

## Hoja informativa sobre las pruebas de detección a recién nacidos

# Enfermedad de Krabbe

### ¿Qué es la enfermedad de Krabbe?

Es una enfermedad de las enzimas lisosómicas que le impide al cuerpo reciclar los galactolípidos. Los galactolípidos son importantes para el funcionamiento adecuado de las células, pero cuando no pueden reciclarse, se empiezan a acumular. Los niveles altos de galactolípidos destruyen la capa protectora de las células nerviosas llamada mielina. La enzima galactosilceramidasa (GALC) descompone los galactolípidos para ayudar en la producción de energía. Este proceso sucede en los lisosomas, la parte de las células en donde se hace el reciclaje. La enfermedad de Krabbe se desarrolla cuando la actividad de la enzima GALC disminuye. Esto les dificulta a los lisosomas descomponer los galactolípidos, y se empiezan a acumular dos galactolípidos: galactosilceramida y psicósina. Esta acumulación destruye la mielina y previene que las señales nerviosas viajen a través del cuerpo, causando un daño que da pie a los signos y síntomas de la enfermedad.

Es un patrón hereditario autosómico recesivo, lo que significa que ambos padres son portadores genéticos de la enfermedad, pero no la padecen. Hay dos tipos de la enfermedad de Krabbe y varían en signos y síntomas, y edad de aparición de la enfermedad.

- Enfermedad de Krabbe infantil temprana
- Enfermedad de Krabbe de inicio tardío

En los Estados Unidos, la enfermedad de Krabbe afecta a una de cada 100,000 personas.

### ¿Cuáles son los síntomas?

Los signos y síntomas de la enfermedad de Krabbe pueden aparecer en los primeros meses de vida, especialmente en el caso de la enfermedad infantil temprana. En el caso de la enfermedad de inicio tardío, podrían aparecer un poco más adelante cuando el paciente aún es un bebé, en la infancia, la adolescencia o la edad adulta.

Los síntomas de la enfermedad incluyen los siguientes:

- Irritabilidad
- Debilidad muscular
- Rigidez y espasmos musculares
- Problemas de alimentación
- Fiebres
- Convulsiones
- Pérdida de las habilidades motoras (retraso del desarrollo)
- Pérdida de la vista

### ¿Qué esperar sobre los cuidados de la enfermedad de Krabbe?

Es importante hablar con el proveedor de atención médica sobre el mejor tratamiento para su bebé. El objetivo del tratamiento es abordar los problemas de salud que esta enfermedad causa.

El único tratamiento disponible es el trasplante de células madre hematopoyéticas y es más efectivo si se realiza en los primeros 30 días de vida del paciente con el tipo de enfermedad infantil, o antes de la aparición de los síntomas clínicos para los pacientes con el tipo de enfermedad de inicio tardío.

Los tratamientos que se pueden administrar son los siguientes:

- Trasplante de células madre (SCT)
- Tratamientos específicos para atender los siguientes problemas de salud:
  - Reflujo
  - Problemas de alimentación
  - Rigidez muscular
  - Problemas respiratorios
- La terapia genética y otros ensayos clínicos podrían estar disponibles.

Los niños que reciben un tratamiento temprano y continuo para la enfermedad de Krabbe pueden vivir por más tiempo y padecer menos problemas de salud.





**Recursos:**

**Baby's First Test**

<https://newbornscreening.hrsa.gov/es/enfermedades/krabbe-disease>

Información para familias sobre la enfermedad de la Administración de Recursos y Servicios de Salud

<https://newbornscreening.hrsa.gov/es/enfermedades/krabbe-disease>

**Organización Nacional de Enfermedades Raras**

<https://rarediseases.org/es/rare-diseases/leukodystrophy-krabbes/>

**Medline Plus**

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001198.htm>

**Avancemos Juntos Texas**

<https://www.navigatelifetexas.org/es/diagnosis-healthcare/children-with-multiple-disabilities-rare-conditions-undiagnosed>





**TEXAS**  
Health and Human  
Services

Texas Department of State  
Health Services

### ¿Dónde puedo encontrar más información?

Escanee el código QR con la  
cámara de su teléfono.



## Qué hacer después de un resultado positivo de la enfermedad recibir de Krabbe

Las pruebas de detección a recién nacidos se hacen a todos los bebés por medio de un análisis de sangre para identificar a los que tienen riesgo de padecer trastornos raros. Los resultados de su bebé muestran una actividad de la enzima galactocerebrosidasa beta (GALC) baja o ausente. Eso significa que hay una posibilidad de que su bebé tenga un padecimiento llamado enfermedad de Krabbe. Es necesario hacerle pruebas confirmatorias adicionales y un examen físico tan pronto como sea posible para confirmar si su hijo padece esta enfermedad.

### Siguientes pasos

- Es importante seguir las instrucciones proporcionadas para que se realicen las pruebas de laboratorio. Estos resultados ayudarán a confirmar o descartar un diagnóstico.
- El médico de su bebé le ayudará a programar una cita con una clínica con experiencia en la enfermedad de Krabbe. Un especialista revisará la salud de su bebé y discutirá a detalle los resultados de las pruebas con usted durante la visita. El equipo de atención podría incluir a un asesor en genética, porque esta es una enfermedad genética. Es muy importante que no pierda esta cita. El diagnóstico oportuno y el tratamiento temprano pueden reducir el impacto de la enfermedad.

### ¿Qué es la enfermedad de Krabbe?

Se da debido a una alteración, también conocida como mutación, de un gen que produce una enzima llamada galactocerebrosidasa beta-galactosidasa (GALC). Esto quiere decir que el cuerpo no produce adecuadamente la enzima GALC, y esta es necesaria para la producción de la mielina. La mielina es un material protector que recubre los nervios. Cuando no hay suficiente GALC para crear mielina, se crea en su lugar una toxina que conduce a la muerte de células y nervios cerebrales. Hay distintos tipos de enfermedad de Krabbe. Los especialistas ayudarán a determinar cuál tipo padece su hijo, si es que padece alguno.

### ¿Cuáles son los síntomas?

La gravedad de la enfermedad y la edad de aparición de las complicaciones dependen del tipo de enfermedad. Los síntomas que se pueden presentar son pérdida o subdesarrollo de las habilidades motoras, tono muscular flácido, pérdida de la audición o sensibilidad a los ruidos fuertes, pérdida de la visión o retraso en el crecimiento. Con la enfermedad de aparición temprana, los problemas pueden aparecer entre los dos y los seis meses de edad.

### ¿En qué consiste el tratamiento?

El tratamiento temprano incluye cuidados de apoyo para cada órgano afectado y manejo de síntomas según sea necesario. A las personas con síntomas graves se les puede administrar la terapia de reemplazo enzimático (ERT) o un trasplante de células madre.



P.O. Box 149347 • Austin, Texas 78714-9347 • Teléfono: 512-776-3957/800-252-8023 ext. 7763957  
TTY: 800-735-2889 • [www.dshs.texas.gov](http://www.dshs.texas.gov)

Aviso legal: Información adaptada de las hojas ACT del sitio web del Colegio Americano de Genética y Genómica Médicas. Revisado: 4/2025