos derivados de Escherichia coli, o cualquier ingrediente que contenga el producto.

Revise la información importante sobre la seguridad en las páginas 22 y 23, así como la [información de prescripción completa](#) y la [información para el paciente/cuidador](#) adjuntas, y hable con su médico.

ACTIMMUNE® (Interferón gamma-1b) ayuda a reducir el riesgo de contraer infecciones graves*

ACTIMMUNE® desempeña un papel importante para ayudar a proteger a las personas con EGC de las infecciones graves al activar una parte de sus sistemas inmunitarios.

En un ensayo médico durante un período de 1 año, **las personas que usaron ACTIMMUNE® tuvieron menos infecciones graves** en comparación con las personas que no lo usaron:



En estudios clínicos, los medicamentos se comparan con un placebo o una sustancia inactiva para garantizar que sean eficaces.

Las personas que usaron ACTIMMUNE® también tuvieron **un riesgo menor del 67 % de contraer infecciones**.

*Una infección es grave si requiere una visita al hospital y antibióticos intravenosos (i.v.).

Información importante sobre la seguridad seleccionada

¿Qué advertencias debo saber sobre ACTIMMUNE?

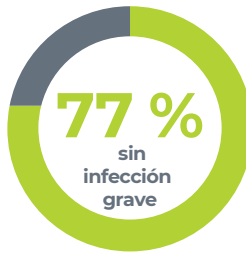
En dosis altas, ACTIMMUNE puede causar síntomas (gripales), que pueden empeorar algunas afecciones cardíacas preexistentes.

ACTIMMUNE® ayudó a mantener a las personas con EGC sin infecciones graves durante un máximo de 12 meses

Más del doble de los pacientes que usaron ACTIMMUNE® no tuvieron infecciones graves durante un máximo de 1 año en comparación con las personas que no lo usaron:

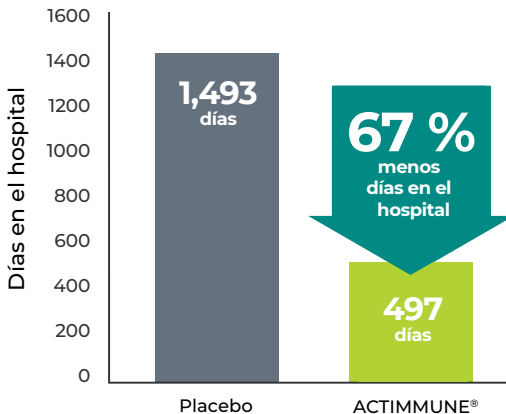


Placebo (personas que no usan ACTIMMUNE®)



ACTIMMUNE®

En el caso de las personas que padecían infecciones graves, **las personas que usaron ACTIMMUNE® pasaron menos días en el hospital** en comparación con las personas que no lo usaron:



Información importante sobre la seguridad seleccionada

¿Qué advertencias debo saber sobre ACTIMMUNE? (continuación)

ACTIMMUNE puede causar disminución del estado mental, alteraciones en la marcha y mareos, especialmente en dosis muy altas. Estos síntomas suelen ser reversibles en unos días tras la reducción de la dosis o la discontinuación del tratamiento.

Revise la información importante sobre la seguridad en las páginas 22 y 23, así como la [información de prescripción completa](#) y la [información para el paciente/cuidador](#) adjuntas, y hable con su médico.

Se recomiendan ACTIMMUNE® (Interferón gamma-1b), tratamiento antibiótico y tratamiento antimicótico para el tratamiento a largo plazo de la EGC

Tratamiento antibiótico

Los medicamentos antibióticos, como sulfametoxazol y trimetoprima, se utilizan para ayudar a prevenir infecciones de las bacterias que se pueden encontrar en la piel, los pulmones (neumonía), los huesos y los ganglios linfáticos.

Tratamiento antimicótico

El medicamento antimicótico, como itraconazol, mata las infecciones micóticas que se pueden encontrar en lugares como los pulmones (neumonía), el hígado y los huesos.

El trasplante de médula ósea, o TMO, también es una opción

Se tienen en cuenta muchos factores al evaluar a un paciente para un TMO, como su salud actual, sus antecedentes médicos y la disponibilidad de un donante adecuado. La enfermedad injerto contra huésped (cuando las células del donante atacan las células del paciente) se produce en aproximadamente el 10 % al 15 % de los TMO en personas con EGC.

