

LA LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA (LDM) Y EL TRASPLANTE

Saber más sobre una enfermedad y las opciones de tratamiento puede ayudarlo a tomar decisiones médicas informadas. Be The Match® puede ayudarlo a entender de qué manera se puede usar un trasplante para tratar a un niño con leucodistrofia metacromática (LDM).

PARA EMPEZAR, **SIGA LEYENDO PARA INFORMARSE SOBRE:**

- Distintos tipos de LDM
- De qué manera el trasplante puede tratar la LDM
- Si el trasplante es lo indicado para su hijo con LDM
- De qué manera un médico especialista en trasplantes lo ayuda a decidir si un trasplante es adecuado para su hijo Preguntas para hacerle al médico
- Los resultados del trasplante para la LDM
- Cómo tomar decisiones sobre el tratamiento

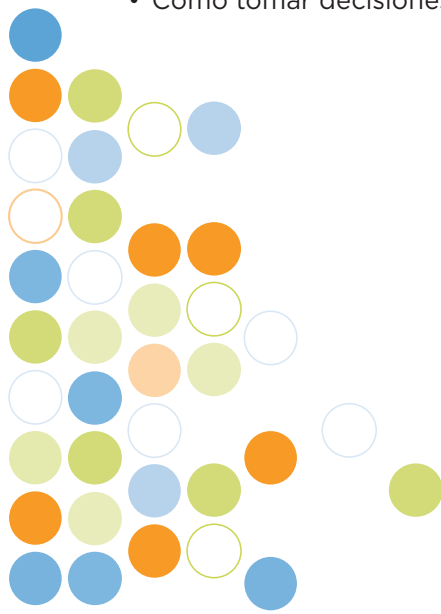
ACERCA DE **LA LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA (LDM)**

La leucodistrofia metacromática es un trastorno metabólico hereditario de almacenamiento. Los trastornos hereditarios son enfermedades causadas por **genes** defectuosos que se pasan de padres a hijos. Los genes son las instrucciones que le indican al organismo cómo fabricar todas las distintas sustancias que necesita el organismo para funcionar correctamente.

En la LDM, al organismo le falta una **enzima** importante. Las enzimas son tipos de proteínas que degradan distintos tipos de sustancias en el organismo. Cuando al organismo le faltan ciertas enzimas, las células no funcionan como deben. En la LDM, al organismo le falta una enzima llamada **arilsulfatasa A**. Esta enzima es necesaria para degradar ciertos tipos de compuestos grasos del organismo.

En los pacientes con LDM, el organismo no puede degradar estos compuestos, de modo que se acumulan y pueden dañar el cerebro, el sistema nervioso, los huesos y otros tejidos.

La LDM suele aparecer en bebés y niños pequeños, pero también se presenta en niños mayores y adultos. Es una enfermedad poco frecuente. La LDM afecta a alrededor de 1 de cada 40,000 a 160,000 personas en todo el mundo, según los Institutos Nacionales de Salud (National Institutes of Health).



TIPOS DE LDM

LDM infantil tardía

La forma más común y grave de la LDM es la **forma infantil tardía**. Los síntomas de la forma infantil tardía de la LDM aparecen cuando el niño tiene de 6 a 24 meses de edad. Los primeros síntomas incluyen problemas para caminar u otros problemas del movimiento. Los síntomas suelen empeorar rápidamente. El niño tiene calambres musculares dolorosos, y los problemas para hablar y con la capacidad de aprender empeoran hasta que el niño queda paralizado y ciego. Si no se trata, los niños con esta forma de LDM por lo general mueren antes de cumplir 10 años.

LDM juvenil

La forma juvenil de la LDM suele aparecer en niños de 4 a 12 años. Los síntomas son similares a los de la LDM infantil tardía. Si la enfermedad no se trata, algunos niños con LDM juvenil sobreviven hasta llegar a la adultez, pero otros fallecen antes.

LDM adulta

La forma adulta de la LDM puede aparecer en adolescentes o adultos de cualquier edad. Los primeros síntomas suelen ser cambios en la personalidad y un desempeño escolar o laboral deficiente. La LDM adulta muchas veces se confunde con otros trastornos, como esquizofrenia o depresión. A medida que el trastorno avanza, lentamente se agravan los problemas de memoria y otras capacidades mentales, del habla, el control del movimiento y la alimentación. Las personas con LDM adulta a veces pueden vivir de 10 a 30 años o más después de la aparición de los síntomas.

DE QUÉ MANERA EL TRASPLANTE PUEDE TRATAR LA LDM

El trasplante de médula ósea o sangre de cordón es el único tratamiento conocido que puede estabilizar los efectos neurológicos de la LDM. El trasplante reemplaza las células formadoras de sangre del paciente que no tienen la enzima importante con células sanas del donante que sí contienen la enzima. El tipo de trasplante utilizado para la LDM es el trasplante **allogénico**. En este tipo de trasplante se usan células formadoras de sangre sanas de un familiar, un donante no relacionado o una unidad de sangre umbilical.

