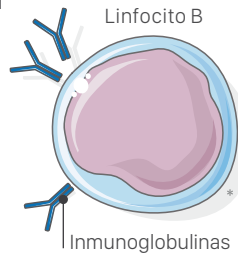


Enfermedad de Bruton (Agammaglobulinemia de Bruton)

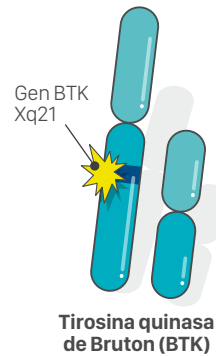
¿Qué es?

- Es una **inmunodeficiencia primaria** (IDP) que sufren únicamente los chicos.
- Afecta a los **linfocitos B**, que son las células que fabrican las proteínas de defensa (inmunoglobulinas).



¿Cuál es la causa?

Un **defecto** (mutación) en el **gen BTK**, que participa en el desarrollo de los linfocitos B.



Herencia

- **Ligada al cromosoma X: solo afecta a los chicos.**
- En un 80% es heredada de los padres (cromosoma X de la madre).
- En un 20% de los casos, la mutación es "de novo", sin que exista previamente en la familia.



¿Cómo se diagnostica?

- Con una **analítica específica** que demuestre:
 - Ausencia de inmunoglobulinas.
 - Ausencia de linfocitos B.
- Con un **estudio genético** que confirme la mutación del gen BTK.



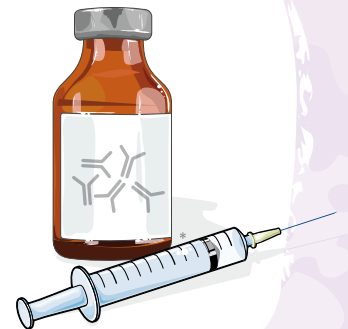
¿Qué puede pasar?

- Infecciones importantes: otitis de repetición, meningitis, diarrea, etc.
- Infecciones de la piel.
- Lesiones crónicas en los pulmones a largo plazo.



¿Cómo se trata?

No tiene cura definitiva, pero se puede **sustituir la ausencia de inmunoglobulinas** con su administración por vía subcutánea o endovenosa para toda la vida para reducir las infecciones.



¿Cómo cuidarse?

- Utilizando antibióticos para las infecciones.
- Siguiendo los controles médicos.
- Recibiendo periódicamente las inmunoglobulinas.



Dónde encontrar más información

Consultar todas las dudas al equipo médico de referencia.

- pidfoundationbcn.org
- acadip.org
- ipopi.org
- primaryimmune.org
- info4pi.org