



UNIVERSIDAD  
CATÓLICA  
DE CUENCA

**UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA**

*Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo*

**UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR**

**CARRERA DE MEDICINA**

**SÍNDROME DE WISKOTT-ALDRICH: REPORTE DE  
CASO**

**PROYECTO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL  
TÍTULO DE MÉDICO**

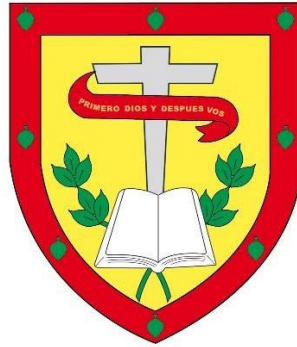
**AUTOR: ADRIANA KATHERINE GUZMÁN OCHOA**

**DIRECTOR: DR. CARLOS ROLANDO ESPINOZA CARDENAS**

**CUENCA - ECUADOR**

**2025**

**DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO**



**UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA**

*Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo*

**UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR**

**CARRERA DE MEDICINA**

**SÍNDROME DE WISKOTT-ALDRICH: REPORTE DE CASO**

**PROYECTO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL TÍTULO DE MÉDICO**

**AUTOR: ADRIANA KATHERINE GUZMÁN OCHOA**

**DIRECTOR: DR. CARLOS ROLANDO ESPINOZA CARDENAS**

**CUENCA - ECUADOR**

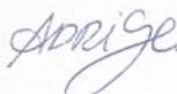
**2025**

**DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO**

### DECLARATORIA DE AUTORÍA Y RESPONSABILIDAD

**Adriana Katherine Guzmán Ochoa** portador(a) de la cédula de ciudadanía N° **0105472641**. Declaro ser el autor de la obra: **"Síndrome de Wiskott-Aldrich: Reporte de caso."**, sobre la cual me hago responsable sobre las opiniones, versiones e ideas expresadas. Declaro que la misma ha sido elaborada respetando los derechos de propiedad intelectual de terceros y eximo a la Universidad Católica de Cuenca sobre cualquier reclamación que pudiera existir al respecto. Declaro finalmente que mi obra ha sido realizada cumpliendo con todos los requisitos legales, éticos y bioéticos de investigación, que la misma no incumple con la normativa nacional e internacional en el área específica de investigación, sobre la que también me responsabilizo y eximo a la Universidad Católica de Cuenca de toda reclamación al respecto.

Cuenca, 11 de septiembre de 2025



F: .....

**Adriana Katherine Guzmán Ochoa**  
C.I. **0105472641**

## CERTIFICACIÓN DEL DIRECTOR / TUTOR

Certifico que el presente trabajo denominado " **Síndrome de Wiskott-Aldrich: Reporte de caso.**" realizado por **GUZMAN OCHOA ADRIANA KATHERINE** con documento de identidad No. **0105472641**, previo a la obtención del título profesional de Médico, ha sido asesorado, supervisado y desarrollado bajo mi tutoría en todo su proceso, cumpliendo con la reglamentación pertinente que exige la Universidad Católica de Cuenca y los requisitos que determina la investigación científica.

Cuenca, 11 de Septiembre de 2025



CARLOS ROLANDO  
ESPINOZA CÁRDENAS

**Dr. Carlos Rolando Espinoza Cárdenas**  
**DIRECTOR / TUTOR**

## **DEDICATORIA**

Dedico esta tesis con todo mi corazón a mi familia: a Pablo, Lorena, Jennifer y María Gracia, cuyo inquebrantable apoyo ha sido mi impulso durante este arduo camino.

A mis tíos, abuelitos y amigos, quienes han estado a mi lado a lo largo de estos años, brindándome su amor y aliento en cada paso de este viaje.

A todos ustedes, les debo este logro y les agradezco de todo corazón por creer en mí y por ser mi inspiración constante.

## **AGRADECIMIENTO**

Quiero expresar mi más profundo agradecimiento a mi familia, cuyo incondicional apoyo y compañía han sido fundamentales a lo largo de este proceso. Su amor y respaldo me han dado la fuerza necesaria para superar cada desafío.

Asimismo, extiendo mi gratitud a Vanessa Guzmán, por su invaluable guía, paciencia y conocimiento. Su orientación ha sido esencial para el desarrollo de este trabajo. A mi tutor de tesis, Rolando Espinoza, mi sincero agradecimiento por su constante ayuda y dedicación en cada paso de la realización de este caso. Su compromiso y disposición fueron invaluable para alcanzar este logro.

## RESUMEN

El Síndrome de Wiskott Aldrich es una inmunodeficiencia primaria ligada al cromosoma X, es de rara incidencia con 1 – 4 casos por millón de varones nacidos vivo. El fenotipo clásico puede llegar a desarrollar un cuadro de autoinmunidad siendo la más común la anemia hemolítica seguida de vasculitis y en menor porcentaje enfermedad inflamatoria intestinal y enfermedades renales. Este caso reporta un paciente masculino de 1 año y 3 meses de edad diagnosticado con Síndrome de Wiskott Aldrich de fenotipo clásico quien experimentó problemas de salud desde su nacimiento incluyendo neumonías a repetición, anemia, trombocitopenia y episodios de sangrado. Acudió a casa de salud por presentar emesis y deposiciones líquidas amarillentas, con moco, sin sangre. Durante el examen físico se observó una descompensación marcada, manifestada por palidez, taquicardia y astenia. Paraclínicos confirmaron la presencia de anemia hemolítica y resultó notable la trombocitosis. Los estudios de imagen revelaron la presencia de un extenso infarto esplénico, agregando una complicación adicional al cuadro clínico del paciente. Aunque la autoinmunidad y la anemia hemolítica son complicaciones comunes en este síndrome, su rasgo distintivo es la trombocitopenia. Por lo tanto, resulta notable que el paciente presentara trombocitosis, lo cual fue un factor relevante en el desarrollo de un infarto esplénico extenso que requirió una esplenectomía para su resolución.