El proceso de realizar un TMO implica tomar células inmunitarias sanas de una persona y ponerlas en el cuerpo de una persona con EGC. Cuando se logra satisfactoriamente, el sistema inmunitario de la persona con EGC se convierte en un sistema inmunitario que puede combatir las infecciones.

Un TMO es una opción potencialmente curativa, pero también implica posibles riesgos graves. **Los riesgos y beneficios de un TMO deben ser cuidadosamente considerados en cada paciente de forma individual.**



Hable con su médico sobre los riesgos y beneficios de todas las opciones de tratamiento

Revise la información importante sobre la seguridad en las páginas 22 y 23, así como la [información de prescripción completa](#) y la [información para el paciente/cuidador](#) adjuntas, y hable con su médico.

Caitlin

“Tomo los medicamentos como lo recetó mi médico. Noto que es la mejor forma y la más fácil de ayudar a asegurarme de no contraer una infección grave”.

Caitlin tenía 7 años de edad cuando se le diagnosticó EGC recesiva autosómica. Le encanta cocinar, leer y disfrutar de actividades al aire libre.

Una red de apoyo está a su disposición

HORIZON Patient Services™

Apoyo y educación individualizados

Cuando a alguien se le receta ACTIMMUNE® (Interferón gamma-1b), se inscribe automáticamente en el **Programa de educación de personal de enfermería para la EGC**, que ofrece una guía individual de forma gratuita. Este programa también ofrece:



Educación continua acerca de la EGC, su tratamiento y cómo mantenerse sano



Capacitación sobre inyecciones y apoyo para ayudar a los pacientes y cuidadores a inyectar ACTIMMUNE® con confianza



Ayuda para trabajar con los proveedores de seguro para garantizar el acceso al tratamiento y ofrecerle asistencia para copagos†

Para obtener más información, llame al **1 (877) 305-7704** o visite ACTIMMUNE.com/CNE.

*Una infección es grave si requiere una visita al hospital y antibióticos intravenosos (i.v.).

†Asistencia para los copagos para los pacientes elegibles.

Revise la información importante sobre la seguridad en las páginas 22 y 23, así como la [información de prescripción completa](#) y la [información para el paciente/cuidador](#) adjuntas, y hable con su médico.

Programa de conexiones comunitarias para la EGC

Comuníquese con otros pacientes y cuidadores que tengan experiencia viviendo con la EGC y están dispuestos a compartir sus experiencias personales. Para comunicarse con ellos, llame al **1 (855) 553-8328**.

CGDConnections.com

Obtenga los últimos recursos acerca de la EGC, asesoramiento de otras personas de la comunidad de EGC e información sobre el manejo de su afección o la de su ser querido. También puede participar en el grupo de Facebook en **Facebook.com/CGDConnections**. Visite **CGDConnections.com** para obtener más información sobre:

- **Reuniones de ACCIÓN** que se llevan a cabo en todo el país y proporcionan la oportunidad de reunirse con los miembros de la comunidad de EGC y de conocer cómo manejan sus experiencias y tratamiento de la EGC
- **Investigación de mercado del Foro familiar**, retiros de fin de semana que ofrecen a los pacientes y cuidadores la oportunidad de compartir sus experiencias de la EGC y de conectarse con sus pares en ciudades de todo el país

ACTIMMUNE.com

Encuentre información acerca de la capacitación sobre inyecciones y cómo ACTIMMUNE® ayuda a proteger contra las infecciones graves* y escuche a pacientes y cuidadores acerca de cómo es vivir con EGC y usar ACTIMMUNE®.

Organizaciones de defensa del paciente

La Fundación de Inmunodeficiencia (IDF) ofrece información y recursos para las familias con EGC. Para obtener más información, visite **LivingWithCGD.org** y **PrimaryImmune.org**.

La Organización Nacional para los Trastornos Raros (National Organization for Rare Disorders, NORD) está dedicada a mejorar las vidas de las personas y las familias que viven con trastornos raros. Obtenga más información en **RareDiseases.org**.

Información importante sobre la seguridad

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

ACTIMMUNE® forma parte de un régimen de medicamentos utilizado para tratar la enfermedad granulomatosa crónica o EGC. La EGC es un trastorno genético, normalmente diagnosticado en la infancia, que afecta a algunas células del sistema inmunitario y a la capacidad del organismo para combatir las infecciones de forma eficaz. A menudo se trata la EGC (aunque no se cura) con antibióticos, antimicóticos y ACTIMMUNE.

