

Información y soporte para personas que padecen PTTc



Este recurso está dirigido a las personas diagnosticadas con púrpura trombocitopénica trombótica congénita (PTTc). También puede ser útil para familiares y amigos. Le proporciona más información sobre la PTTc y lo ayuda a encontrar información y soporte para comprender mejor su diagnóstico y guiar sus próximos pasos.

Un diagnóstico de PTTc puede ser abrumador. Este recurso contiene información sobre cómo hacer frente a la vida diaria, preguntas para hacerle a su médico o enfermero y actividades que pueden ayudarlo a sobrellevar cualquier impacto emocional del diagnóstico. Puede usar las secciones que considere más relevantes para usted, cuando las necesite.

Este contenido está destinado únicamente a la concientización sobre enfermedades. Esta información está disponible para el público en general únicamente con fines informativos y no es exhaustiva; no debe utilizarse para diagnosticar o tratar una afección médica o enfermedad. No pretende sustituir la consulta con un proveedor de atención médica. Consulte a su proveedor de atención médica para obtener más información.

¿Qué es la PTTc?

La púrpura trombocitopénica trombótica congénita (PTTc) es una enfermedad muy poco frecuente que afecta a la formación de coágulos de sangre en los vasos sanguíneos de todo el cuerpo.

- **Congénita** significa que la PTTc es una forma de PTT presente desde el nacimiento.
- **Trombótica** significa que se forman coágulos de sangre.
- **Trombocitopenia** significa que hay un bajo número de plaquetas, que ayudan a la coagulación.
- **Púrpura** significa que hay manchas moradas o moretones en la piel.

La coagulación de la sangre es una respuesta vital ante una lesión o un corte para ayudar a detener una hemorragia. Sin embargo, en la PTTc, los coágulos de sangre se forman cuando no deben, lo que puede dificultar el flujo de sangre al resto del cuerpo. Esto puede hacer que las personas se sientan débiles y cansadas, y puede provocar problemas de salud más graves, como una convulsión o un accidente cerebrovascular. También puede hacer que se reduzca el número de células que ayudan a la coagulación (plaquetas), lo que significa que las personas con PTTc pueden sufrir hematomas con facilidad o pueden no ser capaces de detener una hemorragia tras una lesión.

Síntomas de la PTTc

Los síntomas generalmente son causados por la formación de coágulos de sangre y un bajo nivel de plaquetas. La PTTc puede diagnosticarse en la primera infancia o aparecer por primera vez en la edad adulta o durante el embarazo. Los síntomas pueden incluir:



sensación de debilidad o cansancio



moretones o manchas en la piel



temperatura alta (fiebre)



dolor de cabeza



confusión o cambios en el habla



sangrado (por ejemplo, de la nariz o las encías)



falta de aire o frecuencia cardíaca acelerada



color amarillento de la piel o la parte blanca de los ojos (ictericia)



poca cantidad de orina



dolor abdominal



Puede imprimir esta página para compartir información con personas que quizás no estén familiarizadas con la PTTc.

Los síntomas pueden aparecer repentinamente y durar días o semanas. Es posible que le resulte difícil saber si sus síntomas están relacionados con la PTTc o con otra cosa, como la gripe. Las enfermedades comunes, como una infección, también pueden empeorar cualquier síntoma de PTTc que padece a diario, como el cansancio.

Si desea obtener apoyo o tranquilidad, puede hablar con su médico o enfermero.

Eventos agudos de PTT

Si bien actualmente no hay cura para la PTTc, puede controlarse con tratamiento. Sin embargo, como la PTTc es una afección de larga duración, puede haber momentos en los que los síntomas empeoren y requieran atención médica; esto se conoce como un episodio agudo de PTT.

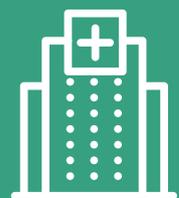
Aunque los episodios agudos de PTT pueden no tener una causa aparente, hay algunos factores que pueden aumentar su riesgo. Por ejemplo, tener una infección u otra afección inflamatoria, una intervención quirúrgica, un traumatismo o un exceso de alcohol.