**Palabras clave:** Autoinmunidad, Infarto esplénico, Reporte de caso, Síndrome de Wiskott Aldrich, Trombocitosis.

**ABSTRACT**

Wiskott-Aldrich Syndrome is a primary immunodeficiency linked to the X chromosome; its rare incidence is 1 - 4 cases per million male live births. The classic phenotype can lead to the development of autoimmunity, with hemolytic anemia being the most common, followed by vasculitis, and, in a lower percentage, inflammatory bowel disease and kidney diseases. This case reports on a one-year-and-three-month-old male patient diagnosed with Wiskott-Aldrich Syndrome of classic phenotype who experienced health problems since birth, including recurrent pneumonia, anemia, thrombocytopenia, and bleeding episodes. He presented to the hospital due to emesis and yellowish liquid stools with mucus, but no blood. During the physical examination, marked decompensation was observed, manifested by pallor, tachycardia, and asthenia. Paraclinical tests confirmed the presence of hemolytic anemia and thrombocytosis. Radiology studies revealed the presence of an extensive splenic infarction, adding further complications to the patient's clinical picture. Although autoimmunity and hemolytic anemia are common complications in this syndrome, its hallmark is thrombocytopenia. Therefore, it is significant that the patient presented thrombocytosis, which was a relevant factor in the development of an extensive splenic infarction that required a splenectomy for resolution.

**Keywords:** Autoimmunity, Splenic infarction, Case report, Wiskott-Aldrich Syndrome, Thrombocytosis.

## ÍNDICE

|                                |    |
|--------------------------------|----|
| RESUMEN.....                   | 7  |
| ABSTRACT .....                 | 8  |
| INTRODUCCIÓN .....             | 10 |
| REPORTE DEL CASO .....         | 11 |
| INFORMACIÓN DEL PACIENTE.....  | 11 |
| HALLAZGOS CLINICOS.....        | 11 |
| LÍNEA DE TIEMPO .....          | 12 |
| EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA.....    | 12 |
| INTERVENCIÓN TERAPÉUTICA.....  | 14 |
| SEGUIMIENTO Y RESULTADOS ..... | 16 |
| DISCUSIÓN .....                | 16 |
| PERSPECTIVA DEL PACIENTE ..... | 20 |
| CONCLUSIONES.....              | 21 |
| BIBLIOGRAFÍA .....             | 22 |
| ANEXOS.....                    | 24 |

## INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Wiskott Aldrich (SWA) es una inmunodeficiencia primaria poco común ligada al cromosoma X que se presenta en aproximadamente 1 de cada 100.000 de varones nacidos vivos (1). Esta enfermedad es causada por mutaciones de pérdida de función en el gen WAS, que codifica la proteína de Wiskott-Aldrich (WASp). La WASp se expresa en las células hematopoyéticas que afecta en los procesos de células de linaje mieloide y linfoide, la migración y adhesión celular, fagocitosis autofagia y regulación inflamatoria (2,3).

La presentación clásica del SWA incluye una tríada de microtrombocitopenia, infecciones recurrentes y eccema. Estos pacientes también pueden presentar complicaciones autoinmunes y un riesgo elevado de desarrollar neoplasias. Por este motivo, es fundamental un abordaje temprano para iniciar el tratamiento, que puede incluir el trasplante de médula ósea o la terapia génica. (2,4).

La autoinmunidad es común en pacientes con SWA, con aproximadamente el 40% desarrollando alguna forma de enfermedad autoinmune (5,4). Las principales manifestaciones de autoinmunidad incluyen anemia hemolítica autoinmune (AIHA), vasculitis, enfermedad renal y artritis crónica. (4, 6).

La AIHA es la manifestación autoinmune más prevalente en pacientes con SWA, representando entre el 30% y el 85% de los casos autoinmunes. La frecuencia de AIHA en estos pacientes varía entre el 8% y el 36%. La edad promedio de inicio de AIHA es entre los 13.7 y 17.5 meses, usualmente desarrollándose antes de los 5 años de edad. Las manifestaciones clínicas más comunes incluyen anemia, ictericia y hepatoesplenomegalia. La prueba de Coombs suele ser positiva, aunque solo el 5% de los pacientes con AIHA presentan anticuerpos antinucleares positivos (7).

En la literatura, no se han reportado casos de pacientes con SWA y autoinmunidad que presenten trombocitosis, dado que una característica distintiva de esta patología es la trombocitopenia. Tampoco se han observado casos en los que los pacientes desarrollen un infarto esplénico extenso, que puede llevar a una esplenectomía. Este caso se presenta para destacar estas manifestaciones atípicas.

