



A Family Guide to Non-Oncologic Blood Disorders



Printing Instructions

To Print a Single Fact Sheet

To print a fact sheet, click the printer icon in the toolbar or select “File” and “Print.” Doing this will open the Print dialog box. The default print range setting for PDFs is “All,” which means that all the fact sheets will print unless the print range is changed. To print a single fact sheet, locate the “Print Range” section of the Print dialog box and select “Current Page.” Select “OK” and the fact sheet you are viewing will print.

To Print all Fact Sheets

To print all the fact sheets, click the printer icon in the toolbar or select “File” and “Print.” Doing this will open the Print dialog box. Select “OK” and all the medication fact sheets will print.

To Navigate the Fact Sheets

When opening the PDF in Adobe Reader or Acrobat, click on the icon that looks like a ribbon on the left-side toolbar in the document. This will show the table of contents. From here, you can navigate between the fact sheets in both the English and Spanish versions. If the toolbar is not visible when first opening the document, click on “View” at the top, then hover over “Show/Hide”, then “Navigation Panes”, and select “Bookmarks”.

Copyright © 2018 Association of Pediatric Hematology/Oncology Nurses

8735 W. Higgins Road, Suite 300 Chicago, IL 60631

847.375.4724/877.375.6478 (fax)

info@aphon.org

www.aphon.org

All rights reserved. APHON grants the user of this product permission to print and reproduce copies as necessary for patient use.

Disclaimer

The Association of Pediatric Hematology/Oncology Nurses (APHON) does not intend for any of the specific information contained in this product to be absolute or without individual patient or institutional exception. APHON takes no responsibility for the accuracy of the material presented, which is offered here only as information that is potentially useful for readers. Furthermore, APHON in no way endorses any of the hematology or oncology treatments included in these fact sheets.

Contributors

Heidi Abendroth, MSN BSN CPNP CPHON®

Sameeya Ahmed-Winston, RN MSN RN CPNP CPHON®

June Allison, RN CPON®

Caroline Costello MBA BSN RN CPON® BMTCN

Linda DelVecchio-Gilbert DNP CPNP-PC ACHPN

Marika Horn, MSN RN CPNP

Ellen Muir, MSN CNS

Lisa Pinner, MSN RN CPON®

Cheryl Reggio, RN CPON® OCN

Nancy Shreve, MSN RN FNP

Adrenoleukodystrophy

Adrenoleukodystrophy

◀ English | Spanish ▶

What is adrenoleukodystrophy?

Adrenoleukodystrophy (ALD) is a rare inherited disease that involves a faulty gene that leads to a buildup of a long chain of fatty acids in the brain, nervous system, and adrenal glands. In ALD, there is a breakdown of the *myelin sheath*, the fatty covering of the nerve cells in the brain. Nerve cells are unable to send signals through the body normally, which can lead to neurological problems including movement, memory, speaking, and learning.

In ALD, the faulty gene is found on the X chromosome. Since males have only one X chromosome, they are more adversely affected than females, who have two normal X chromosomes and are carriers of the disease. Cerebral (involving the brain) x-linked childhood ALD is the most severe form of the disease. Symptoms generally appear in males age 4 to 8. The adolescent/adult form of the disease appears between the ages of 10 and 21 and has the same neurologically debilitating symptoms, but at a slower progression than the childhood form.

The following are the most common symptoms of ALD. However each child may experience symptoms differently. Symptoms may include:

- Poor attention
- Confusion
- Forgetfulness
- Poor performance or behavior in school
- Difficulty swallowing, walking, or talking
- Difficulty hearing and seeing
- Progressive neurological symptoms that result in severe disability

How is ALD diagnosed?

- Blood tests to evaluate the amount of long chain fatty acids in the blood and evaluate how well the adrenal glands are working
- Genetic DNA-based blood tests
- Magnetic resonance imaging (MRI) of the brain to evaluate for any changes in the brain related to destruction of the myelin sheath. Lesions on the brain caused by destruction of the myelin sheath appear prior to any symptoms of the disease. The MRI scan will produce a Loes score, which rates the severity of the damage to the brain on a scale from 0–34. Patients with low Loes scores in the early stage of the disease have a better

long-term survival rate than those with higher Loes scores.

- Prenatal testing is available for those who may be affected. This can be done through amniocentesis (removing a small amount of amniotic fluid with a needle inserted in the uterus) and chorionic villus sampling (removing a small amount of tissue from the placenta).

What tests and procedures will my child need?

- Monitoring with MRI every 6–12 months
- Complete medical and family history
- Physical exam
- Blood tests to check adrenal function
- Neuropsychological testing to evaluate different functions of the brain

What are the treatment options for ALD?

- Hematopoietic stem cell transplant (HSCT) is the only effective treatment for the cerebral form of ALD. The goal of HSCT is to provide your child with healthy stem cells that produce a functioning ALD protein—the protein that is lacking in patients diagnosed with ALD. Without transplant, cerebral x-linked ALD can lead to progressive debilitating disease and death within 2 years.
- Treatment with adrenal hormones is indicated for adrenal dysfunction, a condition in which the adrenal glands do not produce adequate amounts of steroid hormones or other key hormones that help regulate major body functions.
- Supportive treatments include physical therapy, special education, and psychological support.
- Your medical team will determine the best treatment plan for your child.

How successful is the treatment?

Patients who undergo HSCT early in the disease have significantly improved outcomes compared to those with more advanced symptoms.

HSCT from a related or unrelated donor is recommended for boys who have early evidence of childhood cerebral x-linked ALD. It is not recommended for patients who have already progressed with severe symptoms or who have adult onset or neonatal forms of the disease.

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

Cartilage-Hair Hypoplasia

Cartilage-Hair Hypoplasia

◀ English | Spanish ▶

What is cartilage-hair hypoplasia?

Cartilage-hair hypoplasia (CHH) is an autosomal recessive disorder, meaning that each parent carries one copy of the defective gene and passes it along to their child. CHH causes short-limbed dwarfism (short stature), other associated bone abnormalities, fine sparse hair, and an abnormal immune system.

The following are the most common symptoms of CHH. However each child may experience symptoms differently. Symptoms may include:

- Short stature
- Short fingers and toes
- Bowed legs
- Loose joints, especially in the hands and feet
- Difficulty extending elbows
- Blonde, sparse, and fine hair
- Increased risk of infections, especially varicella, the virus that causes chicken pox
- Severe combined immunodeficiency
- Anemia (too few red blood cells)
- Increased risk of cancers
 - » Leukemia
 - » Lymphomas
 - » Tumors of the skin, eye, and liver
- Intestinal issues, including Hirschsprung disease, a disorder causing severe constipation and intestinal blockage, and celiac disease, the inability to absorb gluten from wheat or other grains
- Decreased sperm count in male patients

How is CHH diagnosed?

Prenatal screening can be considered if there is a family history. CHH typically is diagnosed in infancy through the following steps:

- Complete physical exam
- Complete family history
- X-rays
- Blood test

What test or procedures will my child need?

- Complete blood count
- Immune function testing (T cell and B cell function studies)
- Genetic testing to look for a mutation in the ribonuclease mitochondrial RNA-processing (RMRP) gene
- Immunoglobulin (antibodies) level testing (IgG, IgA, and IgM)
- Bone X-rays
- Your child should be seen by an immunologist (immune system) and an orthopedic (bone) doctor.

What are the treatment options for CHH?

- Aggressive treatment of all infections. More than 50% of children with CHH have a compromised immune system and inability to protect themselves from infections.
- Avoid live vaccines, including the varicella vaccination.
- Prophylactic antibiotics to prevent lung infections
- Surgery may be needed for severe bowing of the legs.
- Your medical team will determine the best treatment plan for your child.

How successful is the treatment?

The life expectancy for children with CHH varies. Some children that have decreased immune systems can develop potentially life-threatening infections and varicella can be especially dangerous. An antiviral medication (Acyclovir) may be used to treat this infection.

Growth hormone has had limited success in increasing height, and CHH patients are at greater risk of developing cancers throughout their lifetime.

Stem Cell Transplant Indications

Stem cell transplant is the only curative treatment for the immune system problems associated with CHH. However, stem cell transplant will not fix the other skeletal and intestinal issues that patients with CHH can experience.

[illegible]

Chédiak-Higashi Syndrome

Chédiak-Higashi Syndrome

◀ English | Spanish ▶

What is Chédiak-Higashi syndrome?

Chédiak-Higashi syndrome (CHS) is a rare inherited disease that most often is identified in infancy or early childhood. It is an autosomal recessive disorder, meaning that each parent carries one copy of the defective gene and passes it along to their child. In CHS, immune system cells are damaged and unable to effectively fight infection. Difficulty with blood clotting also can occur, resulting in frequent bruising and a tendency to bleed easily. Among CHS patients, 50% to 80% are affected by an accelerated phase of the disease, which is triggered by viruses and infections that are not treated successfully. Rapidly dividing white blood cells are a common symptom of accelerated CHS. They can invade organ systems, resulting in fever, enlarged liver and spleen, life-threatening infections, bleeding, and organ shutdown.

The following are the most common symptoms of CHS. However, each child may experience symptoms differently. Symptoms may include:

- Frequent and life-threatening infections
- Frequent bruising or nose bleeds due to difficulties clotting blood
- Light colored skin, silvery hair, light colored eyes (oculoalbinism)
- Impaired vision
- Jerky eye movements (nystagmus)
- Increased sensitivity to light (photophobia)
- Enlarged liver or spleen
- Enlarged lymph nodes
- Muscle weakness
- Numbness
- Difficulty walking and loss of balance
- Tremors and seizures
- Decreased intellectual functioning

How is CHS diagnosed?

- Complete medical history
- Physical exam
- Blood tests
- Genetic testing
- Prenatal testing

What tests and procedures will my child need?

- Complete blood count (CBC) test to look at white blood cells, red blood cells, and platelets
- Microscopic examination of a blood sample to identify distinct granules found in the cells of CHS patients
- Genetic sample for mutations in a specific gene (CHS1/ LYST gene)
- Neurological and IQ tests for learning disabilities
- Bone marrow biopsy, if necessary

What are the treatment options for CHS?

- Hematopoietic stem cell treatment (HSCT)
- Antibiotics and antiviral medications to prevent and treat infections
- Medications to help the immune system (e.g., high dose steroids, immunoglobulin)
- Interferon and occasionally chemotherapy
- Your medical team will determine the best treatment options for your child.

How successful is the treatment?

Without HSCT, a majority of patients have a poor prognosis. HSCT can successfully treat the immune system and blood clotting dysfunctions related to the disease and prevent infections and the life-threatening accelerated phase of the disease. However, the neurological manifestations of the disease are not eliminated with HSCT and patients who have undergone HSCT continue to experience progressive neurological complications such as difficulty with walking, loss of balance, peripheral neuropathies (pain, numbness, and tingling in extremities), and learning difficulties.

Stem Cell Transplant Indications

HSCT is indicated for all children with CHS that have an available and appropriately matched donor. Transplant has been successful using related, unrelated, and cord blood donors. The goal is to complete the HSCT prior to the accelerated phase of the disease.

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

Chronic Granulomatous Disease

Chronic Granulomatous Disease

◀ English | Spanish ▶

What is chronic granulomatous disease?

Chronic granulomatous disease (CGD) is a genetic disorder in which neutrophilic white blood cells are unable to kill some types of bacteria and fungi. Typically, neutrophils eat bacteria and fungi and use enzymes to kill them. In children with CGD, neutrophils eat the bacteria and fungi but cannot kill them, and form granulomas (scars) from the infections. The rest of the immune system functions normally.

The mutation that causes CGD affects a gene on the X chromosome and comes from the mother. Disorders inherited on the X chromosome appear only in males. A mother with the mutated gene will not have the disease, but will be a carrier and she may pass the mutated gene on to her children. A family history of recurrent or chronic infections is one of the main risk factors for CGD. Another type of CGD, which can affect either boys or girls, is inherited through one gene from each parent (autosomal recessive inheritance).

Children with CGD are usually healthy at birth, but develop recurrent infections in the first few months or years of life that are difficult to treat. The following are the most common symptoms of CGD. However, each child may experience symptoms differently. Symptoms may include:

- Skin infections
 - » Boils
 - » Abscess perianal (abscess around the anus)
 - » Impetigo, a contagious skin infection caused by staph or strep bacteria
- Pneumonia caused by certain bacteria and fungi can frequently occur and is difficult to cure.
- Osteomyelitis (infection of the bone)
- Persistent diarrhea
- Enlarged liver or spleen
- Swollen lymph nodes
- Gingivitis (swelling of the gums)
- Fevers
- Abdominal pain
- Inflammatory bowel disease

How is CGD diagnosed?

A diagnosis of CGD usually is made during the first year of life based on the following:

- Complete medical history and family history
- Physical examination
 - » Enlarged liver
 - » Enlarged spleen
 - » Swollen lymph nodes
- Specific blood tests and possible chest X-ray
- Prenatal screening if there is a family history of CGD

What tests and procedures will my child need?

- Bone scan to look for bone infections
- Chest X ray to look for infection or scarring in the lungs
- Complete blood count to confirm a low number of neutrophils
- Flow cytometry tests to help confirm the disease
- Nitroblue tetrazolium test to help confirm the disease and detect that the mother is a carrier
- Dihydrorhodamine 123 (DHR) test to test neutrophils response
- Tissue biopsy

What are the treatment options for CGD?

- Immediate referral to a pediatric immunologist, a doctor that specializes in the treatment of the immune system
- Bactrim, an antibiotic
- Antifungal and antiviral medications to prevent infections and treat any active infections
- Interferon gamma, a protein that provides temporary immunity to protect from infections
- Hematopoietic stem cell transplant (HSCT)
- Some severe skin infections may require surgery.
- Your medical team will determine the best treatment plan for your child.

Stem Cell Transplant Indications

HSCT provides CGD patients with functioning neutrophils that can eat and destroy the bacteria and fungi that they are exposed to. It is a cure for the disease and is highly effective in the majority of patients.

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

Congenital Amegakaryocytic Thrombocytopenia

Congenital Amegakaryocytic Thrombocytopenia

What is congenital amegakaryocytic thrombocytopenia?

Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia (CAMT) is a rare inherited bone marrow failure disease that manifests in early infancy, usually at birth or within the first month of life. The bone marrow does not make platelets or megakaryocytes, the cells responsible for the production of platelets, which are necessary for normal blood clotting. The bone marrow also may stop making red blood cells and neutrophils.

The following are the most common symptoms of CAMT. However, each child may experience symptoms differently. Symptoms may include:

- Petechiae (small, round, flat spot of bleeding in the skin or in the mucous membranes)
- Purpura (red or purple discolorations of the skin)
- Easy bruising
- Life-threatening bleeding involving skin, mucous membranes, gastrointestinal tract, lungs, and within the brain
- Reduced blood platelets and megakaryocytic deficiency, which prevents the production of adequate numbers of platelets
- Skeletal abnormalities, cardiac defects, and pronounced delay of psychomotor development occasionally are reported

How is CAMT diagnosed?

- Complete blood count
- Evaluation of the blood smear (thin layer of blood is placed on a slide and the various blood cells are examined with a microscope)
- Molecular and cytogenetic investigations of blood or bone marrow cells with a microscope to detect any visible changes in chromosomes that contain genetic material
- Elevated serum levels of thrombopoietin

What tests and procedures will my child need?

- Complete blood count; serum thrombopoietin levels
- Bone marrow aspirate and biopsy with cytogenetics (the removal of a small amount of liquid and soft tissue from the bone marrow for more extensive analysis)

What are the treatment options for CAMT?

Currently, treatment for CAMT is limited. Supportive care includes the use of unrelated donor platelet transfusions to ensure that platelet levels do not fall to dangerous levels, and avoidance of medications such as aspirin and nonsteroidal antiinflammatory drugs such as Motrin.

The primary treatment for CAMT is bone marrow transplantation, which is the only treatment that can cure the disease. A matched sibling is the best donor, but unrelated donors can be used when a sibling donor is not available.

Your medical team will determine the best treatment plan for your child.

How successful is the treatment?

The majority of patients do well, but bleeding complications present a challenge during transplant. Approximately 80% of patients who undergo hematopoietic stem cell transplant (HSCT) survive.

Stem Cell Transplant Indications

HSCT currently is the only cure for this disease.

[illegible]

Diamond- Blackfan Anemia

Diamond-Blackfan Anemia

◀ English | Spanish ▶

What is Diamond-Blackfan anemia?

Diamond-Blackfan anemia (DBA) is a rare bone marrow failure syndrome, affecting the production of red blood cells. It may be inherited or be sporadic and those affected have a higher risk of cancer.

The following are the most common symptoms of DBA. However, each child may experience symptoms differently. Symptoms may include:

- Pale skin
- Restlessness
- Sleepiness
- Rapid heart rate
- Shortness of breath
- Heart murmurs
- Heart and kidney defects
- Below-average height

Your child may not have any other physical signs of DBA but approximately 40% of the patients, have birth defects involving the face, head, hands, and especially the thumbs.

How is DBA diagnosed?

A bone marrow aspirate evaluates your child's ability to make red blood cells, and a screening for specific genes will confirm the diagnosis. If these come back without an identified gene, it does not mean that your child does not have DBA. Some other blood markers also can be elevated in DBA, including:

- MCV (mean corpuscular volume) size of the red cell, which can be seen on a complete blood cell (CBC)
- Erythrocyte adenosine deaminase (eADA)
- Fetal hemoglobin (Hgb F %)
- Congenital anomalies
- Family history of DBA

What tests and procedures will my child need?

- Bone marrow aspirate, performed by using a needle to remove a small amount of bone marrow from the hip bone
- Blood tests, which should be performed before the first transfusion. Once a transfusion is given, the blood tested may contain that of the donor and results may be inaccurate.

What are the treatment options for DBA?

Red blood cell transfusion is a standard method of treatment, usually given every 3–4 weeks. Transfusion therapy can be a

lifelong process or done on a schedule determined by your child's provider.

Another option is a type of medication known as corticosteroids (prednisone), which is given by mouth. It is given initially at high doses and then is tapered down to the lowest dose that keeps your child's hemoglobin at a level above 9 gm/dl. Bone marrow (stem cell transplant) also may be considered.

Your provider also may consider steroid therapy. An approximate response time to therapy is 2–4 weeks once the steroids have been started. As your child gets older, he or she may no longer respond as well to therapy or go into remission where no further treatment is needed.

Your medical team will determine the best treatment plan for your child.

How successful is the treatment?

Each of these options has complications. After approximately 2 years of blood transfusions, your child may develop iron overload and require medication daily to remove the excess iron from their body. This excess iron can be dangerous as it will build up in the liver, heart, and other organs.

Long-term use of steroids can lead to osteoporosis (weak and brittle bones), pathologic fractures, diabetes, cataracts (clouding of the lens of the eye), or high blood pressure.

Stem Cell Transplant Indications

Since DBA is a bone marrow failure syndrome, there may be a time when other blood cell lines are affected and your child cannot make white blood cells or platelets. If your child cannot tolerate steroids and has a hard time finding a suitable donor for transfusion, transplant may be considered. There also is a possibility of becoming iron overloaded due to a genetic predisposition. If this is the case, transplant may also be considered.

Transplant is not a first-line option due to risk of rejection, infection, and death. Donor availability (a sibling match is best option) also must be taken into consideration along with risks and benefits.

Any related donor also must be evaluated for DBA; it is possible to have DBA without anemia, and it may require treatment at any point in their lifetime.

[illegible]

Dyskeratosis Congenita

Dyskeratosis Congenita

◀ English | Spanish ▶

What is dyskeratosis congenita?