Los síntomas de un episodio agudo de PTT pueden afectar a cada persona de manera diferente, pero pueden provocar graves problemas de salud si no se tratan.

Si le preocupan sus síntomas, siente que han cambiado o que han empeorado, debe sentirse capaz de buscar atención médica. Su médico o enfermero pueden brindarle más información sobre los episodios agudos de PTT, cuándo y cómo buscar atención médica, y cómo tomar precauciones para vivir bien con PTTc.

Si acude a un proveedor de atención médica que no es su médico o enfermero habitual para tratar la PTTc, puede ser de ayuda:

- informar al médico o enfermero que tiene PTTc, sus antecedentes con PTTc y que está recibiendo tratamiento
- informarles sobre cualquier tratamiento que esté recibiendo y dónde se encuentra su equipo de especialistas en PTTc, si tiene uno.



Puede imprimir esta página para compartir información con personas que quizás no estén familiarizadas con la PTTc.

¿Cuál es la causa de la PTTc?

Una proteína denominada ADAMTS13 ayuda a que la sangre fluya con normalidad y se coagule cuando es necesario. Lo hace actuando como unas tijeras para cortar otra proteína, denominada factor Von Willebrand (VWF), en trozos más pequeños. Esto impide que el VWF absorba demasiadas células plaquetarias, lo que significa que no pueden formar coágulos de sangre.

Las personas con PTTc nacen con un gen que afecta la forma en que se fabrica y funciona la ADAMTS13, lo que significa que no funciona correctamente. Si ADAMTS13 no funciona de forma adecuada, el VWF no se corta y hay más riesgo de que se formen coágulos de sangre.

El gen ADAMTS13 defectuoso se transmite de padres a hijos (se hereda). Para obtener más información, visite el **Centro de información sobre enfermedades raras y genéticas**.

[En el siguiente video](#) puede obtener más información sobre ADAMTS13 y PTTc.



Obtener información y Soporte

Un diagnóstico de PTTc puede ser abrumador. El diagnóstico puede ser un alivio después de someterse a pruebas o recibir tratamiento para los síntomas durante un período prolongado. También puede sentirse inseguro o ansioso por lo que esto significa para su vida diaria. Encontrar información y apoyo para comprender mejor la PTTc puede ayudarlo a aliviar algunos de estos sentimientos.

Es importante que recuerde que no está solo y que cuenta con apoyo. Si lo desea, puede hablar con su médico o enfermero sobre cualquier duda o preocupación que tenga. Hablar con sus familiares y amigos puede ayudarles a comprender cómo se siente y cuál es la mejor manera en que pueden brindarle apoyo. En la página 6 encontrará información sobre cómo hablar con otras personas sobre la PTTc.



Control de la PTTc

Su médico puede administrarle medicamentos para controlar los síntomas. También existen diferentes tratamientos para la PTTc, que tienen como objetivo aumentar la cantidad de ADAMTS13 en la sangre. Es posible que ya haya recibido algún tratamiento antes o durante el diagnóstico.



El tratamiento preventivo (profiláctico) se administra regularmente para evitar futuros episodios agudos de PTT e impedir que los síntomas empeoren.



El tratamiento a demanda (agudo) se administra en el hospital durante un episodio agudo de PTT hasta que se controlan los síntomas.

Su médico y enfermero trabajarán con usted para decidir qué tratamiento es el mejor para usted y para explicarle en qué consiste su tratamiento. Es posible que le realicen pruebas para verificar el nivel de ADAMTS13 o de plaquetas en la sangre para determinar cuándo puede necesitar tratamiento.



Hablar con su médico o enfermero

Es posible que tenga dudas sobre cómo controlar los síntomas, su plan de tratamiento y con quién debe comunicarse para obtener información y apoyo. Todas sus preguntas son importantes. Puede usar las siguientes preguntas como punto de partida para elaborar su propia lista.