## **REPORTE DEL CASO**

### **Información del paciente**

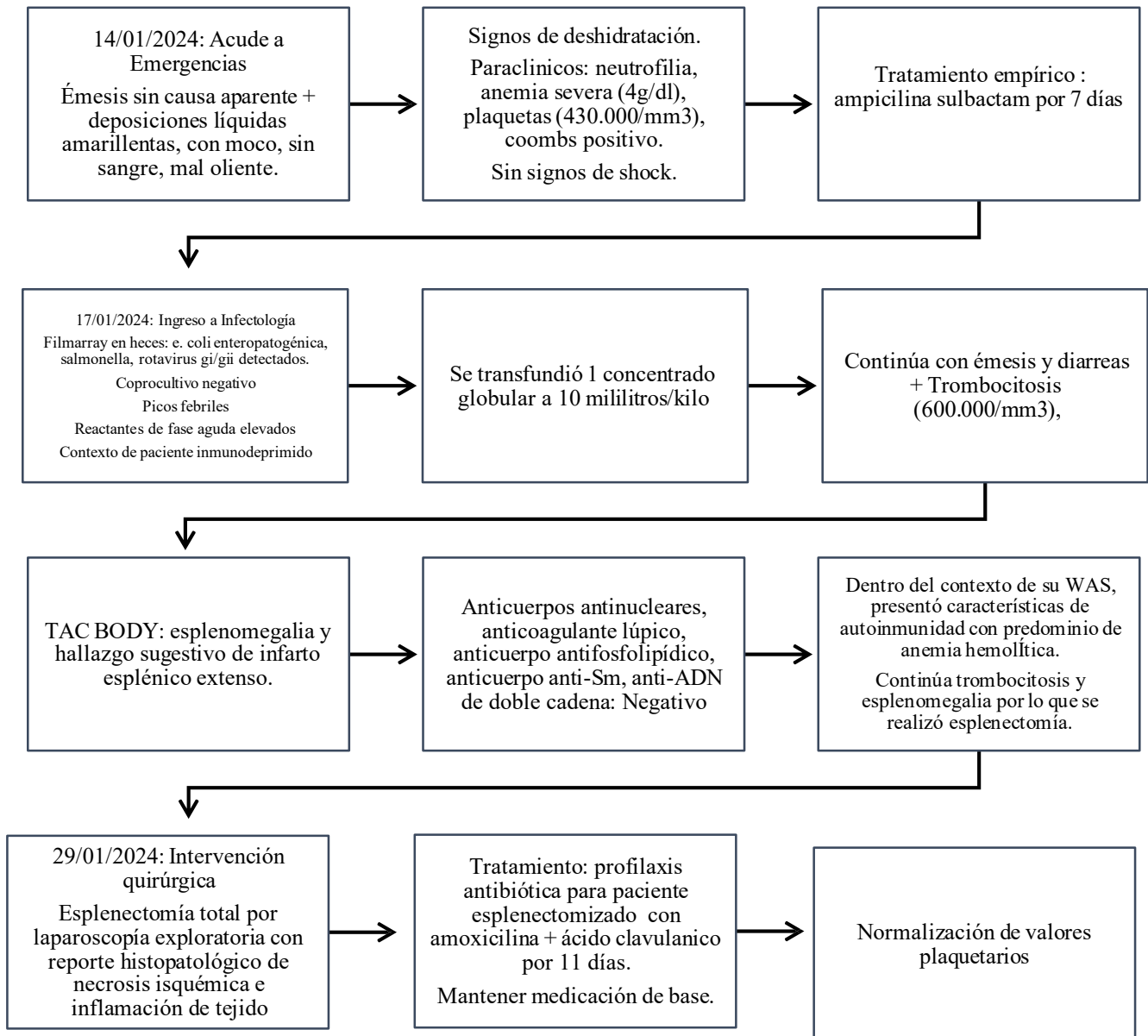
Paciente masculino de un año y tres meses de edad, con antecedentes familiares de fallecimiento de un primo debido al síndrome de Wiskott-Aldrich, y sin antecedentes perinatales de importancia. Desde los 2 meses de edad, fue hospitalizado en múltiples ocasiones debido a episodios de anemia, trombocitopenia, eccema leve, neumonías a repetición y episodios de sangrado, con mejoría posterior. Ante la sospecha de inmunodeficiencia primaria, se realizó exámenes moleculares que confirmaron el diagnóstico de Síndrome de Wiskott Aldrich y se encuentra a la espera de trasplante de médula ósea.

A la edad de un año y tres meses de edad, el paciente presentó exacerbación de su enfermedad de base, el Síndrome de Wiskott-Aldrich, desarrollando autoinmunidad que inició con episodios de émesis alimentaria, deposiciones líquidas amarillentas, fatiga y astenia.

### **Hallazgos clínicos**

Al cumplir 1 año de edad el paciente es llevado al hospital pediátrico por presentar descompensación de su enfermedad de base, el Síndrome de Wiskott Aldrich. Acudió por presentar émesis alimentaria sin causa aparente más deposiciones líquidas amarillentas, con moco, sin sangre, mal oliente. En el examen físico, se observó palidez en el paciente, astenia y taquicardia. A la palpación, se identificó esplenomegalia.

## Línea de tiempo



**Figura 1:** Línea del tiempo

**Fuente:** Elaboración propia

## Evaluación diagnóstica

Paciente acudió a emergencias por émesis y deposiciones líquidas para lo cual se realizó exámenes de laboratorio donde se resaltó los siguientes hallazgos neutrofilia, anemia severa con hemoglobina 4 g/dl, prueba de Coombs positiva y plaquetas en rango normal

430.000/mm<sup>3</sup>, junto con elevación de lactato deshidrogenasa (LDH) y aumento de reticulocitos lo que es compatible con la anemia hemolítica.

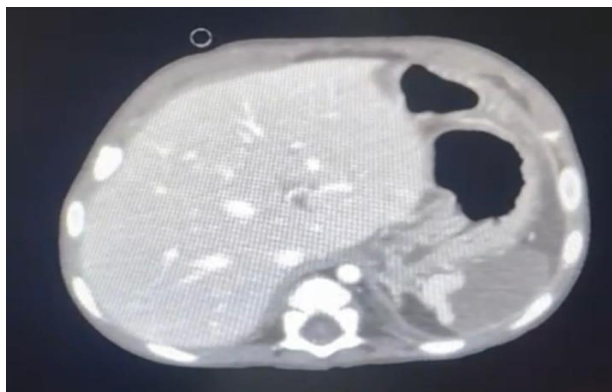
Con este cuadro clínico, se sospechó que el paciente experimentó una descompensación de su enfermedad de base, el Síndrome de Wiskott Aldrich, junto con una posible patología gastrointestinal, por lo que se inició un tratamiento antibiótico empírico. Posteriormente, se realizó un análisis de heces mediante Filmarray donde se detectó E. coli enteropatógena, Salmonella y rotavirus GI/GII y se inició tratamiento dirigido. Los coprocultivos resultaron negativos. Además, en los exámenes de laboratorio se detectó un aumento en los reactantes de fase aguda.

