



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

INMUNODEFICIENCIA TIPO WISKOTT ALDRICH

DESCRIPCIÓN:

También llamada Eczema, Trombocitopenia e Inmunodeficiencia y Síndrome de Aldrich, se caracteriza por presentar infecciones recurrentes, eczema y disminución del número de plaquetas en sangre y como consecuencia mayor tendencia al sangrado.

Su causa es desconocida, aunque sabemos que se hereda como un rasgo genético recesivo ligado al cromosoma X, por lo que la enfermedad se expresa solamente en los varones; habiéndose localizado el gen responsable de la enfermedad en brazo corto del cromosoma X.

Gracias a la biología molecular se puede realizar diagnóstico prenatal, y en aquellos casos en que se conozca con antelación, es aconsejable realizar cesárea debido al riesgo de hemorragia craneal durante el parto.

El tratamiento curativo consiste en el trasplante de médula ósea o de células progenitoras de cordón umbilical.

Para prevenir y tratar las infecciones se administran antibióticos y gammaglobulina intravenosa. Han de evitarse los golpes, sobre todo en niños, para prevenir el sangrado.

El tratamiento solo está indicado en casos severos y se administrarían corticoides y gammaglobulinas endovenosas a dosis elevadas, si esto no funciona está indicada la extirpación del bazo.

Si los pacientes tuviesen complicaciones graves debidas a una sepsis, obligatoriamente tendría que tratarse de forma preventiva con penicilina.

Esta enfermedad es tratada fundamentalmente por: pediatras, inmunólogos y hematólogos.

SÍNTOMAS:

-Infecciones de repetición: especialmente otitis, neumonías y sinusitis.

-Hemorragias: como sangrado nasal y bucal, sangre digerida en las deposiciones, o manchas y puntos hemorrágicos en la piel. Un pequeño porcentaje puede sufrir hemorragia craneal.

-Eczemas que aparecen normalmente durante el primer año de vida.

-En algunos casos enfermedades autoinmunes y tumores.

ASOCIACIÓN DE AFECTADOS:

Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras (FEDER)

C/ Enrique Marco Dorta, 6 local

41018 Sevilla 954989892 FAX: 954989893