

EL CAMINO DE UN PACIENTE

Obtener más información acerca del síndrome urémico hemolítico atípico (SUHa)

Comience su camino hacia el fortalecimiento

Recibir un diagnóstico de SUHa puede ser abrumador. Es posible que tenga muchas preguntas: ¿Qué es el SUHa? ¿Cómo lo contraje? ¿A quién puedo acudir para obtener ayuda? Este folleto lo ayudará a obtener más información sobre el diagnóstico de SUHa y lo guiará y apoyará en este camino de por vida.

Comenzar a recorrer el camino: ¿Qué es el SUHa? 2

Lo que es posible que encuentre en el camino: 4
signos y síntomas del SUHa

Recibir orientación: hablar con el médico 8

Mantener el rumbo: controlar el SUHa y
obtener el apoyo que necesita 9

Vivir con SUHa puede ser un desafío: si bien el
SUHa es raro, no es difícil encontrar ayuda 10

Grupos de apoyo: encuentre a otras personas
que viven con el SUHa 12

Glosario 14

Referencias 16

Aunque el SUHa es una enfermedad rara, usted no está solo.



Comencemos...



"Cuando me diagnosticaron SUtta, no sabía qué hacer. Encontrar la red de apoyo, el equipo y los recursos adecuados me ayudó a sentir que no estaba solo". – Paciente diagnosticado con SUHa

EL CAMINO DE UN PACIENTE



Obtener información acerca del SUHa

Comenzar a recorrer el camino: ¿Qué es el SUHa?

El SUHa es un trastorno causado por un cambio genético (como una **mutación**) en el **sistema de complemento**, que es parte del sistema inmunitario.^{1,2} El sistema de complemento está siempre “activado” a un nivel bajo y está listo para aumentar la actividad para protegerlo de una infección.^{3,4} Los incidentes diarios, incluidos infecciones, alergias e incluso embarazos, pueden aumentar la activación del complemento.^{2,5-10}

Normalmente, el cuerpo es capaz de reconocer cuando los niveles del complemento deben volver a la normalidad. En las personas con SUHa, el cuerpo tiene problemas para regular el complemento, lo que hace que no tenga ningún control debido a los cambios en los genes reguladores del complemento.^{1,3,6}

¿Siempre tendré SUHa?

El SUHa es una enfermedad genética que es causada por un cambio, o mutación, en el ADN.¹⁻³ Esto significa que siempre tendrá el SUHa.¹ Estas mutaciones hacen que sea difícil para su cuerpo regular o “desactivar” el sistema de complemento.^{2,11,12} **Para obtener más información, visite www.aHUSSource.com y asegúrese de hablar con su médico acerca de las opciones de manejo disponibles actualmente para los pacientes con SUHa.**

La actividad del complemento puede aumentarse a través de incidentes diarios, como una infección bacteriana o viral, un embarazo, alergias y otros traumatismos.^{2,5-9,13}



contra



En personas sin SUHa

Incidentes diarios activan el sistema de complemento.³ Después de que la necesidad desaparece, el cuerpo regula el sistema de complemento y lo devuelve a los niveles normales.^{1,3,6}

En personas con SUHa

El cuerpo no puede regular el sistema de complemento.^{1,14} Permanece encendido o “activado”.^{1,3} Esta activación del complemento sin control puede causar daños a muchas partes del cuerpo.¹⁵⁻¹⁹

Lo que es posible que encuentre en el camino: signos y síntomas del SUHa

Cuando tiene SUHa, el aumento de la actividad del complemento puede conducir a un daño de las células a lo largo de las paredes de los vasos sanguíneos y hacer que las **plaquetas** se vuelvan hiperactivas.^{5,18,20} Esto puede dar como resultado coágulos de sangre que se forman en los vasos pequeños que van a los riñones, al corazón, al cerebro, al tracto digestivo y a otros órganos, y causar daños o trastornos.^{6,18,20}

Es posible que ya haya experimentado algunos de los síntomas que se enumeran a continuación. Si cree que está experimentando cualquiera de estos síntomas, comuníquese con su médico inmediatamente. Comprender el SUHa y reconocer sus signos y síntomas son pasos importantes en el manejo de los efectos de la enfermedad.