Dyskeratosis congenita is a rare bone marrow disorder. It is a genetic disease, which means it is usually inherited, or passed on in a family. Dyskeratosis congenita can affect many different parts of your child's body.

Dyskeratosis congenita is caused by a change in genes. Sometimes this change happens in a child with dyskeratosis congenita whose parents did not pass on the affected genes. Most often, though, the genes that are not working correctly are passed to children by their parents. Some parents of children with dyskeratosis congenita may have the disease, but might not show obvious signs of it.

The following are the most common symptoms of dyskeratosis congenita. However, each child may experience symptoms differently. Symptoms may include:

- A lacy-looking rash on the face, neck, and chest
- White patches in the mouth
- Abnormally shaped fingernails and toenails

Patients with dyskeratosis congenita are more likely to develop other health problems, such as:

- Bone marrow failure
- Lung problems
- Low bone density
- Digestive diseases
- Immunologic diseases (disorders of the immune system)
- Cancers of the tongue, mouth, throat, stomach, colon, and rectum
- Cancers of the blood and bone marrow

How is dyskeratosis congenita diagnosed?

- A complete medical history
- Thorough physical exam looking for signs of dyskeratosis congenita
- Complete testing to look at how the body is functioning

What tests and procedures will my child need?

- Complete blood count looking at the number of each kind of blood cell
- A saliva or spit test to look at the genes
- A blood test that looks at the chromosomes to determine if genes look short. Many times the genes in a patient with dyskeratosis congenita are shorter than normal.

What are the treatment options for dyskeratosis congenita?

Due to the complexity of dyskeratosis congenita, it is a challenging disease to manage. Symptoms can be managed with medications as indicated for the parts of the body involved. Medicines such as steroids are given to help the body make more blood cells. Bone marrow failure associated with dyskeratosis congenita is treated with hematopoietic stem cell transplant.

Your medical team will determine the best treatment plan for your child.

How successful is the treatment?

The only curative option for bone marrow failure is hematopoietic stem cell transplant.

Stem Cell Transplant Indications

- Bone marrow failure

[illegible]

Fanconi Anemia

Fanconi Anemia

◀ English | Spanish ▶

What is fanconi anemia?

Fanconi anemia (FA) is a rare inherited blood disorder and a common form of bone marrow failure. Bone marrow failure results in low blood counts when bone marrow does not produce normal numbers of blood components such as red blood cells, white blood cells, and platelets. The mutation, or defect, that causes FA affects multiple genes on the X chromosome and can occur in all races and ethnicities. Affected children are born with one affected gene from each parent, and families may have more than one child affected with FA. Because of the genetic defect in DNA repair, people with FA are sensitive to drugs that treat cancer.

Most children with FA are diagnosed between 6–9 years of age; however, a delay in diagnoses can occur until adulthood. A small percentage of children with FA are recognized at birth through 1 year of age.

FA should be considered in children with unexplained anemia (low red blood cells), thrombocytopenia (low platelets), neutropenia (low white blood cells), unexplained macrocytosis (enlarged red blood cells), or an affected sibling. FA also may be considered in patients with cancers presenting at an unusually young age or a family history suggestive of a cancer predisposition syndrome.

The following are the most common symptoms of FA. However, each child may experience symptoms differently. Symptoms may include:

- Frequent nosebleeds and easy bruising due to low platelets (thrombocytopenia)
- Tiredness
- Pale coloring
- Poor growth
- Fever, ulcers in the mouth, or recurrent infections due to neutropenia
- Shortness of breath
- Blood in urine or stool

Many children with FA are born with physical malformations that are common for the disease, including:

- Short stature
- Hypopigmented spots (lighter areas on skin) or café-au-lait spots (darker areas on skin)
- Upper extremity abnormalities: absent or underdeveloped thumbs, absent ulnar radii, and absent or underdeveloped thenar eminence (group of muscles in

the palm of the hand at the base of the thumb)

- Low set ears
- Microcephaly (smaller than average head)
- Hydrocephaly (collection of water in the head)
- Smaller than average genitals
- Developmental delay

How is FA diagnosed?

FA may initially be misdiagnosed as another blood disorder because it can take months to years to evolve in some children. Children without the common congenital malformations may initially present with an unexplained low blood count in any cell line on a routine complete blood count (CBC). If these low counts persist or progress, your child should be referred to a pediatric hematologist.

What tests and procedures will my child need?

- Complete medical and family history
- Physical examination
- CBC to look for cytopenias (low numbers of cell types) and macrocytosis (large red blood cells)
- Hemoglobin profile to look for fetal hemoglobin, which is increased in FA
- Serum alpha-fetoprotein to test increased levels in FA
- Chromosomal breakage blood tests to rule out any other syndromes
- Bone marrow evaluations including aspiration (a small sample of the liquid part in center of large bones using a special type of needle) and biopsy (a small sample of the liquid part in center of large bones using a special type of needle)

What are the treatment options for FA?

Your medical team will determine the best treatment plan for your child based on the severity of your child's bone marrow dysfunction. Initially, patients are supported with blood transfusions as indicated for cytopenias, but this does not fix the cause of the bone marrow failure. Once a diagnosis of FA is made, therapy is directed at treating the failing bone marrow.

- Stem cell transplantation (SCT)
- Androgen therapy—androgens are artificial male hormones that can help your child make more blood cells for longer periods. Androgens are effective at increasing red blood cell and platelet counts, but not the white blood cells. This option is for those without a matched sibling or transplant as an option. The standard recommended androgen is Oxymetholone.
- Hematopoietic growth factors—medications that help stimulate and raise the neutrophil count
- Supportive therapy—treatment with transfusions as indicated and/or antibiotics for infections

SCT currently is the only curative option for FA. Some doctors believe patients benefit from receiving SCT with the use of Fludarabine, a type of chemotherapy, as part of the SCT regimen.

Stem Cell Transplant Indications

SCT from a human leukocyte antigen-identical sibling who does not have FA or a matched unrelated donor would be indicated in your child if they have moderate to severe bone marrow failure.

Notes from Your Child's Medical Team

[illegible]

Hurler Syndrome

Hurler Syndrome

◀ English | Spanish ▶

What is Hurler syndrome?

Hurler syndrome, also known as mucopolysaccharidosis I (MPS-I), is part of a subgroup of metabolic disorders known as MPS disorders. MPS disorders are caused by a mutation in a specific gene. Genes carry an inherited code of instructions on how to create every cell and substance in the body. The mutated gene in MPS disorders affects an enzyme called alpha-L-iduronidase (IDUA). This enzyme is needed to break down long chains of sugar molecules called glycosaminoglycans (GAG). The body needs GAGs to build bones and tissues. MPS disorders allow GAGs to build up in the body and cause damage.

What are some symptoms of Hurler syndrome?

Hurler syndrome symptoms appear most often in ages 3–8 when GAGs build up in the body. Infants with severe Hurler syndrome can appear normal at birth and develop physical symptoms during the first 2 years of life.

The following are the most common symptoms of Hurler syndrome. However, each child may experience symptoms differently. Symptoms may include:

- Developmental disabilities
- Heart problems
- Hearing problems and frequent ear infections
- Large head size, broad forehead, thick eyebrows, coarse facial features, low nasal bridge
- Cloudy corneas
- Halted growth
- Deformed bones and stiff joints, including the spine, hips, knees, wrists, and fingers
- Breathing problems and snoring

How is Hurler syndrome diagnosed?

A diagnosis of Hurler syndrome is usually made based on the following:

- Complete medical history, including history of infections and family history
- Physical examination
- Specific blood tests or scans
- Urine tests

What tests or procedures will my child need?

- Blood tests or skin samples to check if the body is producing the IDUA enzyme
- Genetic tests for mutations to the gene for the IDUA enzyme
- Urine tests that detect for extra GAGs
- X-rays to check for damage in the spine or other joints and the widening of ribs
- Electrocardiogram to check heart rhythm
- Echocardiogram to measure the size and function of the heart

What are the treatment options for Hurler syndrome?

Stem cell transplant (SCT) is the only curative treatment option. The main goal in treating Hurler syndrome is to provide the body the missing enzyme so it can break down GAGs. Common treatments include:

- Immediate referral to a pediatric geneticist (a doctor who studies genes and their effects)
- Enzyme replacement therapy, where your child is given a drug (laronidase) that has the IDUA enzyme his or her body is missing

Your medical team will determine the best treatment plan for your child.

How successful is the treatment?

Enzyme replacement therapy can improve breathing, growth, and problems with the bones, joints, and heart. However, there is no evidence that it has any effect on mental development problems caused by Hurler syndrome.

In order to stop damage caused by the disorder before it becomes severe, SCT has the best chance of success when it is performed soon after diagnosis. Children who receive a transplant early enough can have normal or near-normal mental development. Further damage to the organs is prevented and hearing may improve.

However, transplants for children who have developed severe organ damage may not yield as favorable results. If there is already organ damage, the risk of developing life-threatening

Stem Cell Transplant Indications

SCT replaces the abnormal cells in the bone marrow (the cells with the mutated gene) with healthy cells from a family member, an unrelated donor, or a cord blood unit. The healthy cells provide a source of the enzyme needed to break down GAGs and stop further damage to the body.

Notes from Your Child's Medical Team

This image shows a full page of blank, lined paper. It features approximately 20 evenly spaced horizontal grey lines across its entire width, providing a guide for handwriting or typing. The paper itself is a clean, off-white color.

Kostmann's Syndrome

Kostmann's Syndrome

◀ English | Spanish ▶

What is Kostmann's syndrome?

Kostmann's syndrome, also known as severe congenital neutropenia (SCN), is a rare autosomal recessive disorder. The disorder is inherited when two copies of an abnormal gene are present. The disease results in a low number of neutrophils, white blood cells that help fight infection. In Kostmann's syndrome, the absolute neutrophil count (ANC) is typically less than 200/ μ L, resulting in increased risk of bacterial infections.

Kostmann's syndrome also predisposes patients to the development of myelodysplastic syndrome (MDS) and leukemia. The most common leukemia in SCN is acute myeloid leukemia (AML).

Symptoms of Kostmann's syndrome typically develop within the first year of life after an initial infection. The following are the most common symptoms of Kostmann's syndrome. However, each child may experience symptoms differently. Symptoms may include:

- Omphalitis (infection of umbilical cord stump)
- Mouth sores, gum swelling
- Sinus infection, ear infection
- Urinary tract infection
- Skin infections
- Bone pain or fractures
- Fever
- Irritability
- Enlarged spleen
- Sepsis (infection of the blood)

How is Kostmann's syndrome diagnosed?

A diagnosis of Kostmann's syndrome is usually made during the first year of life based on the following:

- Complete medical history and family history
- Physical examination
- Specific blood tests or scans

What tests and procedures will my child need?

- Bone marrow aspiration or biopsy to assess bone marrow make-up and look for diseases or leukemia
- Imaging: performed only as needed to evaluate an infection
- Blood work: a complete blood count to determine the decreased number of neutrophils

How is Kostmann's syndrome treated?

- Immediate referral to a pediatric immunologist and hematologist
- Basic precautions
 - avoid large crowds, dirty environments, and sick people
 - strict handwashing
 - antibiotics, antifungal, and antiviral medications to treat any active infections
- Granulocyte colony stimulating factor (GCSF), a medication given to stimulate neutrophil production
- Hematopoietic stem cell transplant (HSCT), the only curative option

Your medical team will determine the best treatment plan for your child.

How successful is the treatment?

GCSF temporarily can keep children healthy, but ultimately almost all Kostmann's syndrome patients, especially those with MDS and AML, require HSCT.

Transplants done using the bone marrow of a sibling provide the best chance for success. For children who do not have family members who are suitable donors, doctors may use stem cells from an unrelated donor or cord blood.

Stem Cell Transplant Indications

HSCT provides Kostmann's syndrome patients with a functioning immune system that is capable of protecting them from infections. It is a cure for the disease and is highly effective in the majority of patients.

[illegible]

Krabbe Disease

Krabbe Disease

◀ English | Spanish ▶

What is Krabbe disease?

Krabbe disease is a rare inherited degenerative disorder of the central and peripheral nervous system. Krabbe disease is part of a group of genetic disorders called leukodystrophies that are caused by a deficiency of the enzyme Galactocerebrosidase. When the enzyme is missing, there is a toxic buildup of abnormal fatty materials (lipids), which in turn causes destruction of the myelin sheath. The myelin sheath provides a covering around the nerves that carry signals from the brain to various parts of the body. When the myelin sheath is damaged, the brain cannot communicate with other parts of the body. Krabbe disease is inherited through a defective gene from both parents. Krabbe disease most often affects infants with onset before 6 months, but can occur in adolescence or adulthood. Krabbe disease usually is fatal before age 2, while patients with juvenile or adult onset generally live longer.

What are some symptoms of Krabbe disease?

The following are the most common symptoms of Krabbe disease. However, each child may experience symptoms differently. Symptoms may include:

- Irritability
- Unexplained fever
- Limb stiffness
- Seizures
- Feeding difficulties
- Vomiting
- Slowing of mental and motor development
- Muscle weakness
- Spasticity
- Deafness
- Blindness

How is Krabbe disease diagnosed?

- Magnetic resonance imaging (MRI), an imaging test that uses powerful magnets to create images of the organs and tissues in the body
- Blood and urine tests to determine deficiency level of the missing enzyme

What tests and procedures will my child need?

- Imaging studies of the brain using a computed tomography (CT) scan or MRI scan, that show an unusual loss of white matter due to the loss of myelin. An MRI can

be suggestive of Krabbe disease, but is generally not accepted as a formal diagnostic tool.

- Blood test is done to check for enzyme levels.
- Urine test to confirm the presence of sulfatides (a major fat component of the myelin sheath)
- Nerve conduction studies to measure the velocity of impulses being sent through the nervous system. When myelin is impaired, the nerve conduction is slower.
- Eye examination to look for indications of visual deterioration
- Newborn screen testing (only in select states)
- Before birth, a mother's amniotic fluid can be screened for Krabbe disease to look for the missing enzyme. This is not done for every family, but is used for families who have a previous child with Krabbe disease.

How is Krabbe disease treated?

There are no curative options for symptomatic patients who have the infantile form of the disease. Supportive care is utilized to manage irritability and spasticity. Stem cell transplantation has been utilized for patients in the presymptomatic phase with an unrelated or cord blood donor.

How successful is the treatment?

A stem cell transplant can help minimize permanent damage caused by this disease. The transplant provides the most effective results if performed before the onset of symptoms in patients with the infantile form or for patients with juvenile onset Krabbe disease. Children who are symptomatic at the time of transplant often do not show evidence of significant improvement after transplant.

Stem Cell Transplant Indications

Stem cell transplant is indicated for children who have the infantile form of Krabbe but have not started to show significant symptoms or patients with the juvenile onset form of the disease.

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

Leukocyte Adhesion Deficiency

Leukocyte Adhesion Deficiency

◀ English | Spanish ▶

What is Leukocyte adhesion deficiency?

Leukocyte Adhesion Deficiency (LAD) is an inherited disease in which white blood cells (leukocytes) and the cells that line the inside of the blood vessels do not have the ability to correctly look for and respond to infection or inflammation that may be caused by a deficiency in these cells.

There are three types of LAD syndromes that have been defined by the unique molecule(s) that are deficient. In all three types, the white blood cell (leukocyte) cannot easily get to a site of infection or inflammation in the tissue.

- LAD I: Infection fighting cells (neutrophils) cannot respond to infection because they can't leave the blood circulation when needed
- LAD II: Presence of a defect in a cell that does not allow it to go to areas of inflammation
- LAD III: Similar to Type I, but also gives the body the inability to clot as it should

What are some symptoms of LAD?

Symptoms of LAD often develop after an initial infection within the first year of life. The following are the most common symptoms of LAD. However each child may experience symptoms differently. Symptoms may include:

- Type I
 - » Delayed separation of the umbilical cord
 - » Recurrent, often severe skin and lung infections caused by certain bacteria
 - » Wounds that take a long time to heal or do not heal completely
- Type II
 - » Less severe infections
 - » Flattened nasal bridge, small stature, and/or severe mental impairment
- Type III
 - » Same as Type I
 - » Bleeding problems

How is LAD diagnosed?

A diagnosis of LAD is usually made during the first year of life based on the following:

- Complete medical history and family history
- Physical examination of your child
- Specific blood tests as determined by your medical team
- Specific diagnostic tests may be taken of certain areas of the body, including the lungs, to evaluate for infection. The medical team will explain which tests may be needed.

What tests or procedures will my child need?

- Complete blood count test to look at white blood cells, red blood cells, and platelets
- Specific genetic blood tests to look at your child's genetic information. These are not always performed.
- Certain types of images may be required to evaluate for the presence of an infection.

How is LAD treated?

Treatment of LAD depends on the type and on how severe the symptoms are. Mild to moderate disease often responds to antibiotics. Common treatments for severe disease include:

- Measures to prevent infection from occurring
- Management of bacterial infections with antibiotics
- Granulocyte colony stimulating factor (a medication given to stimulate the production of white blood cells)
- Stem cell transplant (SCT)

Your medical team will determine the best treatment plan for your child.

How successful is the treatment?

SCT is recommended within the first year of life as a curative option for the disease. SCT is very successful for severe Type I and all Type III patients who have a matched donor.

LAD Type II tends to respond well to the treatment of infections as well as measures to prevent further infection. As the immune system becomes more fully developed, the frequency of infection decreases.

SCT is indicated for LAD I and LAD III. The goal of transplant is

to create a mature immune system that can adequately fight infections and, in the case of Type III, restore normal platelet function, which helps prevent bleeding problems.

Notes from Your Child's Medical Team

[illegible]

Metachromatic Leukodystrophy

Metachromatic Leukodystrophy

◀ English | Spanish ▶

What is metachromatic leukodystrophy?

Metachromatic leukodystrophy (MLD) is one of a group of genetic disorders called the leukodystrophies. Breaking down the words reveals the definition. “Meta” means change, “chromatic” means color, “leuko” means white matter, and “dystrophy” means degeneration. MLD is caused by a deficiency of the enzyme arylsulfatase A. When the enzyme is missing, there is a toxic buildup of abnormal fatty materials (lipids), which causes destruction of the myelin sheath. The myelin sheath is the protective covering around the nerves that carry signals from the brain to the various parts of the body. When the myelin sheath is damaged, the brain cannot communicate with other parts of the body, such as the muscles, eyes, mouth, and other parts of the brain. MLD is a disorder that a person inherits from a defective gene from both parents. There are three forms of MLD: late infantile, juvenile, and adult. Late infantile is the most common form of MLD.

What are some symptoms of MLD?

The following are the most common symptoms of MLD. However, each child may experience symptoms differently.

Late infantile MLD symptoms typically begin around 12–20 months after birth and include:

- Difficulty walking after the first year of life
- Muscle wasting, weakness, and rigidity
- Developmental delays
- Progressive loss of vision leading to blindness
- Convulsions (the muscles contract and relax rapidly and very often, which causes the body to shake uncontrollably)
- Impaired swallowing
- Paralysis (loss of muscle function in one or more muscles)
- Memory loss
- If untreated, most children with MLD do not survive past the age of 5.

Juvenile MLD symptoms begin between 3–10 years old and include:

- Impaired school performance
- Mental deterioration
- Dementia, which leads to symptoms similar to late infantile MLD but have a slower progression
- Death occurs 10 to 20 years following onset of symptoms.

Adult MLD symptoms begin after age 16 and include:

- Symptoms similar to depression or other types of mental illness
- Impaired concentration
- Ataxia (lack of coordination of muscles)
- Seizures
- Tremors
- Progressive memory loss
- Death occurs 6–14 years following onset of symptoms.