Cuando se hace un trasplante allogénico, el paciente recibe quimioterapia, con o sin radiación, antes del trasplante para preparar el organismo para recibir el tratamiento. Entonces, se infunden las células de reemplazo en el torrente sanguíneo del paciente. Una vez trasplantadas, las células se dirigen hacia la médula ósea, donde comienzan a fabricar glóbulos blancos, glóbulos rojos y plaquetas sanos. Estas células nuevas brindan al organismo la capacidad de degradar el compuesto graso acumulado y pueden evitar que el daño continúe.

Todo el proceso, desde el inicio de la quimioterapia o radiación hasta el alta del hospital, puede durar desde semanas hasta meses, a lo cual siguen muchos meses de recuperación en el hogar.

Puntos clave:

- El trasplante es el único tratamiento que puede estabilizar los efectos de la LDM.
- Todos los trasplantes para la LDM son allogénicos

CÓMO SABER SI UN TRASPLANTE AYUDARÍA A SU HIJO CON LDM

Debido a que los niños con LDM tienen problemas físicos y mentales que empeoran a lo largo del tiempo, es mejor que reciban un trasplante lo antes posible después del diagnóstico. Los niños que reciben un trasplante enseguida, antes de sufrir mucho daño, pueden tener un desarrollo mental y físico normal o casi normal.

Los trasplantes para niños con LDM que ya han sufrido daños graves no han dado buenos resultados. Por lo tanto, es importante avanzar con el trasplante lo más rápido posible después del diagnóstico. Los padres que saben que hay LDM en la familia pueden hacer que a los hijos se les haga la prueba al nacer, y se pueda planificar el trasplante para obtener los mejores resultados posibles. Cuando no se sabe que la enfermedad existe en la familia, se puede tardar un tiempo en diagnosticarla. Avanzar lo más rápidamente posible con el trasplante ayuda a minimizar el daño permanente.

Por estos motivos, los médicos recomiendan que los niños con LDM vean a un médico especialista en trasplantes en cuanto son diagnosticados.¹ Un médico especialista en trasplantes que es experto en LDM puede explicar los riesgos y beneficios del trasplante.

Puntos clave:

- Es mejor hacer el trasplante cuanto antes, especialmente en los casos de niños con LDM infantil tardía
- Los niños que reciben un trasplante lo suficientemente pronto pueden tener un desarrollo mental y físico normal o casi normal

DE QUÉ MANERA UN MÉDICO ESPECIALISTA EN TRASPLANTES LO AYUDA A DECIDIR SI UN TRASPLANTE ES ADECUADO PARA SU HIJO

Para averiguar si un trasplante es adecuado para su hijo, el médico especialista en trasplantes tendrá que realizarle un examen físico. El examen incluirá los pulmones, el corazón, el hígado, los riñones y el sistema nervioso. El médico especialista en trasplantes examinará también los antecedentes médicos del niño y el estado actual de su enfermedad.

Usted también se reunirá con otros miembros del equipo de atención médica. Un asistente social u otro profesional se reunirá con usted para hablar sobre sus preocupaciones relacionadas con el trasplante (por ejemplo, emocionales, económicas, relacionadas con el viaje, el alojamiento, su trabajo y/o la escuela).

El asistente social puede ayudar a encontrar recursos para que usted y su familia reciban apoyo durante el proceso del trasplante.

Puntos clave:

- El médico especialista en trasplantes analizará muchos factores y sopesará los riesgos y beneficios del trasplante antes de recomendárselo
- Habrá un asistente social especializado en trasplantes disponible para ayudarlos a usted y a su familia brindándoles apoyo emocional y práctico



PREGUNTAS PARA **HACERLE AL MÉDICO**

Es importante que haga preguntas para que se sienta cómodo con los tratamientos que los médicos recomienden y para que así pueda tomar decisiones sobre el tratamiento de su hijo. Las preguntas que quizás desee hacerle al médico incluyen:

- ¿Cuáles son las probabilidades de vivir sin síntomas con un trasplante?
- ¿Cuáles son los riesgos de esperar o probar con otros tratamientos antes de un trasplante?
- ¿Mi hijo tiene algún factor de riesgo que pudiera afectar el resultado de un trasplante?
- ¿La edad de mi hijo afectará los factores de riesgo?
- ¿Cuáles son los posibles efectos secundarios de un trasplante? ¿Cómo pueden reducirse?
- ¿Qué puede decirme sobre la calidad de vida de mi hijo con un trasplante? ¿Y sin un trasplante?
- ¿Cómo podría cambiar la calidad de vida de mi hijo con el tiempo, después del trasplante?