A pesar del tratamiento dirigido administrado, el paciente no mostró mejoría. Continuó descompensado con vómitos, diarrea y, además, trombocitosis con un valor de 600.000/mm<sup>3</sup>. La ecografía abdominal reveló esplenomegalia.

Para investigar posibles focos de infección, se realizó una tomografía computarizada corporal total (TAC BODY) que reportó bazo de tamaño prominente, heterogéneo por la presencia de área hipodensa que ocupa la mayoría del parénquima con densidades de atenuación de hasta 40 uh la misma que no capta contraste, hallazgo sugestivo infarto esplénico extenso (Figura 1).

Posteriormente, se descartaron enfermedades autoinmunes mediante pruebas de anticuerpos antinucleares, anticoagulante lúpico, anticuerpo antifosfolípido, anticuerpo Anti-Smith y anticuerpos anti-ADN de doble cadena.

Dentro del contexto de Síndrome de Wiskott Aldrich, el paciente presentó características de autoinmunidad, principalmente de anemia hemolítica. Ante la persistencia de la trombocitosis y la esplenomegalia, se optó por realizar una esplenectomía total por laparoscopia con reporte histopatológico manifestó necrosis isquémica e inflamación de tejido.



**Figura 2.** TAC BODY: infarto esplénico extenso

**Fuente:** extraído de exámenes complementarios del paciente

Alrededor del 40% de los pacientes con síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS) desarrollan autoinmunidad, y una de las principales manifestaciones es la anemia hemolítica autoinmune. Por lo tanto, la presentación clínica del paciente inicialmente sugirió la sospecha de que podía haber desarrollado una enfermedad autoinmune. Sin embargo, los exámenes serológicos descartaron esta posibilidad, y llamó la atención el cuadro de trombocitosis, que finalmente evolucionó hacia un infarto esplénico extenso.

Otro desafío que surgió es abordar la situación de una madre que muestra indiferencia y ha abandonado el cuidado del paciente en dos ocasiones sin conocimiento del personal de salud, lo cual plantea preocupaciones sobre la aprobación del trasplante internacional. Como respuesta, se propuso implementar cambios en los cuidadores para prevenir el síndrome del cuidador quemado y garantizar un cuidado adecuado para el paciente.

### **Intervención terapéutica**

El tratamiento empírico que se realizó al inicio, consistió en la administración de ampicilina sulbactam durante 7 días, junto con metilprednisolona, diluida en 100 mililitros de solución salina, administrada intravenoso cada 24 horas durante 5 días consecutivos y se transfundió 1 concentrado globular a 10 mililitros/kilo.

A pesar de estas intervenciones, el cuadro del paciente no presentaba mejoría y persistían la trombocitosis, los vómitos y la diarrea. A través de la TAC BODY se logró identificar el infarto esplénico extenso y se realizó una esplenectomía laparoscópica, posterior se inició una profilaxis antibiótica con amoxicilina más ácido clavulánico durante 11 días.

Posteriormente, el paciente se mantuvo con fármacos de soporte mientras se espera la realización del tratamiento definitivo, que en este caso consiste en el trasplante de células madre, el cual está en proceso de tramitación.

No se obtuvo una respuesta favorable. Se realizó una TAC abdominal donde se llegó al diagnóstico de infarto esplénico extenso, se inicia con tromboprolifaxis y posteriormente se realiza intervención quirúrgica, esplenectomía total laparoscópica.

Se mantiene tratamiento convencional de soporte para pacientes con WAS hasta que se realice el trasplante:

- Valganciclovir 90 miligramos vía oral cada 12 horas (32 miligramos/kilo/día) por 25 días. Para la prevención de infecciones recurrentes por virus de herpes simple y citomegalovirus se ocupa dosis profilácticas.
- Trimetopin con sulfametoxazol 30 miligramos vía oral diario (150 mg/m<sup>2</sup> de trimetoprim y 750 mg/m<sup>2</sup> de sulfametoxazol). Se usa dosis profilácticas para prevenir neumonía por *Pneumocystis jirovecii*.
- Fluconazol 35 miligramos vía oral diario (5 mg/kg/día). Se da dosis profilácticas para prevenir infecciones producidas por hongos, principalmente *Candida*.
- Amoxicilina más ácido clavulánico 100 miligramos vía oral cada día (20miligramos/kilo/día). Dosis profilaxis por asplenia.
- Prednisona 12.5 miligramos (3 mililitros) vía oral cada día por 15 días (jarabe de 20 miligramos/5mililitros). Disminuir la dosis cada 15 días a 10 miligramos (2.5 mililitros), después a 7.5 miligramos (2 mililitros), después a 5 miligramos (1 mililitros). Por manifestaciones autoinmunes del paciente.
- Se mantiene con la administración mensual de inmunoglobulina 781 mg/kg/dosis, 5 gramos totales.

Además, se da suplementación con

- Ácido fólico 2 miligramos vía oral cada día
- Sulfato de zinc 5 miligramos vía oral diario.

