

LA LEUCODISTROFIA DE CÉLULAS GLOBOIDES (ENFERMEDAD DE KRABBE) 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 de células globoides (LCG), que también se conoce como enfermedad de Krabbe.

PARA EMPEZAR, SIGA LEYENDO PARA INFORMARSE SOBRE:

- De qué manera el trasplante puede tratar la LCG
- Si el trasplante es lo indicado para su hijo con LCG
- 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 LCG
- Cómo tomar decisiones sobre el tratamiento

ACERCA DE LA LCG

La leucodistrofia de células globoides (LCG), o enfermedad de Krabbe, es un trastorno hereditario. 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 LCG, 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 LCG, al organismo le falta una enzima que se llama **galactocerebrosidasa** que es necesaria para degradar varios tipos de compuestos grasos. Sin esa enzima, los compuestos se acumulan en las células de todo el organismo.

Esta acumulación daña la **vaina de mielina**, que es una sustancia que rodea las células nerviosas. La vaina de mielina actúa como el aislante de un cable, y, sin ella, los nervios del cerebro y del resto del organismo no pueden funcionar correctamente. Las señales que se envían unas a otras pierden intensidad o se envían al lugar equivocado.



Los pacientes con LCG tienen problemas de memoria, de aprendizaje, del habla, de comprensión y otras funciones mentales. También les afecta el movimiento. No tienen buen control muscular, y tienen los músculos débiles y las articulaciones rígidas. Sin tratamiento, este daño empeora con el tiempo y no hay ningún tratamiento que pueda revertir el daño ya causado.

La LCG es una enfermedad muy poco frecuente. Se diagnostican solo unos 40 niños por año en los Estados Unidos. Los síntomas del daño aparecen generalmente en los primeros meses de vida (aparición temprana). También hay otra forma de la enfermedad que no aparece hasta más entrada la infancia o incluso en la adolescencia (aparición tardía).

DE QUÉ MANERA **EL TRASPLANTE PUEDE TRATAR LA LCG**

El único tratamiento que puede estabilizar los problemas causados por la LCG es un trasplante de médula ósea o sangre de cordón. A algunos pacientes puede salvarles la vida y prevenir una incapacidad grave. El trasplante reemplaza las células formadoras de sangre del paciente que no tienen una enzima importante con células sanas del donante que sí contienen la enzima.

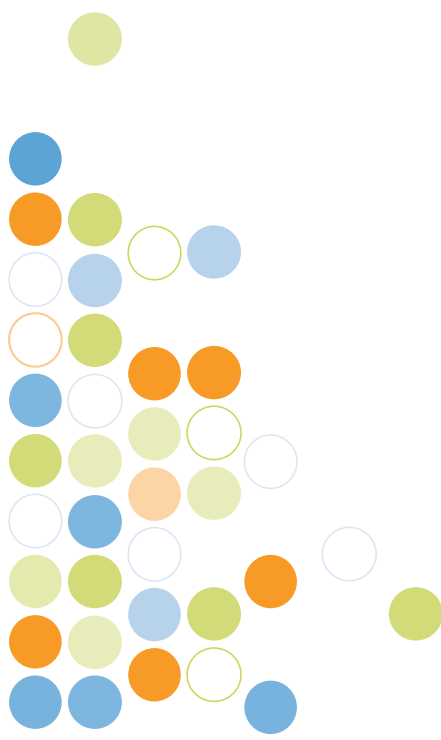
El tipo de trasplante utilizado para la LCG se llama trasplante **allogénico**. En este tipo de trasplante se usan células formadoras de sangre sanas de un familiar, un donante no relacionado o una unidad de sangre umbilical.

Cuando se hace un trasplante alogénico, el paciente recibe quimioterapia, con o sin radiación, antes del trasplante para preparar el organismo para recibir el tratamiento. Luego, 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 pueden fabricar la enzima que le falta al organismo.

