



Krabbe Disease

Krabbe Disease is not included in the routine newborn screen (NBS) in Georgia. However, if you want your baby tested for Krabbe, there are resources available to help.

Krabbe is a serious disorder that can cause the protective layer around the nerve cells in the brain to weaken. Without this layer, the brain cannot work as it should.

Krabbe is very rare and only affects about 1 in 100,000 people in the United States. Doctors have had some success in treating Krabbe but treatment must begin as soon as possible.

Plans for screening must begin before the birth of the child. The test must be ordered by your child's doctor. The cost of Krabbe screening is the family's responsibility.

How to get Krabbe Screening

If you choose to have your baby screened for Krabbe, your child's doctor can order the screening through any of the laboratories listed below:

Hunter's Hope:

huntershope.org/newborn-screening

Perkin Elmer Genetics:

perkinelmer.com/genetics

EGL Genetics:

egl-eurofins.com

It is important that the Krabbe tests are collected within a few days of birth and sent immediately to the chosen lab. Talk with your child's doctor about who will collect the sample for Krabbe screening once your baby is born.

Results will be sent to your child's doctor. If the results are abnormal, the doctor should immediately contact the geneticist on call at Children's Healthcare of Atlanta.

If you have questions about Krabbe screening, please contact one of the following:

NBS Short-term Follow-up Program:

404.778.8560

NBS Program Office:

404.657.4143

Georgia Public Health Laboratory:

404.327.7900



La Enfermedad de Krabbe

La enfermedad de Krabbe no está incluida en el examen de rutina del recién nacido (NBS, por sus siglas en inglés) en Georgia. Sin embargo, si desea que a su bebé se le haga la prueba de Krabbe, hay recursos disponibles para ayudarlo.

La enfermedad de Krabbe es un trastorno grave que puede causar que la capa protectora alrededor de las células nerviosas en el cerebro se debiliten. Sin esta capa, el cerebro no puede funcionar como debería.

La enfermedad de Krabbe es muy inusual y solo afecta a aproximadamente a 1 de cada 100,000 personas en los Estados Unidos. Los médicos han tenido algo de éxito en el tratamiento de Krabbe, pero el tratamiento debe comenzar tan pronto como sea posible.

Los planes para el examen deben comenzar antes de que nazca el bebé. La prueba debe ser ordenada por el médico de su bebé. El costo del examen para diagnosticar Krabbe es responsabilidad de la familia.

Cómo hacerse la prueba de Krabbe

Si decide que se le haga a su bebé la prueba de Krabbe, el médico de su niño puede solicitar el examen a través de cualquiera de los laboratorios que se indican a continuación:

Hunter's Hope:

huntershope.org/newborn-screening

Perkin Elmer Genetics:

perkinelmer.com/genetics

EGL Genetics:

egl-eurofins.com

Es importante que los exámenes de Krabbe se hagan a los pocos días de nacer y se envíen inmediatamente al laboratorio elegido. Hable con el médico de su niño acerca de quién va a tomar la muestra para el examen de Krabbe una vez que nazca su bebé.

Los resultados serán enviados al médico de su niño. Si los resultados son anormales, el médico debe ponerse en contacto inmediatamente con el genetista de guardia en el Children's Healthcare of Atlanta.

Si usted tiene preguntas acerca del examen de Krabbe, póngase en contacto con uno de los siguientes:

Programa de seguimiento de NBS a corto plazo:

404.778.8560

Oficina del Programa NBS:

404.657.4143

Laboratorio de Salud Pública de Georgia:

404.327.7900