

LA ADRENOLEUCODISTROFIA (ALD) 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 adrenoleucodistrofia (ALD).

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

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

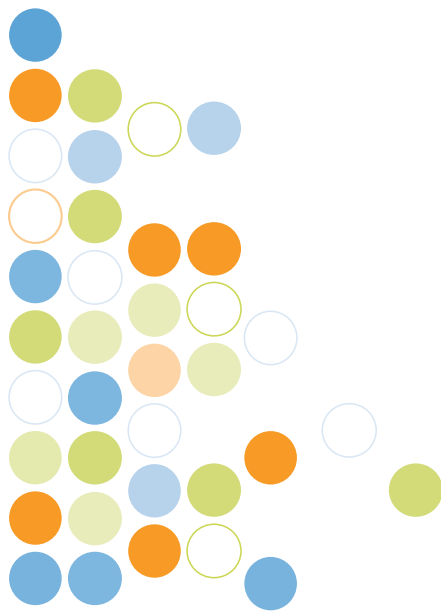
ACERCA DE

LA ADRENOLEUCODISTROFIA (ALD)

La adrenoleucodistrofia (ALD) 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.

El gen afectado en la ALD se encuentra en el **cromosoma X**. Los cromosomas son filamentos como hebras de ADN que contienen información genética sobre su organismo. Dado que los niños varones con ALD solo tienen un cromosoma X, en ellos la enfermedad suele ser grave. En las niñas con ALD, que generalmente tienen un gen defectuoso y un gen normal, la enfermedad suele ser más leve.

Aproximadamente 1 de cada 3 niños varones nacidos con ALD tendrá la forma más grave de la enfermedad, llamada ALD cerebral ligada al cromosoma X. La ALD ligada al cromosoma X es poco frecuente. Afecta a alrededor de 1 de cada 20,000 personas en todo el mundo, según los Institutos Nacionales de Salud (National Institutes of Health).



El gen defectuoso involucrado en la ALD impide que el organismo degrade (metabolice) ciertos ácidos grasos. La grasa del organismo y la grasa que comemos están formadas por **ácidos grasos**. Estos ácidos grasos se acumulan en el cerebro, el sistema nervioso y las glándulas suprarrenales (unas pequeñas glándulas situadas encima de los riñones). Esto impide que las células nerviosas envíen señales por todo el organismo. Como consecuencia, las personas con ALD grave tienen problemas de movimiento, memoria, aprendizaje, habla y otras funciones mentales.

Cuando en la familia hay antecedentes de ALD, a algunos niños varones se les puede diagnosticar la enfermedad cuando no hay signos de daño en el sistema nervioso central. A los niños varones que les diagnostican ALD antes de que aparezcan los síntomas se los debe vigilar cuidadosamente para ver si presentan signos de que la ALD les está afectando el sistema nervioso central. Un médico con experiencia en el tratamiento de pacientes con ALD ordenará estudios por imágenes del cerebro periódicos para detectar esos signos.

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

Un trasplante de médula ósea o sangre de cordón es el único tratamiento que puede detener el agravamiento de los efectos de la ALD. Sin embargo, los trasplantes solo se usan en los pacientes con la forma más grave de ALD.

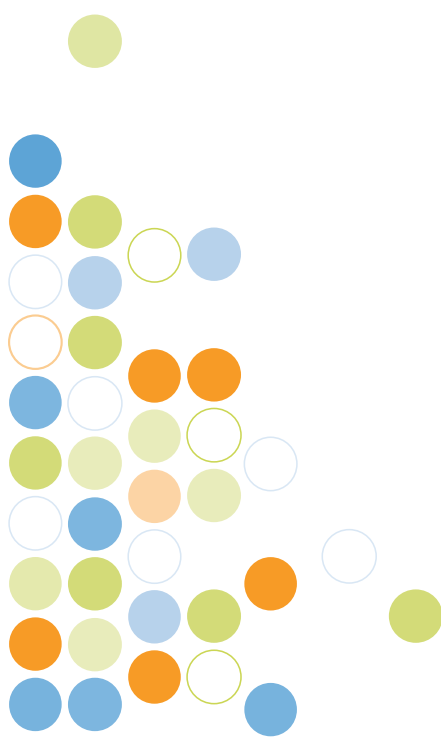
El tipo de trasplante utilizado para la ALD se llama trasplante **alogénico**. En este tipo de trasplante se usan células formadoras de sangre sanas de un familiar, un donante no relacionado o una unidad de sangre umbilical.

Con el trasplante alogénico, el paciente recibe quimioterapia, con o sin radiación, 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 sanas. Estas células nuevas ayudan al organismo a degradar los ácidos grasos y evitar que el organismo continúe sufriendo daños.

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 alogénico es el único tratamiento que puede detener los efectos de la ALD
- Los trasplantes se usan solo para tratar la forma grave de ALD cerebral ligada al cromosoma X



CÓMO SABER SI UN TRASPLANTE AYUDARÍA A SU HIJO CON ALD

Debido a que los niños con la forma grave de ALD tienen problemas físicos y mentales que empeoran con el tiempo, es mejor que reciban 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.