How is MLD diagnosed?

- Diagnosis is made through magnetic resonance imaging (MRI), an imaging test that uses powerful magnets to help create images of the organs and tissues in the body.
- Blood and urine tests determine deficiency of the missing enzyme.

What tests and procedures will my child need?

- Imaging studies of the brain using an MRI are performed in most cases. An MRI scan usually will show an unusual decrease in white matter due to loss of myelin.
- A blood test is done to check for enzyme levels and a urine test confirms the presence of sulfatides (a major fat component of the myelin sheath).

Your medical team will determine the best treatment plan for your child.

For children with certain forms of MLD, an SCT may stabilize neurocognitive function in patients, but the loss of motor function often continues to progress. Some children may have normal or near-normal mental and physical development.

- Patients who are mildly symptomatic or have asymptomatic late juvenile or adult onset forms of the disease
- An identified matched and unaffected relative donor whose cells manufacture adequate levels of Arylsulfatase A
- Unrelated and cord blood donors also have been utilized

Notes from Your Child's Medical Team

This image shows a full page of white paper with horizontal blue or grey ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page, typical of notebook paper. There are no margins, text, or other markings on the page.

Osteogenesis Imperfecta

Osteogenesis Imperfecta

◀ English | Spanish ▶

What is osteogenesis imperfecta?

Osteogenesis imperfecta (OI) is an inherited disorder that is characterized by weak or fragile bones that fracture (or break) for no specific reason or cause. Your child with OI also may have weak muscles, brittle teeth, and hearing loss. OI is sometimes called “brittle bone” disease.

What are causes of OI?

Type I collagen is a major component of the connective tissues in bones and is important in forming ligaments, teeth, and sclera (the white outer tissue of the eyeballs). In OI there is a defective gene that is unable to tell the body to make a specific protein. As a result of the defective gene, the body cannot make enough type I collagen, or the body makes enough but it is of poor quality. The bones are fragile and can break easily.

In most cases of OI, children will inherit the defective gene from one of their parents. However, in some cases, neither parent has OI and the genetic defect is a spontaneous mutation (change) in the gene. This means it stops functioning correctly.

What are some symptoms of OI?

The following are the most common symptoms of OI. However, each child may experience symptoms differently. Symptoms vary based on the type of OI diagnosed and may include:

- Bones fracture easily
- Bone deformities
- Muscle weakness
- Improperly formed collagen
- Loose joints
- Short, small body
- Blue, purple, or gray color to the sclera
- Dental problems (brittle teeth)
- Hearing loss beginning around ages 20 to 30
- Triangular shaped face
- Spinal curvature

What are the types of OI?

Type I

- Most common and mildest type of this disease

• Symptoms include:

- » Little or no bone deformity, but bones are easily broken
- » Teeth prone to cavities and cracking
- » Blue, purple, or gray tint to the sclera of the eyes

Type II

- Most severe form of the disease

• Symptoms include:

- » Infants often born with small chest and soft skull
- » Legs often in the frog-leg position
- » Characteristic radiologic features such as flat vertebral body and very short telescoped, broad femurs
- » Low birth weight
- » Dark blue or grey sclerae

Type III

- Most severe form of the disease

• Symptoms include:

- » Severe bone deformities
- » Infants often born with fractures
- » Blue, purple, or gray tint to the sclera of the eyes
- » Generally shorter than average
- » Spinal deformities
- » Respiratory complications
- » Brittle teeth

Type IV

- Moderately severe

• Symptoms include:

- » Mild to moderate bone deformities
- » Bones fracture easily
- » Normal sclera of the eyes (white in color)
- » May be shorter than average
- » May have brittle teeth

How is OI diagnosed?

OI is usually diagnosed during infancy or early childhood and is based on the following:

- Complete medical history and family history, including:
 - » Broken bones
 - » Hearing loss
 - » Brittle teeth
 - » Adult height (family members)
 - » Whether close relatives have had children together
- Physical examination:
 - » Measuring the length of limbs
 - » Measuring the head circumference
 - » Examining the eyes and teeth
 - » Examining the spine and rib cage
- Specific blood tests and X-rays/scans

What tests and procedures will my child need?

- X-rays are radiography imaging that take clear images of your child's bones, looking for fractures and malformations. They are used to diagnose problems and are the most commonly used radiology test.
- DNA blood tests look for any changes in your child's genes.

How is OI treated?

Currently, there is no known treatment, medicine, or surgery to cure OI. However, there are treatments to manage, prevent, or correct symptoms associated with OI, such as the following:

- Immobilization (casting, bracing, splinting fractures) is necessary to keep the bones still and in line to encourage healing.

- Physical therapy/occupational therapy encourages movement and weight bearing once the bone has healed. Specific exercises will increase mobility and decrease the risk of future fractures.
- Medications to treat osteoporosis (e.g., bisphosphonates) slow down bone resorption and reduce the number of fractures and bone pain.
- Surgical procedures are recommended for repeated fractures of the same bone, fractures not healing properly, and bone deformities, such as scoliosis. Procedures include rodding and spinal fusion for scoliosis.
- Healthy lifestyle choices are encouraged (e.g., eat a well-balanced diet, exercise, and maintain healthy weight).

Your medical team will determine the best treatment plan for your child.

How successful is the treatment?

There is no treatment to cure OI or medications to treat it. However, the following research is currently being done:

- Genes that cause OI
- Medications to help the child with OI grow
- Medications to help the child's bones grow stronger
- Improvement in existing therapies for symptom management
- Surgical advancements

Stem Cell Transplant Indications

Stem cell transplant may be indicated for children with severe forms of OI.

Notes from Your Child's Medical Team

Osteopetrosis

Osteopetrosis

◀ English | Spanish ▶

What is osteopetrosis?

Osteopetrosis is a rare, inherited syndrome in which the bones in the body become very dense. This results from an imbalance between the formation and breakdown of the bone. As a person grows and the body changes, the breakdown of bone is essential as new bone is formed. The imbalance occurs when the body does not break down bone, which leads to thick bones. There are three types of osteopetrosis: infantile, intermediate, and adult onset.

Infantile is the most serious form of the disease with a poor prognosis requiring quick diagnosis and interventions to prevent symptom progression. A major concern is that the dense bones of the skull can put pressure on the nerves going to the face from the brain, leading to blindness and deafness. Dense bones also cause narrowing of the bone marrow, which affects the development of blood cells.

What are some symptoms of osteopetrosis?

The following are the most common symptoms of osteopetrosis. However, each child may experience symptoms differently. Symptoms may include:

- Dense bones
- Bone fractures
- Growth failure
- Pain
- Delayed tooth eruption and unusual dentition
- Bone marrow failure
- Frequent infections
- Nerve compression
 - » Blindness
 - » Stroke
 - » Developmental delay leukemia

How is osteopetrosis diagnosed?

- Skeletal X-rays exam
- Complete medical and family history
- Complete physical
- Presence of anemia
- Genetic testing

What tests and procedures will my child need?

- X-rays of long bones are needed to confirm the diagnosis
- Blood tests including measuring complete blood count (CBC) to look at red blood cells, white blood cells, and platelets, blood calcium levels, and hormone levels
- Possible bone biopsy

How is osteopetrosis treated?

Infantile osteopetrosis is treated with a hematopoietic stem cell transplant (HSCT). Your medical team will determine the best treatment plan for your child.

How successful is the treatment?

- Success of HSCT depends on severity of the disease at the time of the transplant.
- Neurological symptoms such as blindness and deafness cannot be reversed.
- If bone density has progressed and marrow cavities are crowded, engraftment (formation) of new bone marrow will be affected after HSCT.
- Overall, early HSCT offers the best chance for limiting neurological effects and curing bone marrow failure.

Stem Cell Transplant Indications

HSCT is the only curative treatment for osteopetrosis. Therefore, a transplant should occur as soon as a suitable donor is identified.

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria

Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria

[◀ English](#) | [Spanish ▶](#)

Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria (PNH) is a rare blood disorder that causes red blood cells to break down, or hemolysis, at a faster rate than normal. Hemolysis occurs because the red blood cells are missing an important gene that helps protect the cells from the immune system. In PNH, blood cells are missing a gene known as PIG-A. When red blood cells break down, the hemoglobin inside is released. Hemoglobin is the red part of the blood cell that helps carry oxygen throughout the body.

The body responds to the breakdown of red blood cells through the release of hemoglobin into the urine, which causes the red-dish or dark brown urine color that is typically seen. The breakdown of the red blood cells can occur throughout the day, but it is more likely to happen overnight or early in the morning.

Normal red blood cells have the protection of proteins, which shield and protect the cells from being attacked by the immune system. In PNH, the bone marrow is weaker than normal and has a hard time making enough healthy cells. This results in a low number of white blood cells, red blood cells, and platelets. Your child's doctor may refer to this as aplastic anemia or bone marrow failure.

What are some symptoms of the disease?

The following are the most common symptoms of PNH. However, each child may experience symptoms differently. Symptoms may include:

- Darker urine color
- Anemia (low red blood cell count)
- Neutropenia (low white blood cell count)
- Thrombocytopenia (low platelet count)
- Increased tiredness
- Headaches
- Easy bruising or bleeding
- Abdominal pain
- Back pain
- Blood clots in the belly or brain
- Shortness of breath, especially with exercise

How is PNH diagnosed?

- Complete medical and family history
- Physical exam
- Bone marrow examination (soft, spongy tissue in the center of our bones where blood cells are made)
- Blood test for flow cytometry to determine PNH type

What tests and procedures will my child need?

- Complete blood count is done to monitor hemoglobin
- Ferritin test is used to measure iron levels in the blood
- Flow cytometry assesses for missing proteins from the red blood cells (e.g., CD59).
- Bone marrow aspirate (fluid portion) involves removing a small amount of liquid from the bone marrow, and a bone marrow biopsy (bone portion) examines a small piece of tissue removed from the bone. The tests help your child's healthcare team see how healthy the bone marrow is and if it is making the right amount of blood cells.

How is PNH treated?

The only cure for PNH is a stem cell transplant (SCT) from a related, unrelated, or cord blood donor. All patients with PNH also should be given vaccinations against certain types of bacteria to help prevent infection.

Symptomatic care includes:

- Red blood cell transfusions to help improve anemia
- Iron therapy to replace the loss of iron in the body due to the breakdown of red blood cells

Medications include:

- Vitamins such as folate and folic acid to help the bone marrow make new red blood cells. They also are found in fresh or lightly cooked green vegetables.
- Steroids to suppress the immune system and help slow the breakdown of red blood cells
- Anticoagulant therapy (blood thinning medication) for patients with a history of blood clots
- Eculizumab to slow down the breakdown of red blood cells

Your medical team will determine the best treatment plan for your child.

How successful is the treatment?

- Human leukocyte antigen identical sibling transplants have been used most successfully in certain patients with PNH. Unrelated stem cell transplants also have been successful.

- ## Stem Cell Transplant Indications

- Patients with significant degree of neutropenia, thrombocytopenia, and bone marrow failure
- Severe clotting events

Notes from Your Child's Medical Team

This image shows a full page of blank, lined paper. It features approximately 20 evenly spaced horizontal grey lines across its entire width, providing a template for writing or drawing. The background is a solid off-white color.

Shwachman- Diamond Syndrome

Shwachman-Diamond Syndrome

◀ English | Spanish ▶

What is shwachman-diamond syndrome?

Shwachman-Diamond syndrome (SDS) is a rare genetic disorder that generally presents in infancy with pancreatic insufficiency. This occurs when there are not enough pancreatic hormones or enzymes produced or secreted. The pancreas is an organ in the abdomen located behind the stomach. The pancreas produces enzymes that help to digest proteins, fats, and carbohydrates as well as produces insulin and regulates blood sugar. As a result of the lack of enzymes, patients are not able to digest their food as easily and often have fatty, foul smelling stools. Patients also may present with bone marrow failure, which occurs when there is an insufficient amount of red blood cells, white blood cells, and platelets in the body. The mutation that causes SDS is identified in 90% of affected children and can occur in all races and ethnic groups. Affected children are born with one affected gene from each parent (autosomal recessive).

What are some symptoms of SDS?

Symptoms often are nonspecific and may lead to a delay in diagnosis. The following are the most common symptoms of SDS. However, each child may experience symptoms differently. Symptoms may include:

- Diarrhea with fatty, foul-smelling stools (pancreas dysfunction)
- Poor growth and broken bones (due to bone abnormalities)
- Recurrent or frequent infections
- Profuse bleeding due to low platelets (thrombocytopenia)
- Feeling tired and pale skin due to low red blood cells/hemoglobin (anemia)
- Enlarged liver and elevated liver blood tests

How is SDS diagnosed?

- Complete medical and family history
- Physical exam, specifically looking for characteristic findings (e.g., bony abnormalities)
- Blood work including genetic tests

What tests and procedures will my child need?

Blood work

- Complete blood count (CBC) to measure your child's red blood cells, white blood cells, and platelets
- Pancreas enzyme levels to determine if there are adequate numbers (trypsinogen and pancreatic isoamylase)
- Vitamin levels (A, D, E, K specifically)
- Liver enzyme levels
- Immune specific blood tests (immunoglobulins, T&B cell subsets & function)
- Genetic testing may be performed.

Bone marrow evaluations

- Marrow aspiration (a small sample of the liquid part in center of large bones) to help determine why your child's bone marrow may not be making the cells it should
- Bone marrow biopsy (a small sample of the bone marrow in center of large bones)

Stool evaluations

- 72-hour collection of stool to assess for fat
- Stool sample is taken to check for possible infection.
- Bone evaluation: skeletal survey (an X-ray of several bones in the body; determines bone involvement of disease)

How is SDS treated?

Stem cell transplantation (SCT) is the only cure for the disease. Below are treatment options to alleviate some of the symptoms of SDS:

Pancreas dysfunction:

- » Supplement any vitamin deficiencies
- » Oral pancreatic enzymes to help with digestion of meals
- » Monitoring of stools to assess fat absorption
- Blood cell dysfunction (cytopenias):
 - » Monitor CBC as determined by your child's medical team. Your child may require blood transfusions if red blood cells are too low. Your child also may require a platelet transfusion if platelets are too low.

- ## Stem Cell Transplant Indications

- Child has an HLA matched sibling, but some patients also have been transplanted with an unrelated stem cell donor.
- Bone marrow failure has progressed.
- Patient's transplant treatments will be adjusted to reduce toxicity and side effects as children with SDS are more sensitive to side effects of treatment.

Your medical team will determine the best treatment plan for your child.

How successful is the treatment?

Many of these treatments help manage problems but do not cure the disease. Many treatments help support the symptoms of the disease. SCT is the only curative option.

Notes from Your Child's Medical Team

[illegible]

Severe Combined Immunodeficiency

Severe Combined Immunodeficiency

◀ English | Spanish ▶

What is severe combined immunodeficiency?

Severe combined immunodeficiency (SCID) is a group of inherited disorders that results from a defect in the immune system. SCID is called “combined” immunodeficiency because it affects the function of two kinds of infection-fighting cells. As a result, there are reduced or broken T- and B-lymphocytes (specialized white blood cells made in the bone marrow and the thymus gland to fight infection). When the immune system does not work properly, the child’s body is unable to fight off infections. SCID often is known as the “boy in the bubble” syndrome.

There are 14 forms of SCID. The most common form is caused by a problem in a gene found on the X chromosome and affects only males. Females may be carriers of this condition. Another form of SCID is caused by a deficiency of an enzyme (a protein) that is needed for lymphocytes to develop.

What are some symptoms of SCID?

Symptoms of SCID typically develop within the first few months of life. The following are the most common symptoms of SCID. However, each child may experience symptoms differently. Symptoms may include:

- Frequent ear infections and sinus infections that do not respond to antibiotics
- Developing an infection after receiving a live vaccine (e.g., rotavirus)
- Poor growth and development
- Pneumonia (infection in the lungs)
- Meningitis (infection of the spinal cord)
- Sepsis (infection of the blood stream)
- Chronic skin infections
- Yeast infections in the mouth and diaper area
- Diarrhea

How is SCID diagnosed?

A diagnosis of SCID is usually made during the first year of life based on the following:

- Complete medical history and family history
- Physical examination
- Specific blood tests and possible X-ray
- Newborn screening (currently available in 12 states and Puerto Rico)

What tests and procedures will my child need?

- Blood work:
 - » Complete blood count (CBC)—shows the decreased number of lymphocytes (white blood cells that help fight infection)
 - » Immunoglobulins—levels of antibodies in the blood (IgA, IgE, and IgM) will be low
 - » T-cell mitogen response—tests the response of T cells to a chemical substance. A typical response is absent or low (this means that the child is unable to fight off an infection because the T-cells response is not working).
- Chest X-ray may or may not be performed. The purpose is to view the thymus gland. The thymus is an organ that is located in the upper chest behind the breast-bone where immune cells called T-lymphocytes mature and multiply in early life.

How is SCID treated?

Stem cell transplant (SCT) is the only curative option. Below are treatment options to help alleviate the symptoms of SCID:

- Immediate referral to a pediatric immunologist (a doctor who specializes in abnormalities of the immune system)
- Basic precautions
 - » Avoid large crowds, dirty environments, and sick people
 - » Strict handwashing
 - » Use medications to treat any active infections. In some cases, if the infection is severe, your child may need to be hospitalized to receive these medications intravenously (i.e., IV):
 - Antibiotics treats bacterial infections
 - Antifungal treat fungal infections
 - Antiviral treat certain viral infections
 - » Avoid live vaccines (rotavirus, varicella, measles, mumps, rubella [MMR])
- Intravenous Immune Globulin (IVIG) is a blood product given intravenously that provides temporary antibodies to try and protect your child from getting some of the infections that they are susceptible to.

- Gene therapy currently is being studied.

Your medical team will determine the best treatment plan for your child.

How successful is the treatment?

Medications and IVIG can temporarily keep children with SCID healthy, but ultimately, almost all patients with SCID require stem cell transplant.

To provide the best chances for success, a transplant is usually done using the bone marrow of a sibling. However, a parent's bone marrow also is acceptable. Some children do not have family members who are suitable donors, in which case, doctors may use stem cells from an unrelated donor.

The likelihood of a good outcome also is greater if the transplant is done early, within the first 3 months of life.

Some SCID patients require chemotherapy before their transplant. Chemotherapy will destroy cells in the bone marrow to make room for the donated cells and help prevent the child's immune cells from attacking the donated cells. Some children with SCID may not need chemotherapy, especially if they have very few immune cells to start with. The use of chemotherapy depends on the severity of the immune deficiency, type of SCID, donor used, and recommendations made by your child's doctor.

Stem Cell Transplant Indications

SCT provides SCID patients with a functioning immune system that is capable of protecting them from infections. It is a cure for the disease and is highly effective in the majority of patients.

Notes from Your Child's Medical Team

This image shows a blank sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

Wiskott Aldrich Syndrome

Wiskott Aldrich Syndrome

◀ English | Spanish ▶

What is Wiskott Aldrich syndrome?

Wiskott Aldrich syndrome (WAS) is an inherited immune system disorder characterized by an immune system that functions poorly, which can lead to frequent infections. The blood cells that help control bleeding, called platelets, are decreased, which may cause your child to bleed easily. WAS is caused by a mutation in a gene that affects the immune system. A gene is an inherited code of instructions that tells the body how to make every cell and protein in the body.