"Tenía la impresión de que el SUHa era una enfermedad de la sangre que solo afectaba a los riñones...

No me había dado cuenta de que también puede afectar al cerebro y al corazón". – Paciente diagnosticado con SUHa



RIÑONES

> 50 % de todos los pacientes con SUHa tiene complicaciones renales^{12,21}

- Diálisis (enfermedad renal en etapa terminal)²²



CEREBRO

Hasta un **49 %** de los pacientes con SUHa tiene **síntomas neurológicos**^{21,23}

- Confusión²⁴
- **Accidente cerebrovascular**²⁴
- **Convulsión**^{21,23}



CORAZÓN

Hasta un **44 %** de los pacientes con SUHa tiene **síntomas cardiovasculares**²¹

- Ataque cardíaco^{23,24}
- Presión arterial alta/**hipertensión**^{21,25}
- Coágulos de sangre¹⁸

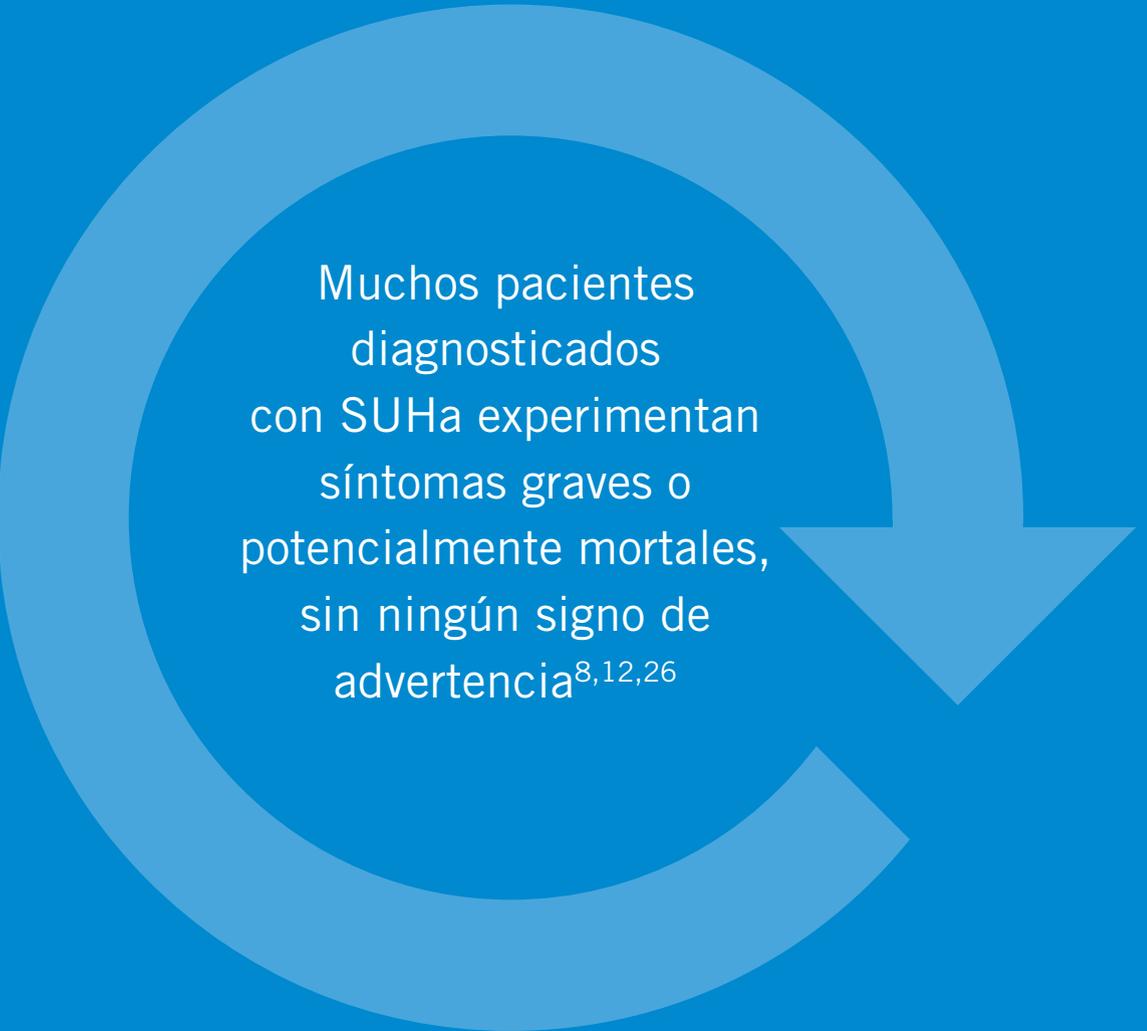


TRACTO DIGESTIVO

Hasta un **51 %** de los pacientes con SUHa experimenta **síntomas gastrointestinales**²¹

- Dolor abdominal^{21,24}
- Diarrea^{21,24}
- **Colitis**²⁴
- Náuseas/vómitos²⁴

El SUHa es una enfermedad crónica



Muchos pacientes diagnosticados con SUHa experimentan síntomas graves o potencialmente mortales, sin ningún signo de advertencia.^{8,12,26}

Cada persona con SUHa es diferente. Algunas pueden transcurrir largos períodos sin síntomas, pero otras pueden sentirse mal con frecuencia.^{1,26}

El SUHa es impredecible



Los pacientes con SUHa pueden experimentar síntomas de repente, sin signos de advertencia.^{11,12,15,27}

Los pacientes que viven con SUHa que se sienten bien puede sentirse mal rápidamente.^{8,12,27}