Ser sincero con sus médicos y enfermeros acerca de cómo la PTTc lo afecta a usted y a su vida diaria puede ayudarlos a Ofrecerle la mejor atención posible. Si algo no le queda claro, pida que se lo expliquen de otra manera.

- ¿Puede haber otra persona de mi familia con la PTTc?
- ¿Dónde puedo encontrar más información sobre la PTTc y mi tratamiento?
- ¿A qué síntomas debo prestar atención?
- ¿Con quién debo comunicarme si mis síntomas empeoran o si creo que estoy sufriendo un episodio agudo de PTT?
- ¿Con quién puedo comunicarme si tengo alguna pregunta?
- ¿Cómo sabrán si mi tratamiento está funcionando?



Información práctica y apoyo

Vivir con una afección de larga duración puede afectar muchos aspectos de su vida diaria. Es posible que se sienta ansioso o estresado acerca de cómo la PTTc afecta los estudios, el trabajo, las finanzas o su vida social. O bien, es posible que le resulte difícil hablar con otras personas sobre la PTTc y cómo lo afecta. Es posible que haya momentos en los que deba gestionar la PTTc junto con otros cambios en su vida, como mudarse, ir a la universidad o decidir viajar. Esta sección contiene información para ayudarlo a sobrellevar su vida diaria.

Salir del hospital

Después de su diagnóstico o de recuperarse de un episodio agudo de PTT, es posible que se sienta cansado y necesite tiempo para descansar.



Puede ser útil pedirle a su médico o enfermero un número de contacto al que pueda dirigirse si tiene preguntas después de salir del hospital, como por ejemplo síntomas a los que debe estar atento cuando se recupera en casa.

Hablar con las personas sobre la PTTc

Vivir con una afección rara a veces puede ser solitario. Es posible que sienta que su familia, amigos, colegas y maestros no comprenden del todo sus experiencias. Hablar con las personas sobre la PTTc puede ayudarlo a reducir la ansiedad que le produce seguir trabajando o estudiando, socializar y pedir apoyo.

Compartir este recurso con las personas que lo apoyen puede ayudarles a comprender mejor la PTTc. Podría utilizarlo como ayuda para iniciar conversaciones sobre su experiencia y el tipo de apoyo que puede necesitar.

También puede compartirlo con los médicos o enfermeros que lo atienden si recibe atención fuera de su hospital o equipo de PTTc habitual.

Este recurso puede enviarse por correo electrónico o mensaje, o puede imprimir una copia. También podría pedirle a su médico de la PTTc una carta en la que se explique su afección y el riesgo de que se produzcan episodios agudos de PTT.





Conectarse con familiares y amigos. Si se siente desanimado o ansioso, es útil contar con la comprensión de las personas en las que confía.

Todos somos diferentes, por lo que puede ser de ayuda si explica el tipo de apoyo que necesita. Por ejemplo, apoyo con tareas específicas, como hacer las compras en el supermercado, cuidar de los niños o llevarlo a las citas en el hospital.



Hablar con su jefe o con el maestro de su hijo. Si necesita tiempo libre para seguir un tratamiento o apoyo adicional para continuar con sus estudios, puede ser de ayuda hablar con su jefe o con el maestro de su hijo sobre la PTTc. Por ejemplo, podría preguntarles sobre horarios flexibles o el trabajo desde casa.

Hablar con personas que padecen PTTc

Los grupos de apoyo le permiten ponerse en contacto y compartir experiencias con personas en una situación similar a la suya. También pueden ser una fuente valiosa de información. Existen grupos de apoyo para personas de todo el mundo, y puede haber grupos de este tipo en su país. Es posible que a familiares y amigos también les resulte útil este apoyo.

- La PTTc es la forma hereditaria de la púrpura trombocitopénica trombótica (PTT). Buscar en Internet "apoyo de PTT" puede ayudarlo a conectarse con personas que padecen PTTc, así como PTT inmunomediado (PTTi), y que pueden compartir experiencias similares con usted.
- Su médico o enfermero pueden ayudarlo a encontrar apoyo de otras personas que padecen PTTc.
- Puede preguntarle a su médico o enfermero sobre organizaciones de pacientes que pueden ofrecerle Información práctica y apoyo financiero.