The mutation that causes WAS affects a gene on the X chromosome, which comes from the mother. Disorders inherited on the X chromosome appear only in males. A mother with the mutated gene will not have the disease, but will be a carrier and she may pass the mutated gene on to her children. Even though the mothers themselves don't experience any physical symptoms from the mutation, they can carry it and can pass it to their male children.

What are some symptoms of WAS?

Symptoms of WAS typically develop soon after birth or within the first year of life. The following are the most common symptoms of WAS. However, each child may experience symptoms differently. Symptoms may include:

- Low platelet levels (cells that help keep the body's bleeding under control)
 - » Unexplained bruising
 - » Bleeding easily along the gums and frequent nose bleeds
 - » Petechiae (tiny red or purple spots under the skin)
 - » Blood in bowel movements
- Eczema (an itchy rash) of the skin
- Frequent infections because of too few B cells and T cells (i.e., cells in the body that help fight infection and produce antibodies)
 - » Ear and sinus infections
 - » Pneumonia
- Children with WAS are at risk for developing:
 - » Autoimmune diseases because the body is vulnerable for other diseases to "attack itself"
 - » Anemia

- » Arthritis
- » Inflammatory bowel disease (IBD)—a group of diseases that cause swelling of the colon and small intestines
- » Nephritis (kidney inflammation)
- » Lymphoma and other types of cancers

How is WAS diagnosed?

A diagnosis of WAS is usually considered in any male with easy bruising or bleeding (typically if noticed at birth), a history of frequent infections, or based on the following:

- Complete medical history and family history
- Physical examination of your child
- Specific blood tests
- Frequent infections
- Presence of autoimmune disorder or lymphoma

What tests and procedures will my child need?

A diagnosis of WAS typically is made during the first year of life. However, as it is an inherited disorder, it is always present at birth. Your child may need the following tests:

- Blood work
 - » Complete blood count (CBC)—will show a decreased number of platelets (cells that help the blood in the body clot) and platelet size that is smaller than normal
 - » Immunoglobulins—levels of antibodies in the blood will be low, specifically IgM
 - » WAS protein levels—missing or decreased WAS protein in the white blood cells
 - » Specific antibody titer—measures a decreased antibody response to vaccines
 - » Specific genetic testing—mutations in the WASP gene on the X chromosome

How is WAS treated?

Stem cell transplant (SCT) is the only curative option. Below are treatment options to help alleviate the symptoms of WAS:

- Your medical team will determine the best treatment plan for your child.

Medications and IVIG can temporarily keep children with WAS healthy, but almost all patients with WAS will require stem cell transplant.

To provide the best chances for success, a transplant is usually performed using the bone marrow or cord blood of a sibling. Some children do not have family members who are suitable donors in which case, doctors may use stem cells from an unrelated donor.

The likelihood of a good outcome also is greater if the transplant is done early in life, if possible.

SCT provides WAS patients with healthy, blood-forming cells that will make normal platelets, T cells and B cells for the body. It is a cure for the disease and is highly effective in the majority of patients.

Notes from Your Child's Medical Team

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

References

Adrenoleukodystrophy

Miller, W. P., Rothman, S. M., Nascene, D., Kivisto, T., DeFor, T. E., Ziegler, R. S., . . . Orchard, P. J. (2011). Outcomes after allogeneic hematopoietic cell transplantation for childhood cerebral adrenoleukodystrophy: the largest single-institution cohort report. *Blood*, 118(7), 1971-1978.

Percy, A. K., & Wanders, R. J. A. (2014). Adrenoleukodystrophy. Retrieved from <http://UpToDate.com>

Shapiro, E., Krivit, W., Lockman, L., Jambaqué, I., Peters, C., Cowan, M., . . . Aubourg, P. (2000). Long-term effect of bone-marrow transplantation for childhood-onset cerebral X-linked adrenoleukodystrophy. *Lancet*, 356(9231), 713-718.

Cartilage-Hair Hypoplasia

Cartilage Hair Hypoplasia. (2008). Accessed at: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/cartilage-hair-hypoplasia>

Pauli, R. M. (2010). Cartilage hair hypoplasia natural history. Accessed at <http://www.lpaonline.org/assets/documents/NH%20Cartilage%20Hair%20Hypoplasia.pdf>

Knutsen, A. P. (2012). Cartilage-hair hypoplasia. Accessed at: <http://emedicine.medscape.com/article/885807-work-up>

Knutsen, A. P. (2012). Cartilage-hair hypoplasia. Accessed at: <http://emedicine.medscape.com/article/885807-overview>

Makitie, O., & Kostjukovits, S. (2012). Cartilage-hair hypoplasia–anauetic dysplasia spectrum disorders. In Pagon, R. A., Adam, M. P., Ardinger, H. H., Wallace, S. E., Amemiya, A., Bean, L. J. H., . . . Stephens, K. (Eds.). *GeneReviews*. Seattle, WA: University of Washington, Seattle. Accessed at <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK84550/>

Chediak-Higashi Syndrome

Eapen, M., DeLaat, C. A., Baker, K. S., Cairo, M. S., Cowan, M. J., Kurtzberg, J., . . . Filipovich, A. H. (2007). Hematopoietic cell transplantation for chediak-higashi syndrome. *Bone Marrow Transplant*, 39(7), 411-415.

Genetics Home Reference. Chediak Higashi Syndrome. Reviewed January 2014. Lister Hill National Center for Biomedical Communications. US. National Library of Medicine, National Institutes of Health Department of Health & Human Services, USA.gov. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/chediak-higashi-syndrome#sourcesforpage>

Nagai, K., Ochi, F., Terui, K., Maeda, M., Ohga, S., Kanegane, H., . . . Ishii, E. (2013). Clinical characteristics and outcomes of chediak-higashi syndrome: a nationwide survey of Japan. *Pediatric Blood Cancer*, 60(10), 1582-1586.

Roberts, R. L., & Yeh-Sheng Wang, K. Chediak-higashi syndrome. Retrieved from <http://www.UpToDate.com>.

Tardieu, M., Lacroix, C., Neven, B., Bordigoni, P., de Saint Basile, G., Blanche, S., Fischer, A. (2005). Progressive neurologic dysfunction 20 years after allogeneic bone marrow transplantation for chediak-higashi syndrome. *Blood*, 106(1), 40-42.

Chronic Granulomatous Disease

Boxer, L. A., & Newburger, P. E. (2011). Disorders of phagocyte function. In: Kliegman, R. M., Stanton, B. M. D., St. Geme, J. W. III, Schor, N. F., Behram, R. E. (Eds.), *Nelson textbook of pediatrics* (19th ed.) (741-745). Philadelphia, PA: Saunders Elsevier.

Rosenzweig, S. D., & Holland, S. M. (2013). Chronic granulomatous disease: pathogenesis, clinical manifestations, and diagnosis. Up to Date. Retrieved from <http://www.uptodate.com/contents/chronic-granulomatous-disease-pathogenesis-clinical-manifestations-and-diagnosis>

Congenital Amegakaryocytic Thrombocytopenia

Al-Qahtani, F. S. (2010). Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia: a brief review of the literature. *Clinical Medicine Insights: Pathology*, 3, 25-30.

Children's Hospitals and Clinics of Minnesota. (2011). Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia (CAMT). Retrieved from <http://www.childrensmn.org/services/cancer-and-blood-disorders/blood-disorders/bone-marrow-failure-program/congenital-amegakaryocytic-thrombocytopenia>

Steinberg, O., Gilad, G., Dgany, O., Krasnov, T., Zoldan, M., Laor, R., . . . Tamary, H. (2007). Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia-3 novel c-pML mutations and their phenotypic correlations. *Journal of Pediatric Hematology/Oncology*, 29(12), 822-825.

Diamond Blackfan Anemia

Gazda, H. T., Sheen, M. R., Vlachos, A., Choesmel, V., O'Donohue, M. F., Schneider, H., . . . Beggs, A. H. (2008). Ribosomal protein L5 and L11 mutations are associated with cleft palate and abnormal thumbs in diamond-blackfan anemia patients. *The American Journal of Human Genetics*, 83(6), 769-780.

Lipton, J. M., Atsidaftos, E., Zyskind, I., Vlachos, A. (2006). Improving clinical care and elucidating the pathophysiology of diamond blackfan anemia: an update from the Diamond Blackfan Anemia Registry. *Pediatric Blood Cancer*, 46(5), 558-564.

Diamond Blackfan Anemia Foundation. (2012). Diamond blackfan anemia: treatment options. Retrieved from: www.dbafoundation.org

Vlachos, A., Ball, S., Dahl, N., Alter, B. P., Sheth, S., Ramenghi, U., . . . Lipton, J. M. (2008). Diagnosing and treating diamond blackfan anaemia: results of an international clinical consensus conference. *British Journal of Haematology*, 142(6), 859-876.

Vlachos, A., Federman, N., Reyes-Haley, C., Abramson, J., Lipton, J. M. (2001). Hematopoietic stem cell transplantation for diamond blackfan anemia: a report from the Diamond Blackfan Anemia Registry. *Bone Marrow Transplant*, 27(4), 381-386.

Vlachos, A., & Muir, E. (2010). How I treat diamond-blackfan anemia. *Blood*, 116(19), 3715-3723.

Dyskeratosis Congenita

Walne, A. J., & Dokal, I. (2009). Advances in the understanding of dyskeratosis congenita. *British Journal of Haematology*, 145(2), 164-172. doi: 10.1111/j.1365-2141.2009.07598.x

Fanconi Anemia

Akiko, S. (2013). Inherited aplastic anemia in children. Up To Date. Retrieved from <http://www.uptodate.com/contents/inherited-aplastic-anemia-in-children>

Khan, S., Negrin, R.S. (2013). Hematopoietic cell transplantation for idiopathic severe aplastic anemia and Fanconi anemia in children. UpToDate. Retrieved from <http://www.uptodate.com/contents/hematopoietic-cell-transplantation-for-idiopathic-severe-aplastic-anemia-and-fanconi-anemia-in-children>

Hurler Syndrome

D'Aco, K., Underhill, L., Rangachari, L., Arn, P., Cox, G. F., Giugliani, R., . . . Kaplan, R. (2012). Diagnosis and treatment trends in mucopolysaccharidosis I: findings from the MPS I Registry. *European Journal of Pediatrics*, 171(6), 911-919.

Kakkis, E., & Wynn, R. (2013). Complications and management of the mucopolysaccharidoses. Up to Date. Retrieved from <http://www.uptodate.com/contents/complications-and-management-of-the-mucopolysaccharidoses>

Kostmann Syndrome

Connelly, J., A., Choi, S. W., & Levine, J. E. (2012). Hematopoietic stem cell transplantation for severe congenital neutropenia. *Current Opinions in Hematology*, 19(1), 44-51.

Tankersley, M. S. (2012). Kostmann disease treatment & management. Medscape Reference. Retrieved from <http://emedicine.medscape.com/article/887140-overview>

Krabbe Disease

Cruse, R. P. (2014). Krabbe disease. Retrieved from: <http://UptoDate.com>

Leukocyte Adhesion Deficiency

Etzioni, A. (2014). Leukocyte adhesion deficiency. UpToDate Reference. Retrieved from <http://www.uptodate.com/contents/leukocyte-adhesion-deficiency>.

Roberts, R. L., & Bonilla, F. A. (2014). Primary disorders of phagocytic function: an overview. UpToDate Reference. Retrieved from <http://www.uptodate.com/contents/primary-disorders-of-phagocytic-function-an-overview>.

Metachromatic Leukodystrophy

Iked, A. K., & Moore, T. (2012). Metachromatic leukodystrophy treatment and management. Retrieved from <http://emedicine.medscape.com> on 07/07/2014.

Osteogenesis Imperfecta

Madonia, L. (2012). Osteogenesis imperfecta and bone marrow transplant. *Journal of Pediatric Oncology Nursing*, 29(1), 37-44.

Osteogenesis imperfecta. (2011). Accessed at <http://orthoinfo.aaos.org/topic.cfm?topic=A00051>

Osteogenesis imperfecta. (2011). Accessed at <http://www.childrenshospital.org/health-topics/conditions/osteogenesis-imperfecta>

Osteogenesis imperfecta. (2013). Accessed at <http://www.nichd.nih.gov/health/topics/osteogenesisimp/Pages/default.aspx>

What is osteogenesis imperfecta? (2009). Accessed at http://www.niams.nih.gov/Health_Info/bone/Osteogenesis_Imperfecta/osteogenesis_imperfecta_ff.asp

Osteogenesis imperfecta treatment and management. (2013). <http://emedicine.medscape.com/article/1256726-treatment#aw2aab6b6b3>

Osteopetrosis

Eapen, M., Davies, S. M., Ramsay, N. K., & Orchard, P. J. (1998). Hematopoietic stem cell transplantation for infantile osteopetrosis. *Bone Marrow Transplantation*, 22(10), 941-946.

Tolar, J., Teitelbaum, S. L., & Orchard, P. J. (2004). Osteopetrosis. *New England Journal of Medicine*, 351(27), 2839-2849.

Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (PNH)

Aplastic Anemia and MDS International Foundation. (2011). Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. Retrieved from <http://www.aamds.org>

Besa, E. (2014). Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. Retrieved from: <http://www.emedicine.medscape.com> on 7/17/15.

Dugdale, D.C., & Mason, J. R. (2010). Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. Retrieved from <http://www.nlm.nih.gov> on 4/10/2014.

Gersten, T. (2014). Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. Retrieved from <https://www.nih.gov/medlineplus> on 7/17/15

Lanzkowsky, P. (2005). Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria.. *Manual of Pediatric Hematology and Oncology* (4th Ed.) (132-133). Burlington, MA: Elsevier Academic Press.

Mayo Clinic Staff. (2011). Bone marrow biopsy and aspiration definition–tests and procedures mayo clinic. Retrieved from <http://www.mayoclinic.org>

Rosse, W. F. (2014). Diagnosis and treatment of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. Retrieved from <http://www.uptodate.com/>

Starlight Children’s Foundation. (2011). Uncovering the mysteries of bone marrow. Retrieved from <http://www.bonemarrow.starlight.org>

Schwachman Diamond Syndrome

Akiko, S. (2013). Schwachman-diamond syndrome. Up ToDate. Retrieved from <http://www.uptodate.com/contents/shwachman-diamond-syndrome>

Seattle Children’s Hospital. (1995-2014). Heart and blood conditions: shwachman-diamond syndrome. Retrieved from <http://www.seattlechildrens.org>

Severe Combined Immunodeficiency

Bonilla, F. A. (2013). Severe combined immunodeficiency (SCID): an overview. Up to Date. Retrieved from <http://www.uptodate.com/contents/severe-combined-immunodeficiency-scid-an-overview>

SCID (2011). Retrieved from <http://www.childrenshospital.org/health-topics/conditions/s/severe-combined-immunodeficiency-scid>

Treatment of SCID (2012). Retrieved from http://www.kidshealth.org/parent/medical/allergies/severe_immunodeficiency.html

Wiskott Aldrich Syndrome

Blundell, M. P., Worth, A., Bouma, G., & Thrasher, A. J. (2010). The wiskott-aldrich syndrome: the actin cytoskeleton and immune cell function. *Disease Markers*, 29(3-4), 157-175.

Ochs, H. D. (2013). Wiskott-aldrich syndrome. Up to Date. Retrieved from <http://www.uptodate.com/contents/wiskott-aldrich-syndrome>

WAS (2011). Retrieved from <http://www.childrenshospital.org/health-topics/conditions/w/wiskott-aldrich-syndrome>

Adrenoleucodistrofia

Adrenoleucodistrofia

◀ English | Spanish ▶

¿Qué es la adrenoleucodistrofia?

La adrenoleucodistrofia (ALD) es una enfermedad hereditaria rara que involucra un gen defectuoso que provoca el desarrollo de una larga cadena de ácidos grasos en el cerebro, el sistema nervioso y las glándulas suprarrenales. La vaina de mielina, la cubierta grasa de las células nerviosas en el cerebro, se colapsa. Las células nerviosas no pueden enviar señales a través del cuerpo de forma normal, lo que puede provocar problemas neurológicos, incluyendo problemas de movimiento, de memoria, de habla y de aprendizaje.

En la ALD, el gen defectuoso se encuentra en el cromosoma X. Dado que los hombres tienen sólo un cromosoma X, se ven más afectados que las mujeres que tienen dos cromosomas X normales y son portadoras de la enfermedad. La ALD infantil cerebral (que involucra al cerebro) ligada al cromosoma X es la forma más grave de la enfermedad. Los síntomas generalmente aparecen en varones de 4 a 8 años. La forma adolescente / adulta de la enfermedad aparece entre los 10 y 21 años y tiene los mismos síntomas neurológicos debilitantes que la forma infantil, pero avanzan de manera más lenta.

Los siguientes son los síntomas más comunes de ALD. Sin embargo, cada niño puede experimentar los síntomas de manera diferente. Los síntomas pueden incluir:

- Atención reducida
- Confusión
- Mala memoria
- Bajo rendimiento o mala conducta en la escuela
- Dificultad para tragar, caminar o hablar
- Dificultad para ver y oír
- Síntomas neurológicos progresivos que resultan en discapacidad grave.

¿Cómo se diagnostica la ALD?

- A través de análisis de sangre para evaluar la cantidad de ácidos grasos de cadena larga en la sangre y determinar qué tan bien funcionan las glándulas suprarrenales.
- Análisis genéticos de sangre basados en el ADN.
- Una resonancia magnética (MRI) del cerebro para evaluar cualquier cambio relacionado con la destrucción de la vaina de mielina. Las lesiones en el cerebro causadas por la destrucción de la vaina de mielina aparecen antes que cualquier otro síntoma de la enfermedad. La exploración MRI producirá un puntaje Loes, que

evalúa la gravedad del daño al cerebro en una escala de 0 a 34. Los pacientes con una puntuación baja de Loes en la etapa temprana de la enfermedad tienen una mejor tasa de supervivencia a largo plazo que aquellos con puntuaciones de Loes más altas.

- Las pruebas prenatales están disponibles para quienes pudieran verse afectados. Esto puede hacerse a través de la amniocentesis (extracción de una pequeña cantidad de líquido amniótico con una aguja insertada en el útero) y del muestreo de vellosidades coriónicas (extracción de una pequeña cantidad de tejido de la placenta).

¿Qué pruebas y procedimientos necesitará mi hijo?

- Monitoreo con MRI cada 6 o 12 meses
- Historial médico y familiar completo
- Examen físico
- Análisis de sangre para verificar la función suprarrenal
- Pruebas neuropsicológicas para evaluar las diferentes funciones del cerebro.

¿Cuáles son las opciones de tratamiento para la ALD?

- El trasplante de células madre hematopoyéticas (HSCT) es el único tratamiento efectivo para la forma cerebral de ALD. El objetivo del HSCT es proporcionarle a tu hijo células madre sanas que produzcan una proteína ALD que funcione; esta es la proteína que falta en los pacientes diagnosticados con ALD. Sin trasplante, la ALD cerebral ligada al cromosoma X puede provocar una enfermedad debilitante progresiva y la muerte en 2 años.
- El tratamiento con hormonas suprarrenales está indicado para la disfunción suprarrenal, una afección en la cual las glándulas suprarrenales no producen cantidades adecuadas de hormonas esteroides u otras hormonas esenciales que ayudan a regular las principales funciones corporales.
- Los tratamientos de apoyo incluyen fisioterapia, educación especial y apoyo psicológico.
- El equipo médico determinará el mejor plan de tratamiento para tu hijo.

Los pacientes que se someten a un HSCT de manera temprana, cuando comienza la enfermedad, tienen resultados significativamente mejores que aquellos con síntomas más avanzados.