Sin embargo, los trasplantes para niños que ya han sufrido graves daños han dado resultados decepcionantes. Si la ALD ha causado mucho daño, el niño corre un mayor riesgo de tener complicaciones graves a raíz del trasplante. Además, el trasplante puede no revertir el daño ya causado por la enfermedad en el sistema nervioso.

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

Puntos clave:

- El trasplante es mejor cuando se hace pronto, antes de que surjan problemas físicos y mentales
- 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 ayudarlo 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 la enfermedad 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 ALD

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. Hable con su médico especialista en trasplantes sobre 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. Un médico especialista en trasplantes puede ayudarlo a entender los riesgos y los beneficios del trasplante en su situación específica.

Un médico especialista en trasplantes puede ayudarlo a decidir entre el trasplante y otras opciones de tratamiento, como el **tratamiento de reposición hormonal** y el **aceite de Lorenzo**.

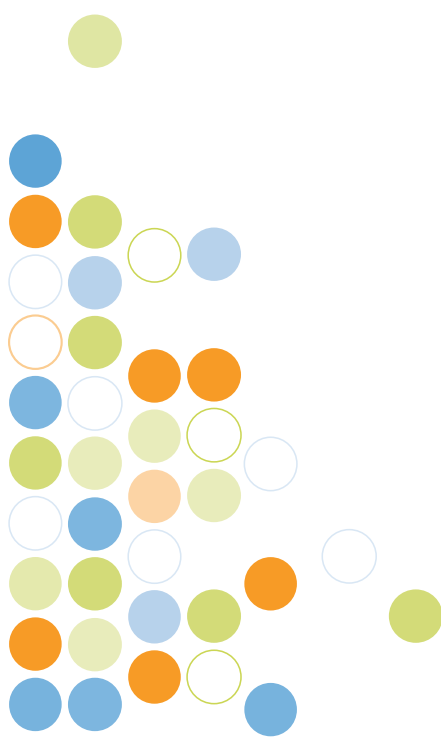
El **tratamiento de reposición hormonal** puede usarse para tratar los problemas causados por las glándulas suprarrenales que no funcionan como deben. La ALD puede afectar las glándulas suprarrenales de modo que no producen suficientes hormonas para el organismo. Este nivel más bajo de hormonas puede poner en peligro la vida, de modo que los niños varones con ALD – ya sea que reciban un trasplante o no – pueden necesitar tratamiento de reposición hormonal de por vida.

No se entiende por completo cómo actúa el **aceite de Lorenzo**. Si se usa, solo se debe usar junto con otros tratamientos, y solo si el niño varón no tiene aún signos de la forma más grave de la ALD.

El aceite de Lorenzo está hecho de aceite de oliva y aceite de colza. En algunos niños varones que aún no tienen la forma más grave de la ALD, el aceite de Lorenzo puede reducir o retrasar los síntomas graves. El aceite de Lorenzo parece ayudar más a los niños varones pequeños que no tienen síntomas de daño en el sistema nervioso. Sin embargo, el beneficio a largo plazo del aceite de Lorenzo sigue siendo incierto. Incluso los niños varones que parecen beneficiarse con el aceite de Lorenzo pueden igualmente desarrollar formas más graves de ALD.

Puntos clave:

- Si su hijo tiene ALD cerebral ligada al cromosoma X, es importante que vea a un médico especialista en trasplantes lo antes posible
- El tratamiento de reposición hormonal se usa para compensar problemas relacionados con el funcionamiento de las glándulas suprarrenales
- El aceite de Lorenzo no es una cura, pero puede reducir o retrasar los síntomas graves de la ALD, y todavía se continúa estudiando su papel en el manejo de esa enfermedad



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:

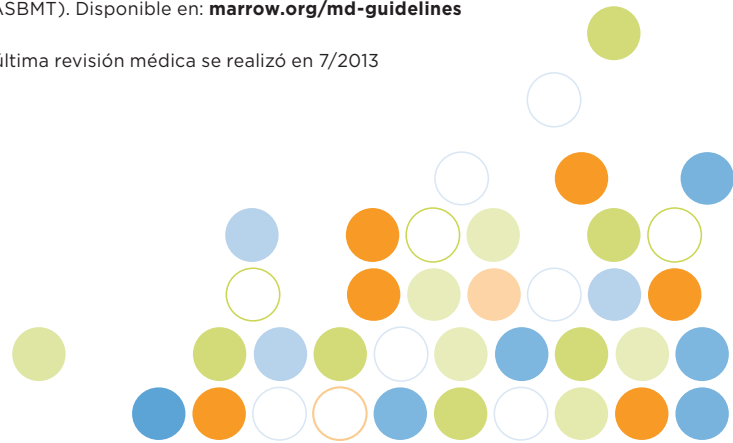
- Webcast: *An Introduction to Marrow and Cord Blood Transplant (Introducción al trasplante de médula ósea y sangre de cordón)*
- Folleto: *Transplant Basics (Información Básica Sobre El Trasplante)*
- Panfleto: *Understanding Transplant Outcomes Data (Qué significan los datos sobre los resultados de 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 7/2013



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.