Encontrará más información sobre cómo hablar sobre la PTTc y solicitar apoyo en nuestro recurso "[Cómo encontrar apoyo y conectarse con otras personas que padecen PTTc](#)".

Vida diaria con PTTc

Hay cosas que puede hacer para llevar una vida diaria con PTTc y mantenerse lo más saludable y activo posible. Considere hablar con su médico o enfermero sobre cómo lo afecta la PTTc. Pueden ofrecerle más información y apoyo para superar desafíos específicos.



Siga un estilo de vida saludable. Si bien los episodios agudos de PTT pueden producirse sin motivo alguno, sabemos que consumir una dieta nutritiva, dormir lo suficiente e incorporar buenos hábitos de higiene para prevenir una infección puede ayudarlo a evitar un episodio agudo de PTT.



Haga las actividades que disfruta. Vivir con un trastorno de la sangre puede significar que debe ser más cuidadoso a la hora de evitar una lesión. Esto puede afectarlo si practica deportes de contacto o realiza cualquier otra actividad que pueda ponerlo en riesgo. Sin embargo, puede trabajar con su médico o enfermero para poder continuar disfrutando de su vida social y de las actividades que son importantes para usted en la medida de lo posible.



Planifique eventos o viajes. Es posible que su médico o enfermero puedan brindarle apoyo para planificar eventos o viajes futuros. Pueden ayudarlo a tomar las medidas correctas y a crear un plan de acción con anticipación en caso de emergencia. Puede hablar con ellos sobre lo siguiente:

- someterse a una prueba para verificar sus niveles de ADAMTS13 o de plaquetas para obtener más información sobre su riesgo de sufrir un episodio agudo de PTT
- cómo ponerse en contacto con un médico si tiene algún síntoma cuando está fuera de su casa
- qué vacunas puede necesitar para viajar al extranjero, y si puede ponérselas
- qué documentos necesita para poder llevar cualquier medicamento con usted
- cómo recibir tratamiento en otro lugar si es necesario
- cómo encontrar un seguro de viaje.

Planificar la vida diaria



- Escribir un plan de sus actividades para el día puede ayudarlo a sentirse más en control y enfocarse en lo que es más importante para usted.
- Dividir las tareas en diferentes días puede ahorrarle energía. Por ejemplo, puede cocinar algunas comidas y guardarlas en el congelador para comerlas los días en que no tenga energía para cocinar.
- Pensar con anticipación en algunos de los desafíos o inquietudes que tiene puede ayudarlo a planificar acciones para superarlos. Estar preparado puede ayudarlo a sentirse menos estresado si surge una situación. Esto se denomina planificación "si/entonces".

"Si me siento demasiado cansado en el trabajo, hablaré con mi jefe sobre tomarme unos días libres".

"Si me preocupa que mis síntomas empeoren, me pondré en contacto con mi médico".

"Si me siento abrumado por un día ajetreado, anotaré las tareas que necesito hacer y pediré ayuda a familiares y amigos".



Encontrará más información sobre cómo gestionar el tratamiento y cualquier cambio en la vida diaria en nuestro recurso "[Vivir con PTTc](#)".



Hablar con su médico o enfermero

- ¿Qué puedo hacer para controlar mis síntomas en mi vida diaria?
- ¿Cómo puedo prevenir un episodio agudo de PTT?
- ¿Hay algún cambio en mi estilo de vida que deba hacer para controlar mi PTTc o actividades que deba evitar?
- ¿Qué debo hacer antes de viajar al extranjero?
- ¿Cómo puedo encontrar a otras personas que padecen PTTc con quienes poder hablar?
- ¿Hay grupos u organizaciones de apoyo locales con los que pueda ponerme en contacto?
- ¿Hay algún tipo de apoyo financiero al que pueda acceder?