Para los niños con evidencias tempranas de ALD cerebral infantil ligada al cromosoma X, se recomienda el HSCT, ya sea de un donante emparentado o no. No se recomienda para pacientes que ya han desarrollado síntomas severos o que presentan inicios de la forma adulta o neonatal de la enfermedad.

[illegible]

Hipoplasia cartílago-cabello (CHH)

Hipoplasia cartílago-cabello

◀ English | Spanish ▶

¿Qué es la hipoplasia cartílago-cabello?

La hipoplasia de cartílago-cabello (CHH) es un trastorno autosómico recesivo, lo que significa que cada padre lleva una copia del gen defectuoso y se lo pasa a su hijo(a). La CHH causa enanismo de miembros cortos (estatura baja), otras anomalías óseas asociadas, cabello fino y escaso, y un sistema inmunitario anormal.

Las siguientes son las características más comunes de CHH. Sin embargo, cada niño puede presentar características diferentes. Las características pueden incluir:

- Baja estatura
- Dedos cortos de manos y pies
- Piernas arqueadas
- Articulaciones flojas, especialmente de manos y pies
- Dificultad para extender los codos
- Cabello rubio, escaso y fino
- Mayor riesgo de infecciones, especialmente por el virus varicela zoster que es el que causa la varicela
- Inmunodeficiencia combinada severa
- Anemia (muy pocos glóbulos rojos)
- Mayor riesgo de cánceres
 - » Leucemia
 - » Linfomas
 - » Tumores de piel, ojos e hígado
- Problemas intestinales, incluida la enfermedad de Hirschsprung que es un trastorno que causa estreñimiento severo y bloqueo intestinal, y la enfermedad celíaca, que es la incapacidad de absorber gluten del trigo u otros granos
- Disminución en el conteo espermático

¿Cómo se diagnostica la CHH?

Si existen antecedentes familiares se puede considerar hacer un examen prenatal. Generalmente la CHH se diagnostica en la infancia a través de los siguientes pasos.

- Examen físico completo pleto
- Historial familiar com-

- Rayos X
- Análisis de sangre

¿Qué pruebas o procedimientos necesitará mi hijo(a)?

- Conteo sanguíneo completo
- Prueba de función inmunitaria (estudio de la función de los linfocitos T y B)
- Pruebas genéticas para buscar una mutación en el gen que interviene en el procesamiento del ARN por la ribonucleasa mitocondrial (RMRP)
- Prueba de nivel de inmunoglobulina (anticuerpos) (IgG, IgA e IgM)
- Radiografías de los huesos
- Tu hijo(a) debe ser atendido(a) por un inmunólogo (sistema inmunológico) y un ortopedista (huesos).

¿Cuáles son las opciones de tratamiento para la CHH?

- Tratamiento agresivo en caso de infecciones. Más del 50% de los niños con CHH tiene un sistema inmunitario delicado y no puede protegerse contra las infecciones.
- Evitar las vacunas vivas, incluida la de la varicela.
- Antibióticos profilácticos para prevenir infecciones pulmonares.
- La cirugía puede ser necesaria para corregir las piernas arqueadas.
- El equipo médico determinará el mejor plan de tratamiento para tu hijo(a).

¿Qué tan exitoso es el tratamiento?

La esperanza de vida de los niños con CHH varía. Algunos niños con un sistema inmunitario disminuido pueden desarrollar infecciones potencialmente mortales y la varicela puede ser especialmente peligrosa. Se puede usar un medicamento antiviral (aciclovir) para tratar esta infección.

La hormona del crecimiento ha tenido un éxito limitado en el aumento de la estatura, y los pacientes con CHH tienen un mayor riesgo de desarrollar cánceres a lo largo de su vida.

SEl trasplante de células madre es el único tratamiento para curar los problemas del sistema inmunitario asociados con la CHH. Sin embargo, el trasplante de células madre no solucionará los problemas óseos e intestinales que pueden experimentar los pacientes con CHH.

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

Síndrome de Chédiak-Higashie

Síndrome de Chédiak-Higashi

◀ English | Spanish ▶

¿Qué es el síndrome de Chédiak-Higashi?

El síndrome de Chédiak-Higashi (CHS) es una enfermedad hereditaria rara que se presenta con mayor frecuencia en la infancia o la niñez temprana. Es un trastorno autosómico recesivo, lo que significa que cada padre lleva una copia del gen defectuoso y se lo pasa a su hijo(a). En el CHS, las células del sistema inmunitario están dañadas y no pueden combatir eficazmente las infecciones. También puede haber dificultades para llevar a cabo la coagulación de la sangre, lo que produce hematomas frecuentes y una tendencia a sangrar con facilidad. Entre el 50% y el 80% de los pacientes con CHS se ve afectado por una fase acelerada de la enfermedad, desencadenada por virus e infecciones que no han sido tratadas exitosamente. La división acelerada de los glóbulos blancos es un síntoma común del CHS acelerado y pueden invadir los sistemas de órganos, provocando fiebre, hígado y bazo agrandados, infecciones potencialmente mortales, hemorragias e incapacidad de los órganos.

Los siguientes son los síntomas más comunes del CHS. Sin embargo, cada niño puede experimentar los síntomas de manera diferente. Los síntomas pueden incluir:

- Infecciones frecuentes y potencialmente mortales
- Frecuentes hematomas o hemorragias nasales debido a la dificultad para coagular la sangre
- Piel de color claro, cabello plateado, ojos de color claro (oculobinismo)
- Problemas de visión
- Movimientos oculares erráticos (nistagmo)
- Aumento de la sensibilidad a la luz (fotofobia)
- Hígado o bazo agrandado
- Ganglios linfáticos agrandados
- Debilidad muscular
- Entumecimiento
- Dificultad para caminar y pérdida de equilibrio
- Temblores y convulsiones
- Funcionamiento intelectual disminuido.

¿Cómo se diagnostica el CHS?

- Historial médico completo
- Examen físico
- Análisis de sangre
- Pruebas genéticas
- Pruebas prenatales

¿Qué exámenes y procedimientos necesitará mi hijo(a)?

- Conteo sanguíneo completo (CBC) para examinar los glóbulos blancos, los glóbulos rojos y las plaquetas
- Examen microscópico de una muestra de sangre para identificar gránulos distintos en las células de pacientes con CHS
- Muestra genética para buscar mutaciones en un gen específico (gen CHS1 / LYST)
- Pruebas neurológicas y de coeficiente de inteligencia para problemas de aprendizaje
- Biopsia de médula ósea, si es necesario.

¿Cuáles son las opciones de tratamiento para el CHS?

- Tratamiento con células madre hematopoyéticas (HSCT)
- Antibióticos y medicamentos antivirales para prevenir y tratar infecciones
- Medicamentos para ayudar al sistema inmunitario (por ejemplo, dosis altas de esteroides, inmunoglobulina)
- Interferón y ocasionalmente quimioterapia
- El equipo médico determinará cuáles son las mejores opciones de tratamiento para tu hijo(a).

¿Qué tan exitoso es el tratamiento?

Sin el tratamiento con células madre hematopoyéticas (HSCT), la mayoría de los pacientes tendrá un mal pronóstico. El HSCT puede tratar con éxito el sistema inmunitario y las disfunciones de la coagulación de la sangre relacionadas con la enfermedad, así como prevenir infecciones y la fase acelerada de la enfermedad que pone en peligro la vida del paciente. Sin embargo, las manifestaciones neurológicas de la enfermedad no se eliminan con este tratamiento y los pacientes continuarán experimentando complicaciones neurológicas progresivas, como dificultad para caminar, pérdida de equilibrio, neuropatías periféricas (dolor, entumecimiento y hormigueo en las extremidades) y dificultad en el aprendizaje.

de cordón umbilical. El objetivo es completar el HSCT antes de que comience la fase acelerada de la enfermedad.

El HSCT está indicado para todos los niños con CHS que tengan un donante compatible. El trasplante ha tenido éxito con donantes emparentados, no emparentados y de sangre de cordón umbilical. El objetivo es completar el HSCT antes de que comience la fase acelerada de la enfermedad.

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

Enfermedad Granulomatosa Crónica

Enfermedad Granulomatosa Crónica ◀ English | Spanish ▶

¿Qué es la enfermedad granulomatosa crónica?

La enfermedad granulomatosa crónica (CGD) es un trastorno genético en el que los glóbulos blancos neutrófilos no pueden matar algunos tipos de bacterias y hongos. Por lo general, los neutrófilos comen bacterias y hongos y usan enzimas para matarlos. En los niños con CGD, los neutrófilos se comen las bacterias y los hongos pero no pueden matarlos, y forman granulomas (cicatrices) a partir de las infecciones. El resto del sistema inmunológico funciona normalmente.

La mutación que causa la CGD afecta a un gen en el cromosoma X y proviene de la madre. Los trastornos heredados en el cromosoma X sólo aparecen en los varones. Una madre con el gen mutado no tendrá la enfermedad pero será portadora y podrá pasarle el gen mutado a sus hijos. Un historial familiar de infecciones recurrentes o crónicas es uno de los principales factores de riesgo de CGD. Otro tipo de CGD, que puede afectar a niños o niñas, se hereda a través de un gen de cada padre (herencia autosómica recesiva).

Los niños con CGD generalmente son sanos al nacer, pero desarrollan infecciones recurrentes en los primeros meses o años de vida que son difíciles de tratar. Los siguientes son los síntomas más comunes de la CGD. Sin embargo, cada niño puede experimentar los síntomas de manera diferente. Los síntomas pueden incluir:

- Infecciones de la piel
 - » Furúnculos
 - » Abscesos perianales (abscesos alrededor del ano)
 - » Impétigo, una infección contagiosa de la piel causada por bacterias de estafilococos o estreptococos
- La neumonía causada por ciertas bacterias y hongos puede ser recurrente y difícil de curar.
- Osteomielitis (infección en huesos)
- Diarrea persistente
- Hígado o bazo agrandado
- Ganglios linfáticos inflamados
- Gingivitis (encías inflamadas)
- Fiebre
- Dolor abdominal
- Enfermedad inflamatoria

¿Cómo se diagnostica la CGD?

El diagnóstico de la CGD generalmente se realiza durante el primer año de vida de acuerdo con lo siguiente:

- Historial médico completo e historia familiar
- Examen físico
 - » Hígado agrandado
 - » Bazo agrandado
 - » Ganglios linfáticos inflamados
- Análisis de sangre específicos y posible radiografía de tórax
- Examen prenatal si hay antecedentes familiares de CGD

¿Qué exámenes y procedimientos necesitará mi hijo(a)?

- Gammagrafía ósea para detectar infecciones en los huesos
- Radiografía de tórax para detectar infecciones o cicatrices en los pulmones
- Biometría hemática completa para confirmar un bajo número de neutrófilos
- Pruebas de citometría de flujo para ayudar a confirmar la enfermedad
- Examen de azul de nitro-tetrazolio (NBT) para ayudar a confirmar la enfermedad y detectar si la madre es portadora
- Prueba dihidrorodamina 123 (DHR) para evaluar la respuesta de los neutrófilos
- Biopsia de tejidos

¿Cuáles son las opciones de tratamiento para la CGD?

- Acudir de inmediato a un inmunólogo pediatra que es un médico que se especializa en el tratamiento del sistema inmune
- Antibiótico Bactrim
- Medicamentos antimicóticos y antivirales para prevenir infecciones y tratar cualquier infección activa
- Interferón gamma, una proteína que proporciona inmunidad temporal para proteger contra las infecciones

- ## Indicaciones de trasplante de células madre

¿Qué tan exitoso es el tratamiento?

Notas del equipo médico de tu hijo(a)

[illegible]

Trombocitopenia Amegacariocítica Congénita

Trombocitopenia amegacariocítica congénita

¿Qué es la trombocitopenia amegacariocítica congénita?

La trombocitopenia amegacariocítica congénita (CAMT) es una enfermedad hereditaria rara de la médula ósea que se manifiesta en la primera infancia, generalmente al nacer o en el primer mes de vida. La médula ósea no produce plaquetas o megacariocitos, que son las células responsables de la producción de plaquetas para una coagulación normal de la sangre. La médula ósea también puede dejar de producir glóbulos rojos y neutrófilos.

Los siguientes son los síntomas más comunes de la CAMT. Sin embargo, cada niño puede experimentar los síntomas de manera diferente. Los síntomas pueden incluir:

- Petequias (manchas pequeñas, redondas y planas de sangre en la piel o en las membranas mucosas)
- Púrpura (decoloraciones rojas o moradas de la piel)
- Formación fácil de hematomas
- Sangrados potencialmente mortales que afectan la piel, las membranas mucosas, el tracto gastrointestinal, los pulmones y el interior del cerebro
- Reducción de plaquetas sanguíneas y deficiencia megacariocítica, lo que impide la producción adecuada de plaquetas
- Se han reportado anomalías esqueléticas, defectos cardíacos y un marcado retraso en el desarrollo psicomotor.

¿Cómo se diagnostica la CAMT?

- Biometría hemática completa
- Evaluación del frotis de sangre (se coloca una capa delgada de sangre en un portaobjetos y se examinan las diversas células sanguíneas con un microscopio)
- Investigaciones moleculares y citogenéticas de células sanguíneas o de médula ósea con un microscopio para detectar cualquier cambio visible en los cromosomas, que son los que contienen material genético
- Niveles séricos de trombopoyetina elevados

¿Qué exámenes y procedimientos necesitará mi hijo(a)?

- Biometría hemática completa; niveles de trombopoyetina en suero
- Aspirado de médula ósea y biopsia citogenética (se extrae una pequeña cantidad de líquido y tejido blando de la médula para un análisis más exhaustivo)

¿Cuáles son las opciones de tratamiento para la CAMT?

Actualmente, el tratamiento para la CAMT es limitado. El cuidado médico de apoyo incluye transfusiones de plaquetas de donantes no emparentados para asegurar que los niveles de plaquetas no bajen a niveles peligrosos; se deben evitar los medicamentos como aspirina y antiinflamatorios no esteroideos como el Motrin.

El principal tratamiento para la CAMT es el trasplante de médula ósea, que es el único tratamiento que puede curar la enfermedad. Un hermano compatible es el mejor donante, pero los donantes no emparentados pueden utilizarse cuando no haya un hermano donante.

El equipo médico determinará el mejor plan de tratamiento para tu hijo(a).

¿Qué tan exitoso es el tratamiento?

A la mayoría de los pacientes les va bien, pero las complicaciones hemorrágicas presentan un desafío durante el trasplante. Aproximadamente el 80% de los pacientes que se somete a un trasplante de células madre hematopoyéticas (HSCT) sobrevive.

Indicaciones de trasplante de células madre

Actualmente, el HSCT es la única cura para esta enfermedad.

[illegible]

Anemia de Blackfan–Diamond

Anemia de Blackfan–Diamond

◀ English | Spanish ▶

¿Qué es la anemia de Diamond-Blackfan?

La anemia de Diamond-Blackfan (DBA) es un síndrome raro de insuficiencia de médula ósea que afecta la producción de glóbulos rojos. Puede ser heredado o ser esporádico; los afectados tienen un mayor riesgo de desarrollar cáncer.

Los siguientes son los síntomas más comunes de la DBA. Sin embargo, cada niño puede experimentar los síntomas de manera diferente. Los síntomas pueden incluir:

- Piel pálida
- Falta de aliento
- Agitación
- Soplos cardíacos
- Somnolencia
- Defectos de corazón y riñón
- Frecuencia cardíaca acelerada
- Estatura por debajo de la promedio

Es posible que tu hijo(a) no tenga otros signos físicos de DBA, pero aproximadamente el 40% de los pacientes tiene defectos de nacimiento en la cara, la cabeza, las manos y especialmente los pulgares.

¿Cómo se diagnostica la DBA?

Un aspirado de médula ósea evalúa la capacidad de tu hijo(a) para producir glóbulos rojos, y un examen de genes específicos confirmará el diagnóstico. El que los resultados no presenten un gen identificado, no significa que tu hijo(a) no tenga DBA. En este síndrome algunos otros marcadores de sangre también pueden ser elevados; éstos incluyen:

- Tamaño del MCV (volumen corpuscular medio) de los glóbulos rojos, esto se puede ver en un recuento sanguíneo completo (CBC)
- de eritrocitos (eADA)
- Hemoglobina fetal (Hgb F%)
- Anomalías congénitas
- Historial familiar de DBA
- Adenosina deaminasa

¿Qué exámenes y procedimientos necesitará mi hijo(a)?

- Aspirado de médula ósea; mediante una aguja se extrae una pequeña cantidad de médula ósea del hueso de la cadera
- Análisis de sangre que deben realizarse antes de la primera transfusión. Una vez que se administra una transfusión, la sangre analizada puede contener la del donante y es posible que los resultados no sean exactos.

¿Cuáles son las opciones de tratamiento para la DBA?

La transfusión de glóbulos rojos es un método estándar de tratamiento que generalmente se administra cada 3 o 4 sem-

anas. La terapia de transfusión puede ser un proceso de por vida o realizarse sólo cuando el proveedor médico de tu hijo(a) la programe.

Otra opción es un tipo de medicamento conocido como corticosteroides (prednisona), que se administra vía oral. Se administra inicialmente en altas dosis y luego se reduce a la dosis más baja que mantenga la hemoglobina de tu hijo(a) a un nivel superior a 9 gm / dl. También se puede considerar la médula ósea (trasplante de células madre).

El proveedor médico también puede considerar el uso de la terapia con esteroides. Una vez que se ha comenzado con los esteroides, el tiempo aproximado de respuesta es de 2 a 4 semanas. Es posible que en la medida en que tu hijo(a) crezca, ya no responda tan bien a la terapia o entre en remisión cuando ya no necesite más tratamiento.

El equipo médico determinará cuál es el mejor plan de tratamiento para tu hijo(a).

¿Qué tan exitoso es el tratamiento?

Cada una de estas opciones tiene complicaciones. Después de aproximadamente 2 años de transfusiones de sangre, tu hijo(a) puede llegar a tener un exceso de hierro y requerir medicamentos diariamente para eliminarlo de su cuerpo. Este exceso de hierro puede ser peligroso ya que se acumula en el hígado, el corazón y otros órganos.

El uso a largo plazo de esteroides puede ocasionar osteoporosis (huesos débiles y quebradizos), fracturas patológicas, diabetes, cataratas (opacidad del cristalino del ojo) o presión arterial alta.

Indicaciones para un trasplante de células madre

Ya que la DBA es un síndrome de insuficiencia de la médula ósea, puede haber un momento en que otras líneas celulares sanguíneas se vean afectadas y que tu hijo(a) no pueda producir glóbulos blancos o plaquetas. Si tu hijo(a) no puede tolerar los esteroides y le resulta difícil encontrar un donante adecuado para la transfusión, se puede considerar el trasplante. También existe la posibilidad de acumular un exceso de hierro debido a una predisposición genética. Si este es el caso, también se puede considerar el trasplante.

El trasplante no es la primera opción debido al riesgo de rechazo, infección y muerte. La disponibilidad de un donante (la mejor opción es un hermano) también debe tenerse en cuenta junto con los riesgos y beneficios.

Cualquier donante relacionado también debe ser evaluado; es posible tener DBA sin anemia y puede requerir tratamiento en algún momento de su vida.

[illegible]

Disqueratosis congénita

Disqueratosis congénita

◀ English | Spanish ▶

¿Qué es la disqueratosis congénita?

La disqueratosis congénita es un trastorno raro de la médula ósea. Es una enfermedad genética, lo que significa que generalmente se hereda o se transmite en una familia. La disqueratosis congénita puede afectar muchas partes diferentes del cuerpo de tu hijo(a).

