

Hoja informativa para padres sobre la enfermedad de Krabbe

En Carolina del Norte, se examinan a todos los bebés al momento del nacimiento para identificar ciertas enfermedades o problemas de salud que pueden tratarse si se diagnostican a tiempo. El resultado del examen de detección para recién nacidos mostró que tu bebé podría tener la enfermedad de Krabbe. Se va a remitir a tu bebé a un especialista para realizarle más pruebas y confirmar el diagnóstico.

La enfermedad de Krabbe no suele presentar signos al momento del nacimiento.

¿Qué es la enfermedad de Krabbe?

La enfermedad de Krabbe es una afección genética poco frecuente que puede afectar el sistema nervioso. Las personas con esta enfermedad no producen una enzima llamada galactosilceramidasa (GALC). La GALC se encarga de descomponer una sustancia química denominada psicossina. Cuando los niveles de GALC son bajos o nulos, la psicossina se acumula en el organismo y puede causar problemas graves de salud. Existen dos tipos de enfermedad de Krabbe: de aparición temprana y de aparición tardía. **Los bebés con la enfermedad de Krabbe infantil deben ser examinados por un especialista lo antes posible.**

¿Cuáles son los síntomas de la enfermedad de Krabbe?

Esta afección no tiene cura y es diferente en cada niño.

Cuando la enfermedad es de aparición temprana, los signos y síntomas suelen aparecer durante las primeras semanas o meses de vida. En cambio, cuando se presenta de manera tardía, los síntomas pueden demorar en aparecer hasta la primera infancia, la niñez, la adolescencia o la adultez.

Algunos de los signos de la aparición temprana son los siguientes:

- Problemas en la alimentación, que a menudo se confunden con cólicos.
- Irritabilidad extrema.
- Rigidez y espasmos musculares.
- Incapacidad para lograr metas del desarrollo, o pérdida de estas.
- Debilidad muscular.
- Convulsiones.
- Pérdida de la visión.

¿Dónde puedo obtener más información?

Usa la cámara de tu teléfono para escanear los siguientes códigos QR:



[Hunters Hope](#)



[Krabbe Connect](#)



DEPARTAMENTO DE
SALUD Y SERVICIOS
HUMANOS DE
CAROLINA DEL NORTE

División de Salud Pública del Departamento de Salud y Servicios Humanos del Estado de Carolina del Norte

www.ncdhhs.gov

<https://slph.dph.ncdhhs.gov/newborn/default.asp>

El Departamento de Salud y Servicios Humanos de Carolina del Norte (North Carolina Department of Health and Human Services, NCDHHS) es un empleador y proveedor que ofrece igualdad de oportunidades.

¿Qué ocurre después?

Se remitirá a tu hijo a un especialista del Programa de Trasplantes Pediátricos y Tratamiento Celular (Pediatric Transplant and Cellular Therapy, PTCT) de Duke. Ellos van a agendar una consulta en un plazo de uno a dos días. Los médicos realizarán análisis de sangre para controlar los niveles de psicossina y la actividad de la enzima GALC de tu bebé. Si tu bebé presenta bajos niveles o ausencia de la enzima GALC, es probable que tenga Krabbe. Se pueden realizar algunas pruebas de seguimiento adicionales, como por ejemplo:

- Imágenes de resonancia magnética del cerebro.
- Análisis de los niveles de proteína en el líquido cefalorraquídeo.
- Exámenes neurológicos.
- Pruebas de ADN para detectar mutaciones en el gen GALC.

¿Cómo se trata la enfermedad de Krabbe?

Es importante que hables con tu proveedor de salud sobre cuál es el tratamiento adecuado para tu bebé. Algunos tipos de tratamientos son los siguientes:

- Trasplante de células madre: se le administran, a través del torrente sanguíneo, células de la médula ósea o del cordón umbilical a tu bebé. Luego del trasplante, el organismo será capaz de fabricar la enzima que necesita. Este tratamiento es recomendable para los bebés con el tipo de aparición temprana o para los niños con el tipo de aparición tardía.
- Tratamientos para tratar algunos síntomas, por ejemplo:
 - Reflujo.
 - Problemas con la alimentación.
 - Espasticidad (tensión muscular).
 - Problemas respiratorios.
- Además, existen otros tratamientos genéticos y estudios de investigación que podrían considerarse.

Si los niños reciben un tratamiento temprano y continuo para tratar la enfermedad de Krabbe, es posible que tengan una mayor expectativa y calidad de vida.



[Centro de información sobre los exámenes de detección para recién nacidos](#)



[Baby's First Test \(Primera prueba del bebé\)](#)



[Programa PTCT de Duke](#)

Se elaboró esta hoja informativa con el apoyo de la Administración de Recursos y Servicios de Salud (Health Resources and Services Administration, HRSA), del Departamento de Salud y Servicios Humanos (Health and Human Services, HHS), como parte de una subvención financiera por un total de \$344,348, con el 100 % de los fondos provistos por HRSA/HHS. El contenido corresponde a los autores y no necesariamente refleja los puntos de vista oficiales ni constituye un aval de HRSA/HHS o del Gobierno de los Estados Unidos.