## Seguimiento y resultados

Después de la esplenectomía, durante su hospitalización, el paciente recibió múltiples transfusiones de concentrado de glóbulos rojos y oxígeno debido a una descompensación hemodinámica. Posteriormente, se mantuvo hemodinámicamente estable con niveles de hemoglobina superiores a 7g/dl. Sin embargo, por su enfermedad de base, experimentó otra descompensación sin respuesta a corticoides, por lo que se administró rituximab en cuatro dosis, lo que resultó en una mejoría significativa del cuadro clínico.

## DISCUSIÓN

En 1994, Sullivan y colaboradores señalaron que aproximadamente el 40% de pacientes con síndrome de Wiskott-Aldrich presentan manifestaciones autoinmunes (7, 8). Este estudio resaltó que la autoinmunidad es un factor de riesgo para desarrollar malignidad. Desde entonces, la autoinmunidad se ha reconocido ampliamente en pacientes con SWA y se considera un indicador crucial para prever resultados y pronósticos clínicos (8).

Un estudio realizado en España entre 1997 y 2017 reveló que esta patología exhibe un espectro clínico variable, que va desde manifestaciones leves como la trombocitopenia aislada, hasta complicaciones graves con potencial mortalidad, tales como hemorragias, inmunodeficiencias, autoinmunidad y cáncer. En la variante clásica del síndrome de Wiskott-Aldrich, se caracteriza por una marcada inmunodeficiencia que puede dar lugar a complicaciones autoinmunes y aumentar la susceptibilidad a neoplasias hematológicas malignas (9).

El caso presentado ilustra esta descripción, evidenciando la presentación más severa del SWA, conocida como SWA clásico, caracterizado por microtrombocitopenia, eccema recurrente e infecciones frecuentes. En este contexto, el paciente desarrolló autoinmunidad, principalmente manifestada como anemia hemolítica. Este ejemplo subraya la complejidad del SWA y la importancia de entender sus diversas manifestaciones clínicas para un adecuado diagnóstico y manejo clínico.

La anemia hemolítica autoinmune (AIHA) es una manifestación autoinmune recurrente en pacientes con WAS, reportada con una frecuencia que varía entre 40% al 85%, seguida de la vasculitis con 1,5% a 29% (2, 7,10). Estudios revelaron que esta condición suele manifestarse en la infancia, frecuentemente antes de los 5 años, y se presenta clínicamente

con anemia, ictericia y hepatoesplenomegalia. En algunos pacientes, se han detectado anticuerpos antinucleares positivos, y en ciertos casos, las pruebas de Coombs también han dado resultados positivos (7).

En el caso del paciente discutido, se observó que presentaba manifestaciones clínicas consistentes con anemia hemolítica al acudir a emergencias, evidenciadas principalmente por la anemia severa, prueba de Coombs positivo, esplenomegalia. Sin embargo, los análisis de anticuerpos antinucleares, anticoagulante lúpico, anticuerpo antifosfolipídico, anticuerpo anti-Sm, anti-ADN de doble cadena resultaron negativos a diferencia de lo que encontramos en la literatura donde algunos pacientes pueden tener positivo los anticuerpos antinucleares.

Se confirmó la presencia de autoinmunidad lo que sugirió que el paciente estaba desarrollando AIHA en el contexto del SWA. Esta observación refuerza la importancia de considerar la AIHA como una complicación significativa en pacientes con SWA y subraya la variabilidad en la presentación clínica y los marcadores serológicos asociados con esta condición en diferentes casos.

El tratamiento para el síndrome de Wiskott-Aldrich se basa en un enfoque convencional y de apoyo que aborda las diversas manifestaciones clínicas y complicaciones asociadas. Este enfoque incluye el uso de antibióticos profilácticos, como el trimetoprim-sulfametoxazol o la azitromicina, para prevenir la neumonía por *Pneumocystis jirovecii* y otras infecciones oportunistas. Se recomienda el uso de aciclovir para prevenir infecciones por herpes simple, candidiasis recurrente y viremia por citomegalovirus (2,11). Todas estas medidas se tomaron en cuenta para el tratamiento de este paciente. Se mantuvo con tratamientos profilácticos antivirales con el valganciclovir, el trimetropin con sulfametoxazo, fluconazol para evitar patologías fúngicas.

Blancas Galicia y colaboradores enfatizan la importancia del tratamiento profiláctico con gammaglobulina intravenosa (IVIG) en pacientes con SWA desde el momento diagnóstico. Blancas Galicia y colaboradores destacan la indicación de IVIG en todos los pacientes con infecciones bacterianas recurrentes, sugiriendo una dosis profiláctica recomendada de 400 mg/kg/mes (10). Por otro lado, Rivers y colaboradores señalan que la administración de inmunoglobulina se realiza preferentemente por vía subcutánea, con el objetivo de alcanzar una dosis total mensual (2). Es esencial considerar estas

perspectivas al diseñar estrategias de tratamiento personalizadas para pacientes con SWA, en este caso la gammaglobulina se colocó intravenoso.

En casos de hemorragias significativas, se considera el uso prudente de transfusiones de plaquetas, con la precaución adicional de irradiar los productos sanguíneos (11).

Las transfusiones de plaquetas deben reservarse para situaciones de sangrado grave que no puedan controlarse con medidas conservadoras, como en el caso de hemorragias del sistema nervioso central. Es importante evitar estas transfusiones a menos que sea absolutamente necesario para evitar riesgos innecesarios para el paciente (10).

En el caso del paciente mencionado, que presentaba un cuadro de anemia severa al acudir al centro de salud, se requirió realizar transfusiones de concentrado globular para estabilizar su condición, a pesar de que estas no son recomendadas. Sin embargo, se tomó en consideración la necesidad de irradiar los productos sanguíneos, siguiendo las recomendaciones para evitar una enfermedad de injerto contra huésped, especialmente porque actualmente, el paciente reportado en este caso se encuentra a la espera de un trasplante de médula ósea.