La disqueratosis congénita es causada por un cambio en los genes. A veces este cambio ocurre en un niño con disqueratosis congénita cuyos padres no transmitieron los genes afectados. Muy a menudo, sin embargo, los genes que no funcionan correctamente son transmitidos a los niños por sus padres. Algunos padres de niños con disqueratosis congénita pueden tener la enfermedad, pero es posible que no muestren signos evidentes de ella.

Los siguientes son los síntomas más comunes de la disqueratosis congénita. Sin embargo, cada niño puede experimentar los síntomas de manera diferente. Los síntomas pueden incluir:

- Sarpullido con aspecto de encaje en la cara, el cuello y el pecho
- Manchas blancas en la boca
- Uñas de pies y manos con forma anormal

Los pacientes con disqueratosis congénita tienen más probabilidades de desarrollar otros problemas de salud, como:

- Insuficiencia de la médula ósea
- Problemas pulmonares
- Baja densidad ósea
- Enfermedades digestivas
- Enfermedades inmunológicas (trastornos del sistema inmune)
- Cáncer de lengua, boca, garganta, estómago, colon y recto
- Cáncer de la sangre y la médula ósea

¿Cómo se diagnostica la disqueratosis congénita?

- Historial médico completo
- Examen físico minucioso en busca de signos de disqueratosis congénita
- Pruebas exhaustivas para ver cómo funciona el cuerpo.

¿Qué exámenes y procedimientos necesitará mi hijo(a)?

- Conteo sanguíneo completo para observar el número de cada uno de los tipos de células sanguíneas
- Examen de saliva para observar los genes
- Prueba de sangre para analizar los cromosomas y determinar si los genes se ven cortos. Muchas veces los genes en un paciente con disqueratosis congénita son más cortos de lo normal.

¿Cuáles son las opciones de tratamiento para la disqueratosis congénita?

Debido a su complejidad, la disqueratosis congénita es una enfermedad difícil de manejar. Los síntomas se pueden controlar con medicamentos indicados para cada una de las partes del cuerpo involucrada. Se administran medicamentos como esteroides para ayudar al cuerpo a producir más células sanguíneas. La insuficiencia de la médula ósea asociada con la disqueratosis congénita es tratada con trasplante de células madre hematopoyéticas.

El equipo médico determinará el mejor plan de tratamiento para tu hijo(a).

¿Qué tan exitoso es el tratamiento?

La única opción curativa para la insuficiencia de la médula ósea es el trasplante de células madre hematopoyéticas.

Indicaciones de trasplante de células madre

- Insuficiencia de la médula ósea

[illegible]

Anemia de Fanconi

Anemia de Fanconi

◀ English | Spanish ▶

¿Qué es la anemia de Fanconi?

La anemia de Fanconi (FA) es un raro trastorno hereditario de la sangre y una forma común de insuficiencia de la médula ósea. La insuficiencia de la médula ósea ocasiona recuentos sanguíneos bajos ya que la médula ósea no produce números normales de componentes sanguíneos, como glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas. La mutación, o defecto, que causa la FA afecta múltiples genes en el cromosoma X y puede ocurrir en todas las razas y etnias. Los niños afectados nacen con un gen afectado de cada uno de los padres, y las familias pueden tener más de un niño afectado con FA. Debido al defecto genético en la reparación del ADN, las personas con AF son sensibles a los medicamentos que tratan el cáncer.

La mayoría de los niños con FA son diagnosticados entre los 6 y 9 años de edad. Sin embargo, el diagnóstico puede retrasarse hasta la edad adulta. Un pequeño porcentaje de niños con FA es reconocido al nacer y dentro el primer año de edad.

Se debe considerar la posibilidad de FA en niños con inexplicable anemia (niveles bajos de glóbulos rojos), trombocitopenia (niveles bajos de plaquetas), neutropenia (niveles bajos de leucocitos), macrocitosis (glóbulos rojos agrandados) o si existe un hermano afectado. También se debe considerar la posibilidad de FA en pacientes con cáncer a una edad inusualmente joven o si hay antecedentes familiares que sugieran un síndrome de predisposición al cáncer.

Los siguientes son los síntomas más comunes de la FA. Sin embargo, cada niño puede experimentar los síntomas de manera diferente. Los síntomas pueden incluir:

- Hemorragias nasales frecuentes y fácil formación de hematomas debido al bajo nivel de plaquetas (trombocitopenia)
- Cansancio
- Palidez
- Crecimiento deficiente
- Fiebre, úlceras en la boca o infecciones recurrentes debido a una neutropenia
- Dificultad para respirar
- Sangre en orina o heces.

Muchos niños con FA nacen con malformaciones físicas que son comunes a la enfermedad:

- Estatura baja
- Hipopigmentación (áreas más claras en la piel) o manchas color café con leche (áreas más oscuras en la piel)

- Anormalidades en las extremidades superiores: pulgares ausentes o subdesarrollados, radios cubitales ausentes y eminencia tenar ausente o subdesarrollada (grupo de músculos de la palma de la mano en la base del pulgar)
- Orejas bajas
- Microcefalia (cabeza más pequeña que la media)
- Hidrocefalia (acumulación de líquido en la cabeza)
- Genitales más pequeños que el promedio
- Retraso en el desarrollo

¿Cómo se diagnostica la FA?

Es posible que inicialmente la FA se diagnostique de forma errónea y se confunda con otro trastorno sanguíneo, ya que en algunos niños puede tardar meses o años en evolucionar. Los niños sin malformaciones congénitas comunes pueden presentar inicialmente un recuento inexplicablemente bajo de sangre en cualquier línea celular durante un recuento sanguíneo completo (CBC) de rutina. Si estos conteos bajos persisten o progresan, tu hijo(a) deberá ir con un hematólogo pediatra.

¿Qué exámenes y procedimientos necesitará mi hijo(a)?

- Historial médico y familiar completo
- Examen físico
- Recuento sanguíneo completo (CBC) para checar la presencia de citopenia (número reducido de tipos de células) y de macrocitosis (glóbulos rojos grandes)
- Perfil de hemoglobina para buscar hemoglobina fetal, la cual aumenta con la FA
- Examen para comprobar el aumento de los niveles de alfa-fetoproteína sérica debido a la FA
- Análisis de sangre para determinar roturas cromosómicas y descartar otros síndromes.
- Análisis de médula ósea que incluyen una aspiración y una biopsia; en ambos casos se toma una pequeña muestra de la parte líquida del centro de los huesos grandes usando un tipo especial de aguja.

¿Cuáles son las opciones de tratamiento para la FA?

El equipo médico determinará el mejor plan de tratamiento para tu hijo(a) dependiendo de lo grave que sea la insuficiencia de su médula ósea. En un principio, a los pacientes se les apoya con transfusiones de sangre, según lo indicado en el caso de citopenias. Sin embargo, esto no soluciona la causa de la insuficiencia de la médula ósea, por lo que una vez que se realiza el diagnóstico de FA, la terapia se concentra en tratar la médula ósea.

Las opciones de tratamiento incluyen:

- Trasplante de células madre (SCT)
- Terapia con andrógenos. Los andrógenos son hormonas masculinas artificiales que pueden ayudar a tu hijo(a) a producir más células sanguíneas durante períodos más largos. Los andrógenos son efectivos para aumentar el recuento de los glóbulos rojos y las plaquetas, pero no el de los glóbulos blancos. Esta opción es para aquellos que no tienen un hermano(a) compatible o la posibilidad de un trasplante. El andrógeno estándar recomendado es oximetolona.
- Factores de crecimiento hematopoyético: medicamentos que ayudan a estimular y aumentar el recuento de neutrófilos
- Terapia de apoyo: tratamiento con transfusiones según lo indicado y / o antibióticos para las infecciones.

¿Qué tan exitoso es el tratamiento?

Actualmente, el trasplante de células madre (SCT) es la única opción para curar la FA. Algunos médicos creen que los pacientes se benefician al recibir el SCT junto con el fármaco de quimioterapia Fludarabina, como parte del tratamiento.

La severidad de la FA varía y requiere un monitoreo a largo plazo para detectar un cáncer y otras anomalías en los órganos.

Indicaciones de trasplante de células madre

El trasplante de células madre (SCT) de un hermano que no padezca FA y que tenga un antígeno leucocitario-idéntico o de un donante no emparentado compatible estaría indicado si tu hijo(a) tiene una insuficiencia medular de moderada a grave.

Notas del equipo médico de tu hijo(a)

[illegible]

Síndrome de Hurler

Síndrome de Hurler

◀ English | Spanish ▶

¿Qué es el síndrome de Hurler?

El síndrome de Hurler, también conocido como mucopolisacaridosis tipo I (MPS-I), es parte de un subgrupo de trastornos metabólicos conocidos como trastornos MPS. Los trastornos MPS son causados por una mutación en un gen específico. Los genes tienen un código de instrucciones heredado sobre cómo crear cada célula y sustancia del cuerpo. El gen mutado en los trastornos MPS afecta a una enzima llamada alfa-L-iduronidasa (IDUA). Esta enzima es necesaria para descomponer las cadenas largas de moléculas de azúcar llamadas glicosaminoglicanos (GAG). El cuerpo necesita las GAG para construir huesos y tejidos. Los trastornos de MPS permiten que las GAG se acumulen en el cuerpo y causen daños.

¿Cuáles son algunos de los síntomas del síndrome de Hurler?

Los síntomas del síndrome de Hurler aparecen con mayor frecuencia entre los 3 y 8 años de edad, cuando las GAG se acumulan en el cuerpo. Los bebés con síndrome de Hurler severo pueden parecer normales al nacer y desarrollar síntomas físicos durante los primeros 2 años de vida.

Los siguientes son los síntomas más comunes del síndrome de Hurler. Sin embargo, cada niño puede experimentar los síntomas de manera diferente. Los síntomas pueden incluir:

- Problemas en el desarrollo
- Problemas cardíacos
- Problemas de audición e infecciones frecuentes de oído
- Cabeza grande, frente ancha, cejas gruesas, rasgos faciales toscos, puente nasal bajo
- Córneas nubladas
- Crecimiento estancado
- Huesos deformados y articulaciones rígidas, incluidos la columna vertebral, las caderas, las rodillas, las muñecas y los dedos
- Problemas respiratorios y ronquidos.

¿Cómo se diagnostica el síndrome de Hurler?

Generalmente el diagnóstico del síndrome de Hurler se basa en lo siguiente:

- Historial médico completo, incluyendo el historial de infecciones y antecedentes familiares
- Examen físico
- Análisis de sangre o escaneos específicos
- Análisis de orina.

¿Qué exámenes o procedimientos necesitará mi hijo(a)?

- Análisis de sangre o muestras de piel para verificar si el cuerpo está produciendo la enzima IDUA
- Pruebas genéticas para detectar mutaciones en el gen de la enzima IDUA
- Pruebas de orina que detecten GAG adicionales
- Radiografías para detectar daños en la columna vertebral u otras articulaciones y ensanchamiento de costillas
- Electrocardiograma para controlar el ritmo cardíaco
- Ecocardiograma para medir el tamaño y la función del corazón

¿Cuáles son las opciones de tratamiento para el síndrome de Hurler?

El trasplante de células madre (SCT) es la única opción de tratamiento curativo. El objetivo principal del tratamiento del síndrome de Hurler es proporcionar al cuerpo la enzima faltante para que pueda descomponer las GAG. Los tratamientos comunes incluyen:

- Recurrir inmediatamente a un genetista pediátrico (un médico que estudia los genes y sus efectos)
- Terapia de reemplazo de enzimas, donde tu hijo(a) recibe un medicamento (laronidasa) que tiene la enzima IDUA que le falta a su cuerpo

El equipo médico determinará el mejor plan de tratamiento para tu hijo(a).

¿Qué tan exitoso es el tratamiento?

La terapia de reemplazo de enzimas puede mejorar la respiración, el crecimiento y los problemas con los huesos, las articulaciones y el corazón. Sin embargo, no hay evidencia de que tenga ningún efecto sobre los problemas en el desarrollo mental causados por el síndrome de Hurler.

El trasplante (SCT) tiene mayor posibilidad de éxito cuando se realiza poco después del diagnóstico pudiendo así detener el daño causado por el trastorno antes de que se vuelva severo. Un trasplante lo suficientemente oportuno puede hacer que los niños tengan un desarrollo mental normal o casi normal, prevenir un mayor daño a los órganos y mejorar la audición.

Sin embargo, es posible que los trasplantes en niños que han desarrollado un daño orgánico grave no tengan resultados tan favorables. Si ya hay daño en los órganos, el riesgo de desarrollar complicaciones potencialmente mortales a causa del trasplante es mayor. Además, un trasplante no puede deshacer

el daño que la enfermedad ya ha causado, especialmente al sistema nervioso. Tu hijo(a) deberá ser tratado(a) por los problemas médicos que ya existen.

Indicaciones de trasplante de células madre

El SCT reemplaza las células anormales en la médula ósea (las células con el gen mutado) con células sanas de un miembro de la familia, un donante no emparentado o una unidad de sangre del cordón umbilical. Las células proporcionan la enzima necesaria para descomponer las GAG y de este modo detener un daño adicional al cuerpo.

Notas del equipo médico de tu hijo(a)

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

Síndrome de Kostmann

Síndrome de Kostmann

◀ English | Spanish ▶

¿Qué es el síndrome de Kostmann?

El síndrome de Kostmann, también conocido como neutropenia congénita grave (SCN), es un raro trastorno autosómico recesivo. El trastorno se hereda cuando hay dos copias de un gen anormal. La enfermedad produce una baja cantidad de neutrófilos, los glóbulos blancos que ayudan a combatir las infecciones. En el síndrome de Kostmann, el recuento absoluto de neutrófilos (ANC) suele ser inferior a 200 / μ L, lo que aumenta el riesgo de infecciones bacterianas.

El síndrome de Kostmann también predispone a los pacientes a desarrollar el síndrome mielodisplásico (MDS) y la leucemia. La leucemia más común en la SCN es la leucemia mieloide aguda (AML).

Los síntomas del síndrome de Kostmann generalmente se desarrollan dentro del primer año de vida después de una infección inicial. Los siguientes son los síntomas más comunes del síndrome de Kostmann. Sin embargo, cada niño puede experimentar los síntomas de manera diferente. Los síntomas pueden incluir:

- Onfalitis (infección del muñón del cordón umbilical)
- Llagas en la boca, hinchazón de las encías
- Infección de senos nasales y oídos
- Infección del tracto urinario
- Infecciones en la piel
- Dolor de huesos o fracturas
- Fiebre
- Irritabilidad
- Bazo agrandado
- Septicemia (infección en la sangre)

¿Cómo se diagnostica el síndrome de Kostmann?

Generalmente el diagnóstico del síndrome de Kostmann se realiza durante el primer año de vida de acuerdo con lo siguiente:

- Historial médico completo e historia familiar
- Examen físico
- Análisis específicos de sangre o escaneos.

¿Qué exámenes y procedimientos necesitará mi hijo(a)?

- Aspiración o biopsia de médula ósea para evaluar la composición de la médula ósea y detectar alguna enfermedad o leucemia

- Imágenes: se realizarán cuando sea necesario para evaluar una infección
- Análisis de sangre: biometría hemática completa para determinar la disminución del número de neutrófilos

¿Cómo se trata el síndrome de Kostmann?

- Recurrir de inmediato a un inmunólogo y hematólogo pediátrico
- Precauciones básicas
 - evitar las multitudes, entornos sucios y personas enfermas
 - estricto lavado de manos
 - antibióticos, antimicóticos y medicamentos antivirales para tratar cualquier infección activa
- Factor estimulante de colonias de granulocitos (G-CSF), un medicamento administrado para estimular la producción de neutrófilos
- Trasplante de células madre hematopoyéticas (HSCT), que es la única opción curativa
- El equipo médico determinará el mejor plan de tratamiento para tu hijo(a).

¿Qué tan exitoso es el tratamiento?

El factor estimulante de colonias de granulocitos G-CSF puede mantener a los niños saludables temporalmente, pero en última instancia casi todos los pacientes con síndrome de Kostmann, especialmente aquellos con MDS y AML, requieren de un HSCT.

Los trasplantes realizados con la médula ósea de un hermano brindan la mejor oportunidad de éxito. Los médicos pueden usar células madre de un donante no emparentado o de sangre del cordón umbilical en niños que no tienen familiares que sean donantes compatibles.

Indicaciones de trasplante de células madre

El trasplante de células madre hematopoyéticas (HSCT) proporciona a los pacientes con síndrome de Kostmann un sistema inmune funcional capaz de protegerlos de las infecciones. Es una cura para la enfermedad y es altamente efectivo en la mayoría de los pacientes.

[illegible]

Enfermedad de Krabbe

Enfermedad de Krabbe

◀ English | Spanish ▶

¿Qué es la enfermedad de Krabbe?

La enfermedad de Krabbe es un raro trastorno degenerativo hereditario del sistema nervioso central y periférico. La enfermedad de Krabbe es parte de un grupo de trastornos genéticos llamados leucodistrofias que son causados por una deficiencia de la enzima Galactocerebrosidasa. Cuando esta enzima falta, se produce una acumulación tóxica de materiales grasos anormales (lípidos), que a su vez causa la destrucción de la vaina de mielina. La vaina de mielina proporciona una cobertura alrededor de los nervios que llevan las señales del cerebro a varias partes del cuerpo. Cuando la vaina de mielina está dañada, el cerebro no puede comunicarse con otras partes del cuerpo. La enfermedad de Krabbe se hereda a través de un gen defectuoso de ambos padres y afecta con mayor frecuencia a los bebés menores de 6 meses, pero puede ocurrir en la adolescencia o la edad adulta. La enfermedad de Krabbe generalmente es mortal antes de los 2 años, mientras que los pacientes con inicio juvenil o adulto en general viven más tiempo.

¿Cuáles son algunos de los síntomas de la enfermedad de Krabbe?

Los siguientes son los síntomas más comunes de la enfermedad de Krabbe. Sin embargo, cada niño puede experimentar los síntomas de manera diferente. Los síntomas pueden incluir:

- Irritabilidad
- Fiebre inexplicable
- Rigidez de extremidades
- Convulsiones
- Dificultad para alimentarse
- Vómito
- Desarrollo mental y motor disminuido
- Debilidad muscular
- Espasticidad
- Sordera
- Ceguera

¿Cómo se diagnostica la enfermedad de Krabbe?

- Imagen por resonancia magnética (MRI), una prueba de imagen que usa potentes imanes para crear imágenes de los órganos y tejidos del cuerpo.
- Pruebas de sangre y orina para determinar el nivel de deficiencia de la enzima faltante.

¿Qué exámenes y procedimientos necesitará mi hijo(a)?

- Estudios de imagen del cerebro mediante una tomografía computarizada (TC) o una MRI, que muestren una pérdida inusual de sustancia blanca debido a la pérdida de mielina. Una resonancia magnética puede sugerir la enfermedad de Krabbe, pero generalmente no se acepta como una herramienta de diagnóstico formal.
- Análisis de sangre para verificar los niveles de enzimas.
- Análisis de orina para confirmar la presencia de sulfátidos (un componente importante de grasa de la vaina de mielina)
- Estudios de conducción nerviosa para medir la velocidad de los impulsos que se envían a través del sistema nervioso. Cuando la mielina está alterada, la conducción nerviosa es más lenta.
- Examen de los ojos para buscar indicios de deterioro visual
- Prueba de detección en recién nacidos (sólo en los estados seleccionados)
- Antes del nacimiento, se puede analizar el líquido amniótico de la madre en busca de la enzima faltante para detectar la enfermedad de Krabbe. Esta prueba no se hace a todas las familias, sólo a las familias que ya han tenido un hijo con la enfermedad de Krabbe.