Punto clave:

- Es importante que haga preguntas para que entienda cuáles tratamientos son adecuados para su hijo

LOS RESULTADOS DEL TRASPLANTE PARA LA LDM

Los datos sobre los resultados (información sobre cómo les ha ido a los pacientes después de un trasplante) se usan para estimar los resultados del trasplante. Los datos sobre los resultados solo muestran de qué manera les ha ido a otros pacientes como grupo. Esta información no podrá decir con seguridad cómo le irá a su hijo en particular. Solo puede darle una idea de cómo les ha ido a otros pacientes con una enfermedad y un tratamiento similares. No hay dos personas

exactamente iguales, y su hijo puede responder al trasplante de manera diferente de otra persona. Pregunte al médico especialista en trasplantes de qué manera los datos sobre los resultados pueden aplicarse a la situación específica de su hijo. Afortunadamente, los resultados de los trasplantes han continuado mejorando con el tiempo.

Punto clave:

- En general, los resultados de los trasplantes son útiles, pero solo su equipo del trasplante puede decirle cuáles son las probabilidades de que a su hijo le vaya bien

CÓMO TOMAR DECISIONES SOBRE EL TRATAMIENTO

Es importante que conozca todas las opciones de tratamiento disponibles para que pueda decidir qué es lo mejor para su hijo. La elección del tratamiento depende de qué tipo de LDM tiene su hijo. La terapia génica y el tratamiento de reposición enzimática son dos tratamientos que se están estudiando en la actualidad. Si bien no pueden curar la LDM, pueden aliviar algunos de los síntomas.

Si su médico no ha tratado a otros pacientes con LDM, pídale que lo remita a un médico especialista en trasplantes que esté familiarizado con la LDM. Un médico especialista en trasplantes puede ayudarlo a entender los riesgos y los beneficios del trasplante en la situación específica de su hijo.



OTROS RECURSOS QUE PUEDEN AYUDARLO A OBTENER MÁS INFORMACIÓN

Be The Match cuenta con diversos recursos gratuitos diseñados para ayudarlo a informarse sobre el trasplante. Visite **BeTheMatch.org/patient-learn** y elija los recursos que más se ajusten a sus necesidades. Algunos que podrían resultarle útiles son:

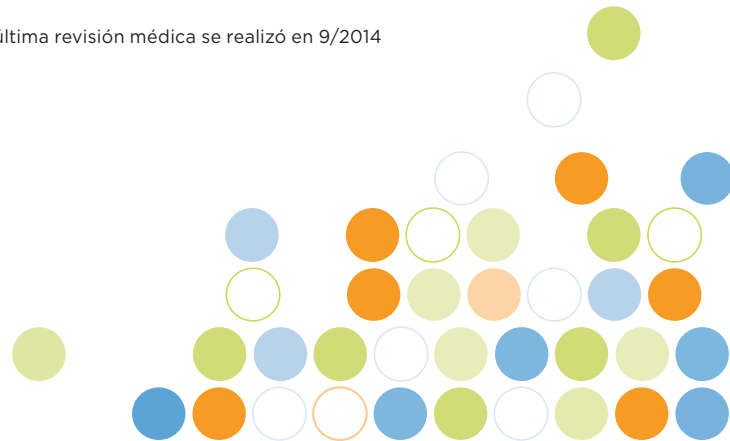
- Webcast: *An Introduction to Marrow and Cord Blood Transplant (Introducción al trasplante de médula ósea y sangre de cordón)*
- Folleto: *Transplant Basics (Información Básica Sobre El Trasplante)*
- Panfleto: *Understanding Transplant Outcomes Data (Qué significan los datos sobre los resultados de un trasplante)*

- Video: *Super Sam vs. the Marrow Monsters: A Guide to Bone Marrow Transplant for Children and Their Families (Súper Sam contra los monstruos de la médula: Guía sobre el trasplante de médula ósea para niños y sus familias)*

REFERENCIA

1. Recommended Timing for Transplant Consultation (Momento recomendado para consultar sobre el trasplante). Directivas desarrolladas conjuntamente por el Programa Nacional de Donantes de Médula Ósea (National Marrow Donor Program)/Be The Match y la Sociedad Estadounidense para el Trasplante de Sangre y Médula Ósea (American Society for Blood and Marrow Transplantation, ASBMT). Disponible en: **marrow.org/md-guidelines**

La última revisión médica se realizó en 9/2014



EN CADA PASO, ESTAMOS AQUÍ PARA AYUDAR

Al transitar el proceso del trasplante, no estará solo. Be The Match® está listo para ayudar. Ofrecemos muchos programas y recursos gratuitos para apoyar a los pacientes, cuidadores y familiares, antes, durante y después del trasplante.

INFÓRMESE: **BeTheMatch.org/patient**

CORREO ELECTRÓNICO: **patientinfo@nmdp.org**

SOLICITE INFORMACIÓN: **BeTheMatch.org/request**

TELÉFONO: **1 (888) 999-6743**

Nuestros programas y recursos ofrecen ayuda en 11 idiomas, e incluyen personal bilingüe en español y traducción en más de 100 idiomas.

VISITA: **BeTheMatch.org/translations**



Para cada persona, la situación médica, la experiencia del trasplante y la recuperación son únicas. Siempre debe consultar a su propio equipo del trasplante o a su médico familiar con respecto a su situación. Esta información no pretende reemplazar, y no debe reemplazar, el criterio médico ni el consejo de un médico.