Comuníquese con su médico inmediatamente si experimenta algún síntoma del SUHa. Aunque no se conoce ninguna cura para el SUHa, existen opciones de manejo disponibles.^{1,13,28} Hable con su médico acerca de un plan de manejo y seguimiento o monitoreo frecuente de su enfermedad rara.²⁹

"Hay apoyo disponible al momento del diagnóstico y se mantendrá durante su tratamiento del SUHa".

– Paciente diagnosticado con SUHa



Recibir orientación: hablar con el médico

Estas son algunas preguntas que puede tener en cuenta para consultar con su médico:

¿Cómo manejaremos el SUHa?

¿Cuáles son mis opciones de manejo?

¿Qué tipo de cuidado necesitaré en mi hogar, si es que lo necesitaré?

¿Con qué frecuencia necesitaré ver a un médico?

¿Qué pruebas me harán cuando vea al médico?

¿Qué información me darán los resultados?

¿Cuáles son los signos y los síntomas importantes que debo monitorear cuando vuelva a mi hogar?

Si no me siento bien, ¿a quién debo llamar?

En la actualidad, no se conoce una cura para el SUHa, pero usted y su médico pueden tomar medidas para manejar esta afección.^{1,13,28}



Mantener el rumbo: controlar el SUHa y obtener el apoyo que necesita

Recibir un diagnóstico de SUHa puede traer cambios en su vida diaria, incluidos algunos desafíos. Junto con cambios físicos, puede sentir muchas emociones después del diagnóstico de SUHa. Es importante saber que hay personas a quienes puede acudir en busca de apoyo.

"En realidad mejora. Es intimidante al principio, pero en realidad mejora".