¿Cómo se trata la enfermedad de Krabbe?

No hay opciones curativas para los pacientes sintomáticos que tienen la forma infantil de la enfermedad. La atención de apoyo se utiliza para controlar la irritabilidad y la espasticidad. El trasplante de células madre se ha utilizado en pacientes en la fase presintomática con sangre de un donante no emparentado o del cordón umbilical.

¿Qué tan exitoso es el tratamiento?

Un trasplante de células madre puede ayudar a minimizar el daño permanente causado por esta enfermedad. El trasplante proporciona los resultados más efectivos si se realiza antes de la aparición de los síntomas en pacientes con la forma infantil de la enfermedad o con la juvenil. Los niños que son sintomáticos en el momento del trasplante a menudo no muestran evidencia de mejoría significativa después del trasplante.

El trasplante de células madre está indicado para niños con la forma infantil de Krabbe pero que no han comenzado a mostrar síntomas significativos, o para pacientes con la forma juvenil de la enfermedad.

Deficiencia de adhesión de leucocitos

Deficiencia de adhesión de leucocitos ◀ English | Spanish ▶

¿Qué es la deficiencia de adhesión de leucocitos?

La deficiencia de adhesión de leucocitos (LAD) es una enfermedad hereditaria en la que los glóbulos blancos (leucocitos) y las células que recubren el interior de los vasos sanguíneos no tienen la capacidad de buscar y responder correctamente a una infección o inflamación que puede ser causada por una deficiencia de estas células.

Hay tres tipos de síndromes de LAD que han sido definidos a partir de la(s) característica(s) de las molécula(s) que son deficientes. En los tres tipos, los glóbulos blancos (leucocitos) no pueden llegar fácilmente al sitio de la infección o inflamación en el tejido.

LAD I: las células que combaten la infección (neutrófilos) no pueden responder a la infección porque no logran salir de la circulación sanguínea cuando es necesario.

LAD II: existe un defecto en una célula que no le permite ir a las áreas inflamadas

LAD III: similar al tipo I, pero además el cuerpo es incapaz de coagular como debería.

¿Cuáles son algunos síntomas de la LAD?

Los síntomas de la LAD con frecuencia se presentan después de una infección inicial durante el primer año de vida. Los siguientes son los síntomas más comunes de LAD. Sin embargo, cada niño puede experimentar los síntomas de manera diferente. Los síntomas pueden incluir:

- Tipo I
 - » Separación tardía del cordón umbilical
 - » Infecciones recurrentes, a menudo graves, de la piel y los pulmones causadas por ciertas bacterias
 - » Heridas que tardan mucho tiempo en sanar o que no sanan por completo
- Tipo II
 - » Infecciones menos severas
 - » Puente nasal aplanado, estatura pequeña y / o discapacidad mental severa
- Tipo III
 - » Los mismos que en el Tipo I
 - » Problemas de sangrado

¿Cómo se diagnostica la LAD?

Generalmente el diagnóstico de la LAD se realiza durante el primer año de vida de acuerdo con lo siguiente:

- Historial médico completo e historia familiar
- Examen físico de tu hijo(a)
- Análisis de sangre específicos según lo determine el equipo médico
- Se pueden realizar pruebas de diagnóstico específicas de ciertas áreas del cuerpo, incluidos los pulmones, para evaluar la infección. El equipo médico explicará qué pruebas pueden ser necesarias.

¿Qué exámenes o procedimientos necesitará mi hijo(a)?

- Prueba de conteo sanguíneo completo para revisar glóbulos blancos, glóbulos rojos y plaquetas
- Análisis de sangre genéticos específicos para estudiar la información genética de tu hijo(a). Estos no siempre se realizan.
- Ciertos tipos de imágenes pueden ser necesarias para evaluar la presencia de una infección.

¿Cómo se trata la LAD?

El tratamiento de la LAD depende del tipo y de la gravedad de los síntomas. La enfermedad de leve a moderada a menudo responde a los antibióticos. Los tratamientos comunes para la enfermedad severa incluye:

- Medidas para evitar que ocurra una infección
- Manejo de infecciones bacterianas con antibióticos
- Factor estimulante de colonias de granulocitos (un medicamento que se administra para estimular la producción de glóbulos blancos)
- Trasplante de células madre (SCT).

El equipo médico determinará el mejor plan de tratamiento para tu hijo(a).

¿Qué tan exitoso es el tratamiento?

El SCT se recomienda en el primer año de vida como una opción curativa para la enfermedad. El SCT tiene mucho éxito en pacientes severos de Tipo I y todos los de Tipo III que tienen un donante

La LAD Tipo II tiende a responder bien al tratamiento de infecciones, así como a las medidas para prevenir una mayor infección. A medida que el sistema inmunitario se va desarrollando, la frecuencia de las infecciones disminuye.

El SCT está indicado para las LAD I y LAD III. El objetivo del trasplante es crear un sistema inmunitario maduro que pueda combatir adecuadamente las infecciones y, en el caso del tipo III, restablecer la función plaquetaria normal, lo que ayuda a prevenir problemas de sangrado.

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

Leucodistrofia metacromática

Leucodistrofia metacromática

◀ English | Spanish ▶

¿Qué es la leucodistrofia metacromática?

La leucodistrofia metacromática (MLD) es un trastorno genético perteneciente al grupo llamado leucodistrofias. Al analizar las palabras vemos que “meta” significa cambio; “cromático” significa color; “leuko”, sustancia blanca y “distrofia”, degeneración. La MLD es causada por una deficiencia de la enzima arilsulfatasa A. Cuando falta esta enzima, se da una acumulación tóxica de materiales grasos anormales (lípidos), que causa la destrucción de la vaina de mielina. La vaina de mielina es la cubierta protectora alrededor de los nervios que llevan las señales del cerebro a las diversas partes del cuerpo. Cuando la vaina de mielina está dañada, el cerebro no puede comunicarse con otras partes del cuerpo, como los músculos, los ojos, la boca y otras partes del cerebro. La MLD se hereda por un gen defectuoso de ambos padres. Hay tres formas de MLD: infantil tardía, juvenil y adulta. La infantil tardía es la forma más común.

¿Cuáles son algunos de los síntomas de la MLD?

Los siguientes son los síntomas más comunes de la MLD. Sin embargo, cada niño puede experimentar los síntomas de manera diferente.

Los síntomas de la MLD infantil tardía generalmente comienzan alrededor de los 12 a 20 meses posteriores al nacimiento e incluyen:

- Dificultad para caminar después del primer año de vida
- Desgaste muscular, debilidad y rigidez
- Retrasos en el desarrollo
- Pérdida progresiva de la visión que provoca la ceguera
- Convulsiones (los músculos se contraen y se relajan rápidamente y muy seguido, lo que hace que el cuerpo tiemble incontrolablemente)
- Dificultad para tragar
- Parálisis (pérdida de la función muscular en uno o más músculos)
- Pérdida de memoria
- Si no se trata, la expectativa de vida de la mayoría de los niños con MLD es de 5 años.

Los síntomas de la MLD juvenil comienzan entre los 3 y 10 años de edad e incluyen:

- Rendimiento escolar disminuido
- Deterioro mental
- Demencia, que provoca síntomas similares a la MLD infantil tardía, pero tiene una progresión más lenta.
- La muerte ocurre entre los 10 y 20 años después del inicio de los síntomas.

Los síntomas de la MLD en adultos comienzan después de los 16 años de edad e incluyen:

- Síntomas similares a la depresión o a otro tipo de enfermedades mentales
- Concentración disminuida
- Ataxia (falta de coordinación de los músculos)
- Convulsiones
- Temblores
- Pérdida de memoria progresiva
- La muerte ocurre entre los 6 y 14 años después del inicio de los síntomas.

¿Cómo se diagnostica la MLD?

- El diagnóstico se realiza a través de imágenes por resonancia magnética (MRI), una prueba de imágenes que utiliza potentes imanes para ayudar a crear imágenes de los órganos y tejidos del cuerpo.
- Las pruebas de sangre y orina determinan la deficiencia de la enzima faltante.

¿Qué exámenes y procedimientos necesitará mi hijo(a)?

- En la mayoría de los casos, se realizan estudios de imágenes del cerebro mediante una resonancia magnética. Una resonancia magnética generalmente muestra una disminución inusual en la sustancia blanca debido a la pérdida de mielina.
- Análisis de sangre para verificar los niveles de enzimas y una prueba de orina que confirma la presencia de sulfatasas (un componente graso importante de la vaina de mielina).

El equipo médico determinará el mejor plan de tratamiento para tu hijo(a).

En los niños con ciertas formas de MLD, un SCT puede estabilizar la función neurocognitiva, pero la pérdida de la función motora a menudo continúa progresando. Algunos niños pueden tener un desarrollo mental y físico normal o casi normal.

- Pacientes con síntomas leves o que tienen una forma juvenil tardía asintomática o la forma adulta de la enfermedad
- Un donante emparentado que no esté afectado y cuyas células produzcan niveles adecuados de arilsulfatasa A
- También se ha utilizado la sangre de donantes no remparentados y del cordón umbilical.

Notas del equipo médico de tu hijo(a)

This image shows a blank sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

Osteogénesis imperfecta

Osteogénesis imperfecta

◀ English | Spanish ▶

¿Qué es la osteogénesis imperfecta?

La osteogénesis imperfecta (OI) es un trastorno hereditario que se caracteriza por huesos débiles o frágiles que se fracturan (o rompen) sin motivo o causa específica. Los niños con OI también puede tener músculos débiles, dientes quebradizos y pérdida de audición. A la OI a veces se le llama enfermedad de “huesos de cristal”.

¿Cuáles son las causas de la OI?

El colágeno tipo I es un elemento importante de los tejidos conectivos de los huesos y es esencial para formar ligamentos, dientes y esclerótica (el tejido externo blanco de los globos oculares). En la OI hay un gen defectuoso que no logra indicarle al cuerpo que fabrique una determinada proteína. A consecuencia de este gen defectuoso, el cuerpo no puede producir suficiente colágeno tipo I, o lo produce pero es de mala calidad, por lo que los huesos son frágiles y pueden romperse fácilmente.

En la mayoría de los casos, los niños con OI heredan el gen defectuoso de uno de sus padres. Sin embargo, en algunos casos, ninguno de los padres padece OI y el defecto genético es una mutación espontánea (cambio) en el gen. Esto significa que deja de funcionar correctamente.

¿Cuáles son algunos de los síntomas de la OI?

Los siguientes son los síntomas más comunes de la OI. Sin embargo, cada niño puede experimentar los síntomas de manera diferente. Los síntomas varían según el tipo de OI diagnosticado y pueden incluir:

- Huesos que se fracturan con facilidad
- Deformidades óseas
- Debilidad muscular
- Formación anormal de colágeno
- Articulaciones sueltas
- Cuerpo corto y pequeño
- Esclerótica de color azul, púrpura o gris
- Problemas dentales (dientes frágiles)
- Pérdida de audición a partir de los 20 o 30 años
- Cara triangular
- Curvatura espinal

¿Cuáles son los tipos de OI?

Tipo I

- La forma más leve de la enfermedad
- Los síntomas incluyen:
 - » Hay poca o ninguna deformidad ósea, pero los huesos se rompen fácilmente
 - » Dientes propensos a caries y agrietamiento
 - » Esclerótica de los ojos con tintes azul, púrpura o gris.

Tipo II

- La forma más grave de la enfermedad
- Los síntomas incluyen:
 - » Los bebés a menudo nacen con un tórax pequeño y un cráneo suave
 - » Piernas en posición de rana
 - » Rasgos radiológicos característicos, como vértebras planas y fémures anchos, cortos y en acordeón
 - » Bajo peso al nacer
 - » Esclerótica azul oscuro o gris.

Tipo III

- La forma más grave de la enfermedad
- Los síntomas incluyen:
 - » Deformidades óseas severas
 - » Los bebés a menudo nacen con fracturas
 - » Esclerótica de los ojos con tintes azul, púrpura o gris
 - » Estatura generalmente más corta que el promedio
 - » Espinas vertebrales deformadas
 - » Complicaciones respiratorias
 - » Dientes frágiles

Tipo IV

- Moderadamente severa
- Los síntomas incluyen:
 - » Deformidades óseas de leves a moderadas

- » Los huesos se fracturan con facilidad
- » La esclerótica del ojo es normal (de color blanco)
- » La estatura podría ser más baja que el promedio
- » Los dientes podrían ser quebradizos.

¿Cómo se diagnostica la OI?

Generalmente la OI se diagnostica durante la primera infancia y la niñez y se basa en lo siguiente:

- Historial médico completo e historia familiar, que incluya:
 - » Huesos rotos
 - » Pérdida de la audición
 - » Dientes quebradizos
 - » Altura de los adultos de la familia
 - » Si ha habido procreación entre parientes cercanos.
- Examen físico:
 - » Medición de la longitud de las extremidades
 - » Medición de la circunferencia de la cabeza
 - » Examen de ojos y dientes
 - » Examen de la columna vertebral y la caja torácica
- Análisis de sangre y radiografías/escaneos específicos.

¿Qué exámenes y procedimientos necesitará mi hijo(a)?

- Los rayos X son imágenes de radiografía que toman imágenes nítidas de los huesos en busca de fracturas y malformaciones. Se utilizan para diagnosticar problemas y es la prueba de radiología más comúnmente utilizada.
- Los análisis de sangre de ADN buscan cualquier cambio en los genes de tu hijo(a).

¿Cómo se trata la OI?

Actualmente, no existe un tratamiento, medicina o cirugía conocido para curar la OI. Sin embargo, existen tratamientos para manejar, prevenir o corregir los síntomas asociados con la OI, como los siguientes:

- La inmovilización (escayola, corsé, tablillas) es nece-

saria para mantener los huesos quietos y en línea para estimular la curación.

- La terapia física y ocupacional fomenta el movimiento y el soporte del peso una vez que el hueso ha sanado. Ejercicios específicos aumentarán la movilidad y disminuirán el riesgo de futuras fracturas.
- Los medicamentos para tratar la osteoporosis (por ejemplo, los bisfosfonatos) ralentizan la reabsorción ósea y reducen el número de fracturas y el dolor de huesos.
- Se recomiendan procedimientos quirúrgicos para los huesos que han sufrido repetidas fracturas, para las fracturas que no cicatrizan adecuadamente y para las deformaciones óseas, como la escoliosis. Los procedimientos incluyen varillas y fusión espinal para la escoliosis.
- Se recomienda un estilo de vida sano (por ejemplo, una dieta bien balanceada, hacer ejercicio y mantener un peso saludable).

El equipo médico determinará el mejor tratamiento para tu hijo(a).

¿Qué tan exitoso es el tratamiento?

No existe un tratamiento para curar la OI ni medicamentos para tratarla. Sin embargo, actualmente se están llevando a cabo investigaciones sobre:

- Los genes que causan la OI
- Medicamentos para ayudar a los niños con OI a que crezcan
- Medicamentos para ayudar a que los huesos se vuelvan más fuertes
- Mejoras en las terapias existentes para el manejo de los síntomas
- Avances quirúrgicos

Indicaciones de trasplante de células madre

El trasplante de células madre puede estar indicado para niños con formas graves de OI.

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

Osteopetrosis

Osteopetrosis

◀ English | Spanish ▶

¿Qué es la osteopetrosis?

La osteopetrosis es un síndrome hereditario raro en el que los huesos del cuerpo se vuelven muy densos. Esto resulta de un desequilibrio entre la formación y la reabsorción del hueso. Cuando una persona crece, el cuerpo cambia y la reabsorción del hueso es esencial en la medida en que se forma un hueso nuevo. El desequilibrio se produce cuando el cuerpo no descompone el hueso, lo que provoca huesos gruesos. Hay tres tipos de osteopetrosis: infantil, intermedia y adulta.

La infantil es la forma más grave de la enfermedad con un mal pronóstico que debe ser diagnosticado y atendido rápidamente para prevenir la progresión de los síntomas. Una de las principales preocupaciones es que los huesos densos del cráneo lleguen a ejercer presión sobre los nervios que llegan al rostro desde el cerebro, lo que provoca ceguera y sordera. Los huesos densos también causan un estrechamiento de la médula ósea, que afecta el desarrollo de las células sanguíneas.

¿Cuáles son algunos de los síntomas de la osteopetrosis?

Los siguientes son los síntomas más comunes de la osteopetrosis. Sin embargo, cada niño puede experimentarlos de manera diferente. Los síntomas pueden incluir:

- Huesos densos
- Fracturas de hueso
- Falta de crecimiento
- Dolor
- Dentición tardía e inusual
- Insuficiencia de médula ósea
- Infecciones frecuentes
- Compresión nerviosa
 - » Ceguera
 - » Accidentes cerebro-vasculares
 - » Leucemia que retrasa el desarrollo

¿Cómo se diagnostica la osteopetrosis?

- Rayos X del esqueleto
- Examen físico completo
- Historial médico e historia familiar completos
- Presencia de anemia
- Pruebas genéticas

¿Qué exámenes y procedimientos necesitará mi hijo(a)?

- Se necesitan radiografías de los huesos largos para confirmar el diagnóstico
- Pruebas de sangre que incluyan un recuento sanguíneo completo (CBC) para analizar los glóbulos rojos, los glóbulos blancos, las plaquetas, los niveles de calcio en la sangre y los niveles hormonales
- Posible biopsia de hueso.

¿Cómo se trata la osteopetrosis?

La osteopetrosis infantil se trata con un trasplante de células madre hematopoyéticas (HSCT). El equipo médico determinará el mejor plan de tratamiento para tu hijo(a).

¿Qué tan exitoso es el tratamiento?

- El éxito del HSCT depende de la gravedad de la enfermedad en el momento del trasplante.
- Los síntomas neurológicos como la ceguera y la sordera no se pueden revertir.
- Si la densidad ósea ha progresado y las cavidades de la médula están llenas, el injerto de médula ósea nueva (formación) se verá afectado después del HSCT.
- En general, el HSCT temprano ofrece la mejor posibilidad de limitar los efectos neurológicos y curar la insuficiencia de la médula ósea.

Indicaciones de trasplante de células madre

El HSCT es el único tratamiento curativo para la osteopetrosis. Por lo tanto, un trasplante debe ocurrir tan pronto como se identifique un donante adecuado.

[illegible]

Hemoglobinuria paroxística nocturna

Hemoglobinuria paroxística nocturna

[◀ English](#) | [Spanish ▶](#)

¿Qué es la hemoglobinuria paroxística nocturna?

La hemoglobinuria paroxística nocturna (PNH) es un trastorno sanguíneo poco común que provoca que los glóbulos rojos se descompongan, (hemólisis) a un ritmo más rápido de lo normal. La hemólisis ocurre porque a los glóbulos rojos les falta un importante gen que ayuda a proteger las células del sistema inmunitario. En la PNH, las células sanguíneas carecen de un gen conocido como PIG-A. Cuando los glóbulos rojos se descomponen se libera la hemoglobina en el interior. La hemoglobina es la parte roja de la célula sanguínea que ayuda a transportar oxígeno por todo el cuerpo.

El cuerpo responde a la descomposición de los glóbulos rojos a través de la liberación de hemoglobina en la orina, lo que provoca que el color de la orina sea rojizo u oscuro. La descomposición de los glóbulos rojos puede ocurrir a lo largo del día, pero es más probable que ocurra durante la noche o temprano en la mañana.

