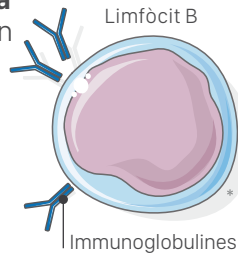


Malaltia de Bruton

(Agammaglobulinèmia de Bruton)

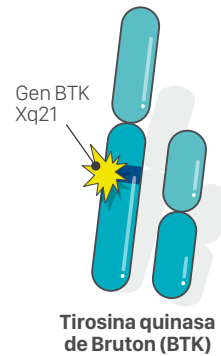
Què és?

- És una **immunodeficiència primària (IDP)** que pateixen únicament els nois.
- Afecta els **limfòcits B**, que són les cèl·lules que fabriquen les proteïnes de defensa (immunoglobulines).



Quina és la causa?

Un **defecte al gen BTK**, que participa en el desenvolupament dels limfòcits B.



Herència

- **Lligada al cromosoma X: Només afecta als nois.**
- En un 80% dels casos la mare és portadora de la mutació.
- En un 20% dels casos la mutació és "de novo" sense que existeixi prèviament a la família.



Com es diagnostica?

- Amb una **analítica específica** que demostrï:
 - Absència d'immunoglobulines.
 - Absència de limfòcits B.
- Amb un **estudi genètic** que confirmi la mutació al gen BTK.



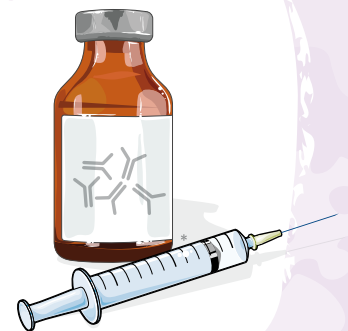
Què pot passar?

- Infeccions importants: otitis de repetició, meningitis, diarrea persistent, etc.
- Infeccions de la pell.
- Lesions cròniques als pulmons a llarg termini.



Com es tracta?

No té cura definitiva, però es pot **substituir l'absència d'immunoglobulines** amb la seva injecció per via subcutània o endovenosa per tota la vida per disminuir les infeccions.



Com cuidar-se?

- Utilitzant antibiòtics per a les infeccions.
- Seguint els controls mèdics.
- No oblidant-se de rebre les immunoglobulines quan toca.



On trobar més informació

Consultar tots els dubtes a l'equip mèdic de referència.

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