– Paciente diagnosticado con SUHa

Probablemente, el primer paso en el manejo del SUHa será comenzar a construir una asociación con su equipo de atención de la salud. Este equipo puede incluir a su médico y enfermeros, y a otros miembros del personal del consultorio. Los miembros del equipo pueden responder a las preguntas que tenga acerca del SUHa y de las opciones de manejo de la enfermedad. Junto con su equipo de atención de la salud, se encuentran disponibles una variedad de recursos para proporcionar apoyo para usted y su familia.

Puede resultarle útil hablar con otros pacientes y otras familias que sobrellevan el SUHa. Aunque el camino exacto es diferente para cada persona, otras pacientes con SUHa están en un camino que puede ser similar al suyo. Varios grupos y fundaciones pueden ser recursos valiosos para los pacientes y también para las personas a cargo de su cuidado.

OneSource™ es un programa que lo comunicará con los administradores de casos de Alexion que se especializan en el trabajo con pacientes con SUHa. Siga leyendo para obtener más información acerca de este excelente programa.



Vivir con SUHa puede ser un desafío:
si bien el SUHa es raro, no es difícil encontrar ayuda.

OneSource está disponible para proporcionar apoyo esencial, independientemente del plan de manejo de su elección.

- OneSource es un programa gratuito que Alexion ofrece
- OneSource está integrado por administradores de casos, que son enfermeros registrados con conocimientos de la enfermedad
- OneSource pueden ayudar a los pacientes a facilitar la transición del hospital al hogar
- Los administradores de casos de OneSource se asignan geográficamente, para que estén familiarizados con los médicos, los hospitales y los recursos de la comunidad

Los administradores de casos de OneSource proporcionan apoyo continuo en las siguientes áreas:

- **Educación:** en colaboración con su equipo de atención médica, para responder preguntas y proporcionar materiales educativos relacionados con el SUHa
- **Apoyo al manejo:** ayudan con soluciones para equilibrar todos los aspectos del manejo de la enfermedad cuando el paciente se enfrenta a grandes desafíos en la vida, como la universidad, un traslado, el matrimonio o divorcio, o la jubilación

"Esta enfermedad es muy rara. Pero no es extraña para mí".

– Enfermero administrador de casos de OneSource

*"Si necesitaba información o tenía preguntas, me comunicaba con OneSource.
Es un sistema de apoyo, una forma de asegurarse de no quedarse a medias".*

– Paciente diagnosticado con SUHa

Llame a OneSource al 1.888.765.4747 para hablar individualmente con un administrador de casos de OneSource. Los administradores de casos pueden brindarle ayuda con recursos educativos.

Para obtener más información sobre OneSource, visite www.AlexionOneSource.com

Grupos de apoyo: encuentre a otras personas que viven con el SUHa

El diagnóstico de SUHa puede ser abrumador. A continuación encontrará recursos que pueden brindar guías adicionales.



Fuente SUHa (aHUS Source)

Proporciona a los pacientes y a las personas a cargo de su cuidado información acerca del SUHa, junto con una guía para ayudarlos y para ayudar a su médico a trabajar juntos en el manejo del SUHa. También puede acceder a OneSource™, donde puede hablar con un enfermero registrado para hacer preguntas acerca del SUHa.

Sitio web: www.ahussource.com

Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras (Genetic and Rare Diseases Information Center, GARD)

Ayuda a las personas a encontrar información acerca de enfermedades genéticas y raras. Los especialistas en información están disponibles para hablar con usted acerca del SUHa en inglés y español.

Sitio web: www.rarediseases.info.nih.gov/GARD



Fundación de SUH atípico (Atypical HUS Foundation)

Una organización voluntaria abierta a pacientes, personas encargadas de su cuidado, familiares, amigos, investigadores y personal médico. La Fundación alienta a que los pacientes y los investigadores compartan información y sus experiencias personales para promover una mejor comprensión del SUHa. El objetivo general es reunir a las personas para mejorar la vida de los pacientes y las familias que sobrellevan el SUHa.