Los glóbulos rojos normales cuentan con la protección de las proteínas, que resguardan y protegen a las células del ataque del sistema inmunitario. En la PNH, la médula ósea es más débil de lo normal y tiene dificultades para producir suficientes células sanas. Esto resulta en un bajo número de glóbulos blancos, glóbulos rojos y plaquetas. El médico de tu hijo(a) puede referirse a esto como anemia aplásica o insuficiencia de la médula ósea.

¿Cuáles son algunos de los síntomas de esta enfermedad?

Los siguientes son los síntomas más comunes de la PNH. Sin embargo, cada niño puede experimentar los síntomas de manera diferente. Los síntomas pueden incluir:

- Orina de color más oscuro
- Anemia (bajo conteo de glóbulos rojos)
- Neutropenia (recuento bajo de glóbulos blancos)
- Trombocitopenia (bajo recuento de plaquetas)
- Mayor cansancio
- Dolores de cabeza
- Fácil formación de moretones o sangrado
- Dolor abdominal
- Dolor de espalda
- Coágulos de sangre en el vientre o el cerebro
- Dificultad para respirar, especialmente con el ejercicio.

¿Cómo se diagnostica la PNH?

- Historial médico y familiar completos
- Examen físico
- Examen de médula ósea (tejido blando y esponjoso en el centro de los huesos donde se fabrican las células sanguíneas)
- Examen de sangre para citometría de flujo para determinar el tipo de PNH.

¿Qué exámenes y procedimientos necesitará mi hijo(a)?

- Recuento sanguíneo completo para controlar la hemoglobina
- Prueba de ferritina para medir los niveles de hierro en la sangre
- Citometría de flujo para medir las proteínas faltantes en los glóbulos rojos (p. Ej., CD59).
- El aspirado de médula ósea (porción de líquido) implica extraer una pequeña cantidad de líquido de la médula ósea, y la biopsia de médula ósea (porción de hueso) examina una pequeña porción de tejido extraída del hueso. Las pruebas ayudan al equipo de atención médica a ver qué tan saludable es la médula ósea y si está produciendo la cantidad correcta de células sanguíneas.

¿Cómo se trata la PNH?

La única cura para la PNH es un trasplante de células madre (SCT) de un donante de sangre ya sea un familiar, de alguien no emparentado o del cordón umbilical. Todos los pacientes con PNH también deben vacunarse contra ciertos tipos de bacterias para ayudar a prevenir las infecciones.

El tratamiento sintomático incluye:

- Transfusiones de glóbulos rojos para ayudar a mejorar la anemia
- Terapia de hierro para reemplazar la pérdida de este mineral debido a la descomposición de los glóbulos rojos.

Los medicamentos incluyen:

- El equipo médico determinará el mejor plan de tratamiento para tu hijo(a).

- Los trasplantes entre hermanos con antígenos leucocitarios humanos idénticos han sido usados con gran éxito en ciertos pacientes con PNH. Los trasplantes de células madre de personas no emparentadas también han tenido éxito.
- El injerto de médula ósea (100% de las células del donante) se ha mantenido en pacientes con PNH.

- Pacientes con un grado significativo de neutropenia, trombocitopenia e insuficiencia de la médula ósea
- Problemas graves de coagulación.

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

Síndrome de Shwachman-Diamond

Síndrome de Shwachman-Diamond

[◀ English](#) | [Spanish ▶](#)

¿Qué es el síndrome de Shwachman-Diamond?

El síndrome de Shwachman-Diamond (SDS) es un trastorno genético raro de insuficiencia pancreática que generalmente se presenta en la infancia. Esto ocurre cuando no hay suficientes hormonas pancreáticas o no se producen o secretan enzimas. El páncreas es un órgano en el abdomen ubicado detrás del estómago que produce enzimas que ayudan a digerir proteínas, grasas y carbohidratos, así como a producir insulina y regular el azúcar en la sangre. Como resultado de la falta de enzimas, los pacientes no pueden digerir los alimentos con facilidad y con frecuencia sus heces son grasosas y fétidas. Los pacientes también pueden presentar una insuficiencia de la médula ósea debido a que no hay suficientes glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas en el cuerpo. El 90% de los niños afectados presenta la mutación que causa el SDS y puede ocurrir en todas las razas y grupos étnicos. Los niños afectados nacen con un gen afectado de cada padre (autosómico recesivo).

¿Cuáles son algunos de los síntomas del SDS?

A menudo los síntomas no son específicos y esto puede provocar que haya un retraso en el diagnóstico. Los siguientes son los síntomas más comunes del SDS. Sin embargo, cada niño puede experimentar los síntomas de manera diferente. Los síntomas pueden incluir:

- Diarrea con heces grasosas y fétidas (disfunción del páncreas)
- Crecimiento deficiente y huesos quebradizos (debido a anomalías óseas)
- Infecciones recurrentes o frecuentes
- Sangrado profuso debido a las bajas plaquetas (trombocitopenia)
- Cansancio y piel pálida debido a niveles bajos de glóbulos rojos / hemoglobina (anemia)
- Hígado agrandado y pruebas de sangre hepáticas elevadas

¿Cómo se diagnostica el SDS?

- Historial médico y familiar completo
- Examen físico para buscar hallazgos característicos como anomalías óseas.
- Análisis de sangre, incluyendo pruebas genéticas

¿Qué exámenes y procedimientos necesitará mi hijo(a)?

Análisis de sangre

- Conteo sanguíneo completo (CBC) para medir los glóbulos rojos, los blancos y las plaquetas
- Niveles de enzimas del páncreas para determinar si las cantidades que hay son adecuadas (tripsinógeno e isoamilasa pancreática)
- Niveles de vitaminas (A, D, E, K específicamente)
- Niveles de enzimas hepáticas
- Análisis de sangre para inmunidad específica (inmunoglobulinas, subconjuntos y función de células T y B)
- Se pueden realizar pruebas genéticas.

Evaluaciones de médula ósea

- Aspiración de médula (se toma una pequeña muestra de la parte líquida del centro de los huesos grandes) para ayudar a determinar por qué la médula ósea de tu hijo(a) no está produciendo las células que debería.
- Biopsia de médula ósea (se toma una pequeña muestra de médula ósea del centro de los huesos largos)

Análisis de heces

- Recolección de heces durante 72 horas para evaluar la cantidad de grasa
- Toma de una muestra de heces para comprobar si hay infección.
- Evaluación ósea: estudio del esqueleto (radiografía de varios huesos para determinar la afectación ósea por la enfermedad).

¿Cómo se trata el SDS?

El trasplante de células madre (SCT) es la única cura para la enfermedad. A continuación se exponen las opciones de tratamiento para aliviar algunos de los síntomas del SDS:

Disfunción del páncreas:

- » Complementar cualquier deficiencia de vitaminas
- » Enzimas pancreáticas vía oral para ayudar con la digestión
- » Monitoreo de heces para evaluar la absorción de grasa

- Disfunción de las células sanguíneas (citopenias):
 - » Controlar el conteo sanguíneo completo (CBC) de acuerdo con las indicaciones del equipo médico. Tu hijo(a) puede requerir transfusiones de sangre si los glóbulos rojos están demasiado bajos y una transfusión de plaquetas si las plaquetas están demasiado bajas.
 - » Estudios de médula ósea según lo determine el equipo médico
 - » Es posible que se necesiten antibióticos si el recuento de glóbulos blancos de tu hijo(a) es demasiado bajo, ya que tampoco podrá combatir las infecciones.
- Otros tratamientos posibles:
 - » Cirugía para ayudar a tratar los problemas óseos de tu hijo(a)

El equipo médico determinará el mejor plan de tratamiento para tu hijo(a).

¿Qué tan exitoso es el tratamiento?

Muchos de estos tratamientos ayudan a controlar los problemas y los síntomas de la enfermedad pero no la curan, el trasplante de células madre (SCT) es la única opción curativa.

Indicaciones de trasplante de células madre

- Si el niño tiene un hermano con antígenos leucocitarios humanos (HLA) compatibles. Algunos pacientes también han recibido un trasplante de un donante de células madre no emparentado.
- Si la insuficiencia de la médula ósea ha avanzado.
- Los tratamientos del trasplante se ajustarán para reducir la toxicidad y los efectos secundarios, ya que los niños con SDS son más sensibles a los efectos secundarios del tratamiento.

Notas del equipo médico de tu hijo(a)

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

Inmunodeficiencia combinada severa

Inmunodeficiencia combinada severa ◀ English | Spanish ▶

¿Qué es la inmunodeficiencia combinada severa?

La inmunodeficiencia combinada severa (SCID) es un grupo de trastornos hereditarios causados por un defecto en el sistema inmunitario. La SCID se denomina inmunodeficiencia “combinada” porque afecta la función de dos tipos de células que combaten las infecciones. Como resultado, los linfocitos T y B (glóbulos blancos especializados producidos en la médula ósea y la glándula del timo para combatir las infecciones) aparecen reducidos o rotos. Cuando el sistema inmunitario no funciona correctamente, el cuerpo del niño no puede combatir las infecciones. La SCID a menudo se conoce como síndrome del “niño burbuja”.

Hay 14 formas de SCID. La forma más común es causada por un problema en un gen que se encuentra en el cromosoma X y afecta sólo a los hombres. Las mujeres pueden ser portadoras de esta condición. Otra forma de SCID es causada por la deficiencia de una enzima (una proteína) que se necesita para que los linfocitos se desarrollen.

¿Cuáles son algunos de los síntomas de la SCID?

Los síntomas de la SCID generalmente se desarrollan durante los primeros meses de vida. Los siguientes son los síntomas más comunes; sin embargo, cada niño puede experimentar los síntomas de manera diferente. Los síntomas pueden incluir:

- Frecuentes infecciones en los pulmones
- de oído y sinusitis que no responden a los antibióticos
- Desarrollo de una infección después de recibir una vacuna viva (por ejemplo, rotavirus)
- Crecimiento y desarrollo deficientes
- Neumonía (infección
- Meningitis (infección de la médula espinal)
- Septicemia (infección del flujo sanguíneo)
- Infecciones crónicas de la piel
- Infecciones por hongos en la boca y el área del pañal
- Diarrea.

¿Cómo se diagnostica la SCID?

El diagnóstico de la SCID generalmente se realiza durante el primer año de vida según lo siguiente:

- Historial médico completo e historia familiar
- Examen físico

- Análisis de sangre específicos y posibles radiografías
- Evaluación de los recién nacidos (actualmente disponible en 12 estados y Puerto Rico)

¿Qué exámenes y procedimientos necesitará mi hijo?

- Análisis de sangre:
 - » Recuento sanguíneo completo (CBC): comprueba si hay una disminución en el número de linfocitos (glóbulos blancos que ayudan a combatir las infecciones)
 - » Inmunoglobulinas: los niveles de anticuerpos en la sangre (IgA, IgE e IgM) serán bajos
 - » Respuesta de células T ante mitógenos: comprueba la respuesta de las células T ante una sustancia química. No hay una respuesta típica o ésta es baja (esto significa que el niño no puede combatir una infección porque la respuesta de las células T no está funcionando).
- La radiografía de tórax puede realizarse o no. El propósito de ésta es ver la glándula del timo. El timo es un órgano que se encuentra en la parte superior del tórax, detrás del esternón, donde las células inmunitarias llamadas linfocitos T maduran y se multiplican en los primeros años de vida.

¿Cómo se trata la SCID?

El trasplante de células madre (SCT) es la única opción curativa. A continuación encontrarás las opciones de tratamiento para ayudar a aliviar los síntomas:

- Llevar de inmediato al niño a un inmunólogo pediátra (un médico que se especializa en anomalías del sistema inmunitario)
- Precauciones básicas
 - » Evitar las multitudes, los ambientes sucios y las personas enfermas
 - » Estricto lavado de manos
 - » Uso de medicamentos para tratar cualquier infección activa. En algunos casos, si la infección es grave, es posible que tu hijo deba ser hospitalizado para recibir estos medicamentos por vía intravenosa (es decir, IV):

- Los antibióticos combaten las infecciones bacterianas
- Los antimicóticos combaten las infecciones por hongos
- Los antivirales combaten ciertas infecciones virales
 - » Evitar vacunas vivas (rotavirus, varicela, sarampión, paperas, rubéola [MMR])
- La Inmunoglobulina Intravenosa (IVIG) es un producto sanguíneo administrado por vía intravenosa que proporciona anticuerpos temporales para tratar y proteger a tu hijo contra algunas de las infecciones a las que es susceptible.
- Actualmente se está estudiando la terapia génica.

El equipo médico determinará el mejor plan de tratamiento para tu hijo.

¿Qué tan exitoso es el tratamiento?

Los medicamentos y la IVIG pueden mantener temporalmente sanos a los niños con SCID, pero a la larga casi todos los pacientes con SCID requerirán un trasplante de células madre.

Para tener una mayor posibilidad de éxito, el trasplante generalmente se realiza con la médula ósea de un hermano. Sin embargo, la médula ósea de los padres también es aceptable. Algunos niños no tienen familiares que sean donantes adecuados, en es caso, los médicos pueden usar células madre de un donante no emparentado.

La probabilidad de un buen resultado también es mayor si el trasplante se realiza dentro de los primeros 3 meses de vida.

Algunos pacientes con SCID requieren quimioterapia antes del trasplante. La quimioterapia destruye las células de la médula ósea para dejar espacio a las células donadas y ayudar a evitar que las células inmunitarias del niño ataquen a las células donadas. Algunos niños con SCID pueden no necesitar quimioterapia, especialmente si tienen muy pocas células inmunitarias. El uso de quimioterapia depende de la gravedad de la deficiencia inmunológica, el tipo de SCID, del donante utilizado y de las recomendaciones del médico de tu hijo.

Indicaciones de trasplante de células madre

El SCT proporciona a los pacientes con SCID un sistema inmunológico funcional capaz de protegerlos de las infecciones. Es una cura para la enfermedad y es altamente efectivo en la mayoría de los pacientes.

Notas del equipo médico de tu hijo

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

Síndrome de Wiskott Aldrich

Síndrome de Wiskott Aldrich

◀ English | Spanish ▶

¿Qué es el síndrome de Wiskott Aldrich?

El síndrome de Wiskott Aldrich (WAS) es un trastorno hereditario del sistema inmunológico caracterizado por un sistema inmunológico que funciona mal, lo que puede ocasionar infecciones frecuentes. Las células sanguíneas que ayudan a controlar el sangrado, llamadas plaquetas, disminuyen, lo que puede provocar que tu hijo sangre fácilmente. El WAS es causado por una mutación en un gen que afecta el sistema inmunológico. Un gen es un código de instrucciones heredado que le dice al cuerpo cómo crear cada célula y proteína.

La mutación que causa el WAS afecta a un gen en el cromosoma X que proviene de la madre. Los trastornos heredados del cromosoma X aparecen sólo en los hombres. Una madre con el gen mutado no tendrá la enfermedad, pero será portadora y le pasará el gen mutado a sus hijos. A pesar de que las madres mismas no experimentan ningún síntoma físico por la mutación, pueden portarlo y pueden transmitirlo a sus hijos varones.

¿Cuáles son algunos de los síntomas del WAS?

Los síntomas del WAS generalmente se desarrollan poco después del nacimiento o en el primer año de vida. Los siguientes son los síntomas más comunes del WAS. Sin embargo, cada niño puede experimentar los síntomas de manera diferente. Los síntomas pueden incluir:

- Bajos niveles de plaquetas (células que ayudan a mantener el sangrado del cuerpo bajo control)
 - » Hematomas inexplicables
 - » Sangrado fácil en las encías y hemorragias nasales frecuentes
 - » Petequias (pequeños puntos rojos o morados debajo de la piel)
 - » Sangre en las deposiciones
- Eczema (erupción con picazón) de la piel
- Infecciones frecuentes debido a muy pocas células B y T (es decir, las células que ayudan a combatir las infecciones y que producen anticuerpos)
 - » Infecciones de oídos y sinusitis
 - » Neumonía
- Los niños con WAS están en riesgo de desarrollar:

- » Enfermedades autoinmunes porque el cuerpo está expuesto a otras enfermedades y se “ataque a sí mismo”
- » Anemia
- » Artritis
- » Enfermedad inflamatoria del intestino (IBD): un grupo de enfermedades que causan hinchazón del colon y del intestino delgado
- » Nefritis (inflamación de los riñones)
- » Linfoma y otros tipos de cáncer

¿Cómo se diagnostica el WAS?

Generalmente, el diagnóstico del WAS se considera en el caso de los varones con hematomas o sangrado fácil (habitualmente si se nota al nacer), un historial de infecciones frecuentes o según lo siguiente:

- Historial médico completo e historia familiar
- Examen físico del niño
- Análisis de sangre específicos
- Infecciones frecuentes
- Presencia de un trastorno autoinmune o linfoma

¿Qué exámenes y procedimientos necesitará mi hijo?

Generalmente, el diagnóstico del WAS se realiza durante el primer año de vida. Sin embargo, como es un trastorno hereditario, está presente desde el momento del nacimiento. Tu hijo puede necesitar las siguientes pruebas:

- Análisis de sangre
 - » Conteo sanguíneo completo (CBC): mostrará si hay una disminución en el número de plaquetas (células que ayudan a la sangre a coagular) y si el tamaño de las plaquetas es más pequeño de lo normal
 - » Inmunoglobulinas: los niveles de anticuerpos en la sangre serán bajos, específicamente la Inmunoglobulina IgM
 - » Niveles de proteína WAS: ausencia o disminución de la proteína WAS en los glóbulos blancos

- » Títulos de anticuerpos específicos: mide la disminución de la respuesta de los anticuerpos a las vacunas
- » Pruebas genéticas específicas: mutaciones en el gen WASP en el cromosoma X.

¿Cómo se trata el WAS?

El trasplante de células madre (SCT) es la única opción curativa. A continuación se presentan las opciones de tratamiento para ayudar a aliviar los síntomas del WAS:

- Remitir al niño con un inmunólogo pediatra (un médico que se especializa en el tratamiento del sistema inmune)
- Precauciones básicas
 - » Evitar las multitudes, los ambientes sucios y las personas enfermas.
 - » Estricto lavado de manos
 - » Antibióticos, antimicóticos y medicamentos antivirales para tratar cualquier infección activa o para su prevención
- La inmunoglobulina intravenosa (IVIG) se administra para proporcionar anticuerpos temporales que ayudan a proteger a tu hijo de las infecciones.
- Transfusiones de plaquetas y / o transfusiones de sangre
- Medicamentos (antibióticos y esteroides)
- Esplenectomía para extirpar el bazo y aumentar así el número de plaquetas.

El equipo médico determinará el mejor plan de tratamiento para tu hijo.

¿Qué tan exitoso es el tratamiento?

Los medicamentos y la IVIG pueden mantener temporalmente sanos a los niños con WAS, pero casi todos los pacientes con WAS requerirán un trasplante de células madre.

Con el fin de tener las mejores posibilidades de éxito, el trasplante generalmente se realiza con la médula ósea o la sangre del cordón umbilical de un hermano. Algunos niños no tienen familiares que sean donantes adecuados, por lo que los médicos pueden usar células madre de un donante no emparentado.

La probabilidad de un buen resultado también es mayor si el trasplante se realiza, de ser posible, temprano en la vida del niño

Indicaciones de trasplante de células madre

Indicaciones de trasplante de células madre

El trasplante de células madre proporciona a los pacientes con WAS células saludables que forman sangre y que producen plaquetas normales y células T y B. Es una cura para la enfermedad y es altamente efectiva en la mayoría de los pacientes.

Notas del equipo médico de tu hijo.