Afrontar a la PTTc

Ya sea que le hayan diagnosticado PTTc recientemente, que se lo hayan diagnosticado hace algún tiempo o que cuide de alguien con PTTc, es importante que tome medidas para cuidarse a sí mismo y manejar cualquier impacto emocional que la situación pueda tener en usted. Esta sección contiene ejemplos de formas en las que puede cuidar de usted mismo.

Tomarse el tiempo para cuidarse

Manejar una afección de larga duración puede ser abrumador y puede hacer que se sienta estresado por momentos. El estrés afecta nuestros pensamientos, emociones y cuerpo, a menudo sin que nos demos cuenta. Estos sentimientos pueden ser más difíciles de sobrellevar si nos sentimos cansados o indispuestos.



Enfocarse en lo que puede controlar

Muchas causas de estrés están fuera de nuestro control. Enfocarse en lo que **está** bajo su control puede marcar una diferencia en la forma en que afronta la situación. En lugar de intentar cambiar pensamientos que no ayudan, piense en lo que puede hacer que le resulte más útil. Por ejemplo, tomarse tiempo para descansar, hablar con familiares y amigos, hablar con su médico o enfermero, o hacer algo que disfruta.



Dedicar tiempo a las cosas que valoramos

Cuando nos sentimos abrumados, a veces podemos olvidarnos de las cosas que disfrutamos hacer o no encontramos el tiempo para hacerlas.

Hacer las cosas que valoramos es importante para controlar nuestras emociones y ayudarnos a combatir el estrés. Las actividades simples, como salir a caminar o planificar reunirse con amigos para tomar un café o una tarde de juegos, pueden ayudarnos a sentirnos más positivos.



Actividad: A algunas personas les resulta útil cerrar los ojos, respirar profundamente tres veces y preguntarse "¿qué me veo haciendo que me gusta?".

Practicar el autocuidado

A veces, puede ser útil tomarse unos minutos para pensar en lo que se siente, sin juzgar esos sentimientos. Tener compasión por lo que usted y su familia están experimentando puede ayudarlo a conciliar sus emociones y a tomar medidas para cuidarse a sí mismo. La siguiente actividad puede ayudarlo a practicar el autocuidado si en ocasiones se siente ansioso o abrumado.



Actividad de meditación: Siéntese o recuéstese en una posición cómoda y cierre los ojos. Cuando esté listo, respire lenta y profundamente tres veces. Dedique un par de minutos a cada uno de los pasos sugeridos a continuación.

1. **Reconocer.** Preste atención en su entorno, su cuerpo, sus pensamientos y sus sentimientos. Diga lo que siente en voz alta o en silencio para reconocerlo.
2. **Permitir.** En lugar de intentar cambiarlos o pensar en sus sentimientos como buenos o malos, véalos como si estuviera mirando una película, dejando que vayan y vengan tal y como son. Está bien sentirse como se siente. Quizás quiera decirse a sí mismo: "Está bien que me sienta así en este momento".
3. **Explorar:** Preste atención en qué palabras le pasan por la mente. ¿Qué emociones siente y de qué parte de su cuerpo provienen?
4. **Cultivar.** Sea amable y reconfortante con sus propias experiencias y sentimientos. Pregúntese qué podría hacer que le ayudara en este momento, por ejemplo, pensar en cómo hablaría y consolaría a un amigo si se encontrara en una situación similar.

Número de Promomats: C-ANPROM/INT/cTTP/0012

Fecha de preparación: Julio de 2024

Takeda inicia, produce y financia este folleto.

Copyright © 2024 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Todos los derechos reservados.

Takeda y el logotipo de Takeda son marcas comerciales registradas de Takeda Pharmaceutical Company Limited.

Este contenido está destinado únicamente a la concientización sobre enfermedades. Esta información está disponible para el público en general únicamente con fines informativos y no es exhaustiva; no debe utilizarse para diagnosticar o tratar una afección médica o enfermedad. No pretende sustituir la consulta con un proveedor de atención médica. Consulte a su proveedor de atención médica para obtener más información.