Sitio web: www.atypicalhus.ning.com



Proyecto Global Genes Project

Una organización que trabaja para satisfacer las necesidades de las personas que viven con enfermedades raras. Esta organización tiene como objetivo crear conciencia sobre las enfermedades raras, y proporcionar recursos y conexiones para los pacientes y sus familias. El proyecto Global Genes Project ofrece reuniones para los pacientes con SUHa y sus familias en todo el país.

Sitio web: www.globalgenes.org



Apoyo para las personas que viven con SUHa

OneSource es un programa personalizado que ofrece educación, manejo de casos y apoyo para los pacientes y para las personas encargadas de su cuidado. OneSource está integrado por administradores de casos de Alexion, que son todos enfermeros registrados con amplios conocimientos sobre el SUHa.

Sitio web: www.AlexionOneSource.com



Organización Nacional de Trastornos Raros (National Organization for Rare Disorders, NORD)

NORD está dedicada a ayudar a las personas con enfermedades raras o “huérfanas”. Esta organización ayuda a los pacientes a obtener acceso a programas de asistencia, ofrece reuniones para los pacientes con SUHa y sus familias para ayudarlos a comunicarse con los demás, y proporciona información sobre enfermedades raras al compartir las historias personales de los pacientes.

Sitio web: www.rarediseases.org



Información, apoyo y educación para personas que viven con SUHa.

El propósito de la página de Facebook “Living with SUHa” es crear conciencia sobre el SUHa y formar una comunidad activa de pacientes, cuidadores y defensores para aprender juntos y compartir sus experiencias al vivir con la enfermedad.

Sitio web: www.facebook.com/LivingWithAHUS

El perfil metabólico básico (Basic metabolic panel, BMP) es un conjunto de pruebas químicas de la sangre (es decir, Chem-7 o Chem-10) que proporciona información clave en relación con el estado de los electrolitos y los líquidos, la función renal, los niveles de azúcar en sangre y la respuesta a diversos medicamentos. Se usa con frecuencia como una herramienta de detección durante un examen físico.

Cardiovascular significa relacionado con el corazón y/o los vasos sanguíneos.

La colitis es la hinchazón o inflamación en el intestino grueso o colon.

El sistema de complemento es una parte natural del sistema inmunitario que ayuda a proteger el cuerpo de sustancias extrañas, como bacterias u otras infecciones. El sistema de complemento se compone de un grupo de proteínas que se encuentran en la sangre.

El hemograma completo (complete blood count, CBC) es una prueba del perfil de la sangre que mide los glóbulos rojos, los glóbulos blancos, la hemoglobina y el recuento de plaquetas para proporcionar una visión general de las células en la sangre de un paciente. Esta prueba puede ayudar al médico a diagnosticar alteraciones, y a evaluar la producción y la degradación de las células.

La creatinina es una molécula de residuos químicos que se genera a través del metabolismo muscular y se transporta a través del torrente sanguíneo a los riñones. Se sabe que la creatinina es un indicador bastante confiable de la función renal; un nivel elevado de creatinina en la sangre puede significar deterioro de la función renal o enfermedad renal.

La enfermedad renal en etapa terminal (end-stage renal disease, ESRD) se produce cuando los riñones ya no pueden funcionar para eliminar los desechos y el exceso de agua del cuerpo. Los pacientes con ESRD deben someterse a hemodiálisis para filtrar la sangre.

Las células endoteliales forman el revestimiento interior de un vaso sanguíneo y proporcionan una barrera anticoagulante entre la pared del vaso y la sangre. Estas células están involucradas en la respuesta inmunitaria, la coagulación sanguínea, la inflamación, la presión arterial y la reparación de órganos.

Una enfermedad genética es una enfermedad causada por una mutación genética.

Un hematólogo es un médico que se especializa en el tratamiento de pacientes con enfermedades que están relacionadas con la sangre.