ACTIMMUNE también se utiliza para ralentizar el empeoramiento de la osteopetrosis maligna grave (severe, malignant osteopetrosis, SMO). La SMO es un trastorno genético que afecta a la formación ósea normal y generalmente se diagnostica en los primeros meses después del nacimiento.

¿Cuándo no debo usar ACTIMMUNE?

No use ACTIMMUNE si es alérgico al interferón gamma, productos derivados de *Escherichia coli*, o cualquier ingrediente que contenga el producto.

¿Qué advertencias debo saber sobre ACTIMMUNE?

En dosis altas, ACTIMMUNE puede causar síntomas (gripales), que pueden empeorar algunas afecciones cardíacas preexistentes.

ACTIMMUNE puede causar disminución del estado mental, alteraciones en la marcha y mareos, especialmente en dosis muy altas. Estos síntomas suelen ser reversibles en unos días tras la reducción de la dosis o la discontinuación del tratamiento.

La función de la médula ósea puede suprimirse 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 discontinúa el fármaco o la dosis se reduce.

Usar ACTIMMUNE puede causar cambios reversibles en su función hepática, especialmente en pacientes de menos de 1 año de edad. Su médico debe controlar su función hepática cada 3 meses y mensualmente en niños menores de 1 año.

En casos raros, ACTIMMUNE puede causar reacciones alérgicas graves y/o erupción cutánea. Si tiene una reacción grave a ACTIMMUNE, discontinue su uso inmediatamente y póngase en contacto con su médico o busque ayuda médica.

¿Qué debo decirle a mi proveedor de atención médica?

Asegúrese de informar a su médico sobre todos los medicamentos que está tomando.

Informe a su médico si:

- está embarazada o planea quedar embarazada o planea amamantar;
- tiene una afección cardíaca como latidos cardíacos irregulares, insuficiencia cardíaca o disminución del flujo sanguíneo a su corazón;
- tiene antecedentes de convulsiones u otros trastornos neurológicos;
- tiene, o ha tenido, una función reducida de la médula ósea. Su médico supervisará estas células con análisis de sangre al inicio del tratamiento y a intervalos de 3 meses durante el tratamiento con ACTIMMUNE.

¿Cuáles son los efectos secundarios de ACTIMMUNE?

Los efectos secundarios más frecuentes con ACTIMMUNE son síntomas “gripales” como fiebre, dolor de cabeza, escalofríos, dolor muscular o fatiga, que pueden disminuir en intensidad a medida que continúe el tratamiento. La administración a la hora de acostarse de ACTIMMUNE puede ayudar a reducir algunos de estos síntomas. El paracetamol puede ser útil para prevenir la fiebre y el dolor de cabeza.

¿Qué otros medicamentos podrían interactuar con ACTIMMUNE?

Algunos fármacos pueden interactuar con ACTIMMUNE para aumentar potencialmente el riesgo de daños en el corazón o el sistema nervioso, como ciertos fármacos de quimioterapia. Informe a su médico sobre todos los demás medicamentos que esté tomando.

Evite usar ACTIMMUNE al mismo tiempo que reciba una vacuna.

Le recomendamos que informe los efectos secundarios negativos de los fármacos de venta con receta a la FDA. Visite <http://www.fda.gov/medwatch> o llame al 1-800-FDA-1088.

La información de riesgo que se proporciona aquí no es exhaustiva. Para obtener más información, hable con su proveedor de atención médica o farmacéutico sobre ACTIMMUNE. Se puede obtener la ficha técnica 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 para el paciente/cuidador](#) adjuntas y analícelas con su médico.



CGD CONNECTIONS®

CGDConnections.com

Liam

diagnosticado con
EGC ligada al
cromosoma X



Revise la información importante sobre la seguridad en las páginas 22 y 23, así como la [información de prescripción completa](#) y la [información para el paciente/cuidador](#) adjuntas, y hable con su médico.

ACTIMMUNE, CGD CONNECTIONS, HORIZON PATIENT SERVICES, y el logotipo de HORIZON son marcas comerciales propiedad de Horizon o cedidas bajo licencia a HORIZON. © 2020 Horizon Therapeutics plc P-ACT-00917 08/20