Además, se sugiere el uso intermitente de inmunosupresores en pacientes que presentan manifestaciones autoinmunes asociadas con el SWA. Este enfoque terapéutico integral tiene como objetivo controlar los síntomas, evitar posibles complicaciones y potenciar la calidad de vida de las personas con SWA (11).

Los avances en el ámbito de la nutrición, tratamiento antimicrobiano, el uso preventivo de gammaglobulina intravenosa y los trasplantes de médula ósea o células madre han contribuido a mejorar la calidad de vida e incrementar la esperanza de vida de los pacientes con WAS (10). En el caso específico del paciente mencionado, mientras estaba en proceso de evaluación para un trasplante de médula ósea, se optó por la administración de gammaglobulina intravenosa como medida para mantener su salud y bienestar hasta que se pudiera realizar el trasplante.

El tratamiento de las manifestaciones autoinmunes presenta un desafío clínico que a menudo requiere el uso de terapias inmunosupresoras. Entre los fármacos utilizados se incluyen la ciclofosfamida, azatioprina, inmunoglobulina intravenosa, rituximab, ciclosporina, plasmaféresis y tacrolimus, aunque los resultados pueden variar. En pacientes con trombocitopenia inmune (AIT) y hemorragias significativas, se prefieren dosis altas de IgIV y corticosteroides orales o parenterales como terapia de primera línea, mientras que rituximab se reserva para casos refractarios. La esplenectomía se considera efectiva para aumentar y, a menudo, normalizar los recuentos plaquetarios en casos de trombocitopenia refractaria (1). En el caso que el paciente presente anemia hemolítica refractaria, al no contar en el país con inmunomoduladores orales como ciclosporina, se deberá de administrar rituximab.

Estudios sugieren que la esplenectomía puede ser beneficiosa en ciertos pacientes con síndrome de Wiskott-Aldrich o trombocitopenia ligada al cromosoma X (XLT), ya que puede revertir la trombocitopenia y detener la tendencia hemorrágica al aumentar el número de plaquetas circulantes. No obstante, es importante tener en cuenta que la esplenectomía no conlleva mejoras en los procesos autoinmunes asociados y puede aumentar el riesgo de septicemia (10,12). Por lo tanto, en pacientes que están considerando un tratamiento definitivo con trasplante de médula ósea, la esplenectomía está contraindicada o sólo deben de realizarla en situaciones de emergencia y estos pacientes requieren profilaxis antibiótica de por vida. (10, 11, 13).

En el caso reportado, el paciente presentó una complicación como es un cuadro de autoinmunidad con predominio de anemia hemolítica por lo que tras terapias fallidas. Finalmente, se optó por realizar una esplenectomía laparoscópica, lo que resultó en una mejoría significativa del cuadro clínico del paciente y, sobre todo, en la normalización de los niveles de plaquetas.

La presencia de un infarto esplénico extenso es una complicación poco documentada en la literatura médica, y no se han reportado casos similares hasta el momento. Esta falta de información subraya la necesidad de realizar más estudios y actualizaciones sobre este tema. Investigaciones adicionales podrían ayudar a comprender mejor las causas, el manejo y las implicaciones clínicas de esta complicación, lo que contribuiría a optimizar la atención y el pronóstico de los pacientes afectados.

En pacientes con síndrome de Wiskott-Aldrich en su forma clásica, se observa la triada de eccema, infecciones recurrentes y microtrombocitopenia (14). Sin embargo, en el caso presentado, la descompensación fue notable debido a un cuadro de autoinmunidad, especialmente anemia hemolítica, sumado a una infección resistente al tratamiento. Esta combinación probablemente contribuyó al desarrollo de un infarto esplénico. Esta presentación atípica subraya la complejidad del manejo de este síndrome y destaca la importancia de una atención médica personalizada. Es esencial identificar y tratar de manera temprana las complicaciones para mejorar los resultados en estos pacientes.

Por otro lado, la interacción entre variantes genéticas y la predisposición a la autoinmunidad es un tema de gran interés en el estudio del síndrome de Wiskott-Aldrich (SWA). Mientras que algunas variantes genéticas han sido objeto de investigación exhaustiva en relación con la autoinmunidad, otras, como la que presenta el paciente, aún no han sido documentadas en la literatura científica (3, 15).

Este caso clínico destaca la variante WAS: C.636>A (P.TYR212\*) de SWA que hasta ahora no ha sido reportada en estudios previos. Esta falta de información impide realizar conclusiones definitivas sobre su potencial impacto en la autoinmunidad. Aunque se ha establecido que el SWA clásico puede estar asociado con la autoinmunidad en ciertos casos, la ausencia de estudios sobre esta variante específica subraya la necesidad de investigaciones adicionales para comprender su relación con la autoinmunidad.

Es esencial reconocer que cada variante genética puede tener efectos en la fisiopatología del Síndrome de Wiskott Aldrich y su asociación con la autoinmunidad. La falta de estudios sobre esta variante específica resalta la importancia de investigar más a fondo su influencia en la respuesta inmunitaria del paciente.

## **PERSPECTIVA DEL PACIENTE**

Familiares decidieron no emitir ningún comentario en este momento por lo cual no se incluye en el trabajo.