La hemodiálisis es un procedimiento que se usa para filtrar la sangre cuando los riñones no funcionan adecuadamente. La sangre fluye a través de un filtro que elimina los desechos y el agua, y luego se la devuelve al cuerpo.

La hemoglobina es la molécula de proteína de los glóbulos rojos que transporta el oxígeno desde los pulmones hacia los tejidos corporales y devuelve el dióxido de carbono de los tejidos a los pulmones.

La anemia hemolítica es una afección en la que se destruyen y se eliminan los glóbulos rojos del torrente sanguíneo antes de que su vida útil normal haya terminado. Cuando las células sanguíneas mueren, la médula ósea del cuerpo produce más células sanguíneas para reemplazarlas. Sin embargo, en la anemia hemolítica, la médula ósea no puede producir glóbulos rojos lo suficientemente rápido como para satisfacer las necesidades del cuerpo.

Hipertensión es otro término que se usa para definir la presión arterial alta.

La lactato deshidrogenasa (LDH) es una enzima que se encuentra en casi todas las células del cuerpo y se libera desde las células hacia la sangre cuando las células están dañadas o destruidas. Por lo tanto, el nivel sanguíneo de la LDH es un indicador general del daño celular y del tejido.

Una mutación es un cambio permanente en la secuencia del ADN que constituye un gen. Los genes codifican las proteínas, así que los cambios que se producen en la secuencia del ADN pueden dar lugar a proteínas que no funcionan correctamente.

Un nefrólogo es un médico que se especializa en los riñones y en las enfermedades renales.

Neurológico significa que involucra al sistema nervioso, incluidos el cerebro, la médula espinal y los nervios.

Las plaquetas (o trombocitos) son células sanguíneas cuya función es ayudar a la coagulación de la sangre para detener el sangrado.

La proteinuria es una afección en la que la orina contiene cantidades anormales de proteína. A medida que la sangre pasa a través de los riñones sanos, estos filtran los productos de desecho y mantienen las proteínas y otros elementos que el cuerpo necesita. Sin embargo, las proteínas de la sangre pueden escaparse a la orina cuando los filtros de los riñones están dañados. La proteinuria es un signo de enfermedad renal.

Los glóbulos rojos (o eritrocitos) son el tipo más común de células sanguíneas. Contienen hemoglobina y son el medio principal que tiene el cuerpo para entregar oxígeno a los tejidos del cuerpo a través del sistema circulatorio.

Una convulsión es causada por cambios en la actividad de las células nerviosas dentro del cerebro. Las convulsiones pueden variar en intensidad desde eventos apenas reconocibles hasta la pérdida de la conciencia y espasmos.

Un accidente cerebrovascular es una emergencia médica causada por la falta de flujo sanguíneo al cerebro, que causa la muerte de las células cerebrales.

La trombosis es la formación de un coágulo de sangre dentro de un vaso sanguíneo. Esto conduce a una obstrucción en el flujo de la sangre a través de los vasos sanguíneos.

La microangiopatía trombótica (thrombotic microangiopathy, TMA) es un trastorno que tiene como resultado la formación de coágulos y la inflamación en diversos vasos sanguíneos pequeños en todo el cuerpo, debido a una lesión endotelial.

El análisis de orina es el examen físico, químico y microscópico de la orina. Involucra varias pruebas que detectan y miden diversos compuestos que pasan a través de la orina.

Los glóbulos blancos (o leucocitos) son las células del sistema inmunitario que están implicadas en la defensa del cuerpo contra las enfermedades. Los glóbulos blancos se producen en la médula ósea y se encuentran en toda la sangre y el sistema linfático. La cantidad de glóbulos blancos en la sangre es a menudo un indicador de enfermedades.



Alexion® es una marca comercial registrada de Alexion Pharmaceuticals, Inc.
© 2018, Alexion Pharmaceuticals, Inc. Todos los derechos reservados. US/UNB-a/0104