Todo el proceso, desde el inicio de la quimioterapia 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 tiene un efecto estabilizador del daño causado por la LCG
- Todos los trasplantes para la LCG son alogénicos



CÓMO SABER SI UN TRASPLANTE AYUDARÍA A SU HIJO CON LCG

Debido a que los niños con LCG no tratada tienen problemas mentales y neurológicos que empeoran con el tiempo, lo mejor es hacer el trasplante lo antes posible después del diagnóstico. Los niños que reciben un trasplante temprano, antes de que hayan sufrido grandes daños, pueden tener un desarrollo mental normal o casi normal.

Los trasplantes han tenido mejores resultados en la LCG de aparición tardía que la LCG de aparición temprana. Esto se debe a que la LCG de aparición tardía empeora más lentamente que la LCG de aparición temprana. Las células trasplantadas tardan meses en fabricar suficientes células sanas para el organismo. Durante ese lapso el trastorno puede continuar causando daños.

Los trasplantes no han dado buenos resultados en niños con LCG de aparición temprana que ya han sufrido graves daños. Por lo tanto, es importante avanzar lo más rápidamente posible con el trasplante al recibir el diagnóstico. Los padres que saben que hay LCG en la familia pueden hacer que a los hijos se les realice la prueba al nacer. El trasplante se puede hacer poco después, 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 LCG vean a un especialista en trasplantes en cuanto son diagnosticados.¹ Un médico especialista en trasplantes que es experto en LCG puede explicar los riesgos y beneficios del trasplante.

Puntos clave:

- Es mejor hacer el trasplante lo antes posible
- Los niños que reciben un trasplante lo suficientemente pronto pueden tener un desarrollo mental y físico normal o casi normal
- Los trasplantes generalmente tienen mejores resultados en la LCG de aparición tardía que la LCG de aparición temprana



PREGUNTAS PARA HACERLE AL MÉDICO

Es importante que haga preguntas para que se sienta cómodo con los tratamientos que los médicos recomienden y 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 la enfermedad con un trasplante?
- ¿Cuáles son los riesgos de esperar para el trasplante?
- ¿Mi hijo tiene algún factor de riesgo que pudiera afectar los resultados del trasplante?
- ¿De qué modo la edad de mi hijo influirá en algún factor 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 preguntar para entender cuáles tratamientos son adecuados para su hijo

LOS RESULTADOS DEL TRASPLANTE PARA LA LCG

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 decirle 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 al niño 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. El médico especialista en trasplantes puede ayudarlo a entender los riesgos y beneficios de un 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:

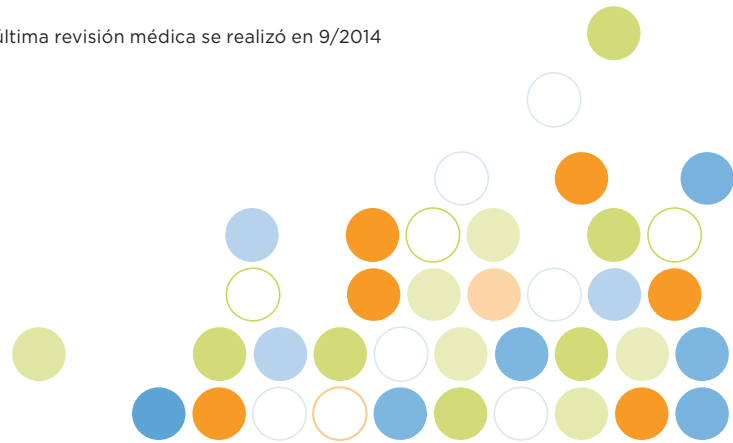
- Webcast: *An Introduction to Marrow and Cord Blood Transplant (Introducción al trasplante de médula ósea y sangre de cordón)*
- Folleto: *Transplant Basics (Información Básica Sobre El Trasplante)*
- Panfleto: *Understanding Transplant Outcomes Data (Qué significan los datos sobre los resultados de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