## CONCLUSIONES

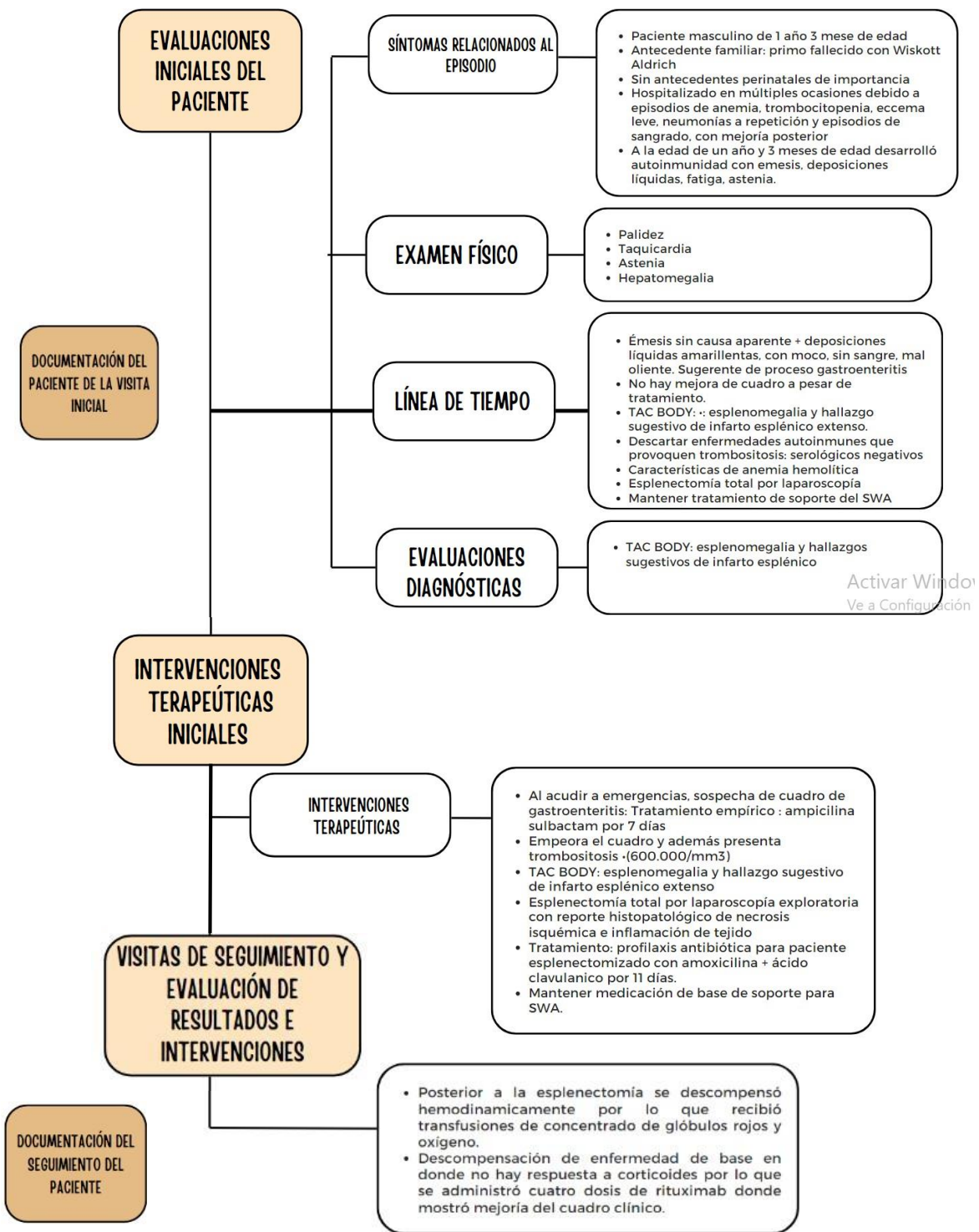
- La autoinmunidad y la anemia hemolítica son complicaciones comunes en este síndrome, su rasgo distintivo es la trombocitopenia. Por lo tanto, resulta notable que el paciente presentara trombocitosis, lo cual fue un factor relevante en el desarrollo de un infarto esplénico extenso que requirió una esplenectomía para su resolución.
- La AIHA puede ser indicativa de pronósticos clínicos desfavorables. Su detección temprana y tratamiento son fundamentales para mejorar los resultados.
- Es importante diseñar estrategias de tratamiento personalizadas considerando las manifestaciones clínicas individuales y las complicaciones asociadas. Esto puede incluir el uso de inmunosupresores, transfusiones de plaquetas y, en casos selectos, la esplenectomía.
- La falta de información sobre ciertas complicaciones, como el infarto esplénico extenso, destaca la necesidad de realizar más estudios para entender mejor las causas, el manejo y las implicaciones clínicas de estas situaciones. La investigación adicional puede mejorar la atención y pronóstico de los pacientes que tienen SWA.

**BIBLIOGRAFÍA**

1. Malik MA, Masab M. Wiskott-Aldrich Syndrome. 2023
2. Rivers E, Worth A, Thrasher AJ, Burns SO. How I manage patients with Wiskott Aldrich syndrome. *Br J Haematol.* 2019;185(4):647–55.
3. Massaad MJ, Ramesh N, Geha RS. Wiskott-Aldrich syndrome: a comprehensive review. *Ann N Y Acad Sci.* 2013;1285(1):26–43.
4. Sereni L, Castiello MC, Villa A. Platelets in Wiskott-Aldrich syndrome: Victims or executioners? *J Leukoc Biol.* 2018;103(3):577–90
5. Buchbinder D, Nugent D, Fillipovich A. Wiskott–Aldrich syndrome: diagnosis, current management, and emerging treatments. *Appl Clin Genet.* 2014;55.
6. Chen N, Zhang Z-Y, Liu D-W, Liu W, Tang X-M, Zhao X-D. The clinical features of autoimmunity in 53 patients with Wiskott–Aldrich syndrome in China: a single-center study. *Eur J Pediatr.* 2015;174(10):1311–8.
7. Sudhakar M, Rikhi R, Loganathan SK, Suri D, Singh S. Autoimmunity in wiskott–Aldrich syndrome: Updated perspectives. *Appl Clin Genet.* 2021;14:363–88.
8. Sullivan KE, Mullen CA, Blaese RM, Winkelstein JA. A multiinstitutional survey of the Wiskott-Aldrich syndrome. *J Pediatr.*;125(6):876–85.
9. Guerrero Espejo A, Tomás Dols S, Gestal MC. Síndrome de Wiskott-Aldrich en España: incidencia, mortalidad y sesgo de género durante 21 años. *Rev Clin Esp.* 2023;223(5):262–9.
10. Blancas-Galicia L, Escamilla-Quiroz C, Yamazaki-Nakashimada MA. Wiskott-Aldrich Syndrome: An updated review. *Alergia.* 2011;58(4).
11. Ochs HD, Filipovich AH, Veys P, Cowan MJ, Kapoor N. Wiskott-Aldrich syndrome: Diagnosis, clinical and laboratory manifestations, and treatment. *Biol Blood Marrow Transplant.* 2009;15(1):84–90.

12. Bichet DG. Vasopressin receptors in health and disease. *Kidney Int.* 1996;49(6):1706–11.
13. Albert MH, Notarangelo LD, Ochs HD. Clinical spectrum, pathophysiology and treatment of the Wiskott–Aldrich syndrome. *Curr Opin Hematol.* 2011;18(1):42–8.
14. Bildik HN, Cagdas D, Ozturk Kura A, Oskay Halacli S, Sanal O, Tezcan I. Clinical, Laboratory Features and Clinical Courses of Patients with Wiskott Aldrich Syndrome and X–linked Thrombocytopenia–A single center study. *Immunol Invest.* 2022;51(5):1272–83.
15. Cunha-Carneiro ML, Xavier-Andrade M, Bacarini-Leite LF, Mosca T, Carvalho Neves Forte W. Síndrome de Wiskott-Aldrich con plaquetas de tamaño normal y mutación c.295C>T en el gen WAS. Informe de caso. *Rev Alerg Mex.* 2023;69(4):228–31.

**ANEXOS**



**GLOSARIO:**

- **Anemia hemolítica:** Una condición en la cual hay una destrucción acelerada de los glóbulos rojos en la sangre, lo que lleva a una disminución en los niveles de hemoglobina y la capacidad de transporte de oxígeno.
- **Autoinmunidad:** Es un fenómeno en el cual el sistema inmunológico del cuerpo ataca por error a sus propias células y tejidos, causando enfermedades autoinmunes.
- **Eccema:** Una afección cutánea crónica que se caracteriza por la inflamación, enrojecimiento, picazón y descamación de la piel.
- **Émesis:** Otro término para referirse al vómito, es decir, la expulsión del contenido gástrico a través de la boca.
- **Esplenomegalia:** El agrandamiento anormal del bazo, que puede ser causado por diversas condiciones médicas, como infecciones, trastornos del sistema inmunológico o cáncer.
- **Filmarray:** Un tipo de prueba molecular que permite detectar simultáneamente múltiples patógenos en muestras clínicas, como bacterias, virus y hongos.
- **Hemodinámica:** El estudio del movimiento y la circulación de la sangre en el cuerpo, incluyendo la presión sanguínea, el flujo sanguíneo y la función del corazón y los vasos sanguíneos.
- **Infarto esplénico:** Ocurre cuando hay un bloqueo en la irrigación sanguínea del bazo, lo que puede resultar en la muerte del tejido esplénico.
- **Inmunodeficiencia primaria:** Un grupo de trastornos genéticos en los cuales el sistema inmunológico no funciona correctamente, lo que aumenta la susceptibilidad a infecciones recurrentes y enfermedades autoinmunes.
- **Inmunosupresores:** Medicamentos que se utilizan para suprimir la respuesta del sistema inmunológico, generalmente en el contexto de trasplantes de órganos o para tratar enfermedades autoinmunes.
- **Linaje mielóide:** Una categoría de células sanguíneas que se originan en la médula ósea y que incluye a los glóbulos blancos (excepto los linfocitos), los glóbulos rojos y las plaquetas.
- **Reporte de caso:** Un documento médico que describe detalladamente un caso clínico particular, incluyendo síntomas, diagnóstico, tratamiento y resultados.
- **Síndrome de Wiskott-Aldrich:** Es un trastorno genético que afecta al sistema inmunológico y se caracteriza por infecciones recurrentes, trombocitopenia (baja cantidad de plaquetas) y eczema.
- **Síndrome del cuidador quemado:** Un término que describe el agotamiento físico, emocional y mental que pueden experimentar las personas que cuidan a pacientes enfermos o discapacitados de manera prolongada.

- TAC BODY: Tomografía Axial Computarizada de cuerpo completo, una técnica de imagen médica que permite obtener imágenes detalladas de las estructuras internas del cuerpo.
- Trombocitosis: Es un trastorno en el cual hay un exceso de plaquetas en la sangre, lo que puede aumentar el riesgo de coagulación sanguínea.

### AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO INSTITUCIONAL

Adriana Katherine Guzmán Ochoa portador(a) de la cédula de ciudadanía N° 0105472641. En calidad de autor/a y titular de los derechos patrimoniales del Proyecto de Titulación "Síndrome de Wiskott-Aldrich: Reporte de caso." de conformidad a lo establecido en el artículo 114 Código Orgánico de la Economía Social de los Conocimientos, Creatividad e Innovación, reconozco a favor de la Universidad Católica de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos y no comerciales. Autorizo además a la Universidad Católica de Cuenca, para que realice la publicación de éste trabajo de titulación en el Repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Cuenca, 11 de septiembre de 2025



F: .....  
**Adriana Katherine Guzmán Ochoa**  
C.I. 0105472641