

SÍNDROME DE ALPORT: UNA GLOMERULOPATÍA IMPORTANTE E INFRECLENTE

Garrote Molpeceres R¹, Sáez García LM², Gutiérrez Zamorano M², Alonso Ferrero J², Pino Vázquez MA².
Unidad de Nefrología Pediátrica¹. Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario de Valladolid².

DECLARACIÓN DE POTENCIALES CONFLICTOS DE INTERESES

SÍNDROME DE ALPORT: UNA GLOMERULOPATÍA IMPORTANTE E INFRECUE

Relativas a esta presentación existen las siguientes relaciones que podrían ser percibidas como potenciales conflictos de intereses:

NO EXISTEN POTENCIALES CONFLICTOS DE INTERESES

Inserte el nombre de todos los autores:

Garrote Molpeceres R¹, Sáez García LM², Gutiérrez Zamorano M², Alonso Ferrero J², Pino Vázquez MA². Unidad de Nefrología Pediátrica¹. Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario de Valladolid².

INTRODUCCIÓN: SÍNDROME DE ALPORT



Arthur Cecil Alport (1880-1959)

Enfermedad hereditaria glomerular con tres patrones de herencia:

1. Ligado a X (10-15% “de novo”)
2. Autosómica (AR-AD)
3. Digénica

Desconocida en < 5%

Causada por **alteraciones del colágeno tipo IV de la membrana basal glomerular**

Espectro de manifestaciones clínicas, no necesariamente simultáneas:

1. Hematuria glomerular
2. Hipoacusia neurosensorial no congénita
3. Alteraciones oculares (córnea-cristalino-retina)
4. Riesgo variable de evolución a enfermedad renal terminal según genotipo - fenotipo

Diagnostic evaluation for Alport syndrome



ÁRBOL GENEALÓGICO

AUDIOMETRÍA OFTALMOLOGÍA

ESTUDIO GENÉTICO

BIOPSIA RENAL MO-IF-ME

Kashtan CE. Clinical manifestations, diagnosis, and treatment of Alport syndrome (hereditary nephritis). In: UptoDate, Mattoo TK, Glassock RJ, ed. Wolters Kluwer, 2022.

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS

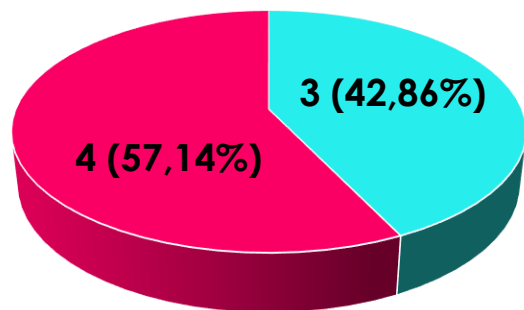
- El Síndrome de Alport (SdA) constituye una glomerulopatía severa que conduce a enfermedad renal crónica (ERC).
- **Objetivos:** Conocer las características del paciente pediátrico afecto de síndrome de Alport para efectuar un diagnóstico y tratamiento precoces.

MÉTODOS

- Estudio descriptivo ambispectivo de los pacientes diagnosticados de síndrome de Alport en una consulta de Nefrología pediátrica de un hospital de tercer nivel en los últimos 15 años.
- Revisión de historias clínicas.

RESULTADOS

SEXO



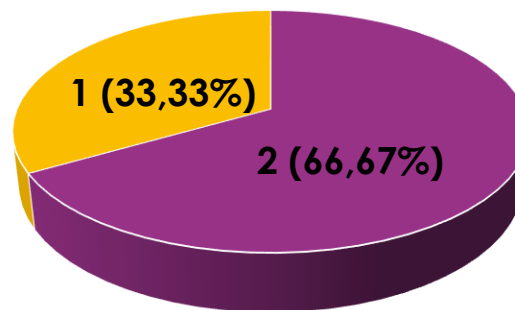
■ VARONES ■ MUJERES

N = 7 casos de Sd de Alport

Edad media al diagnóstico en varones = 9 (8-10) años

Edad media al diagnóstico en mujeres = 11 (10-12,5) años

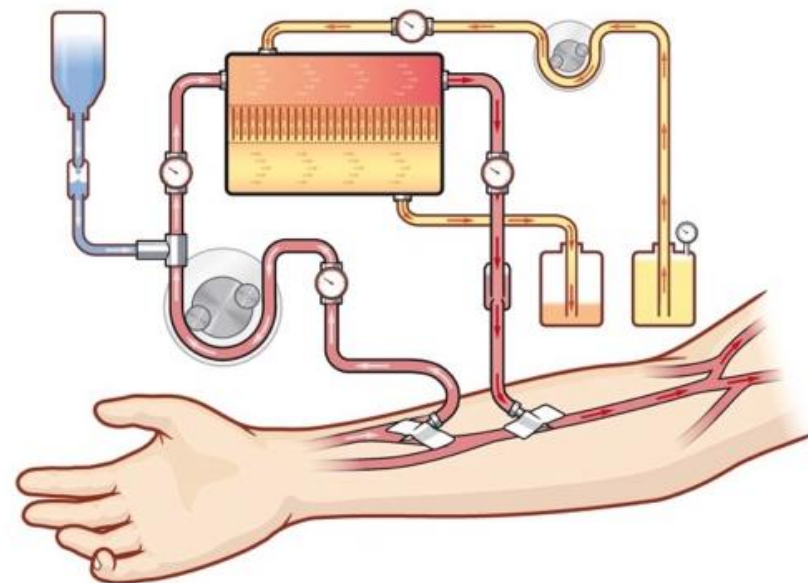
ANTECEDENTES FAMILIARES



■ CONSANGUINIDAD ■ NO CONSANGUINIDAD

N = 3 familias

En las **2 familias consanguíneas** no se había podido realizar **consejo genético** por no tener el diagnóstico de la enfermedad previamente



Necesidad de diálisis / hemodiálisis y trasplante renal en varios miembros de las familias consanguíneas

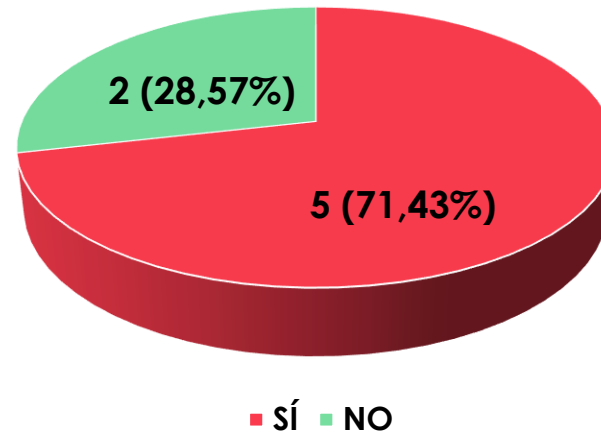
RESULTADOS



**Motivo de consulta =
HEMATURIA franca indolora diaria
en todos**, ausencia de
traumatismo abdominal, no
ingesta de tóxicos ni
medicaciones habituales

Todos presentaron **hematíes dismórficos
(>5% acantocitos)** en el sedimento urinario

PROTEINURIA

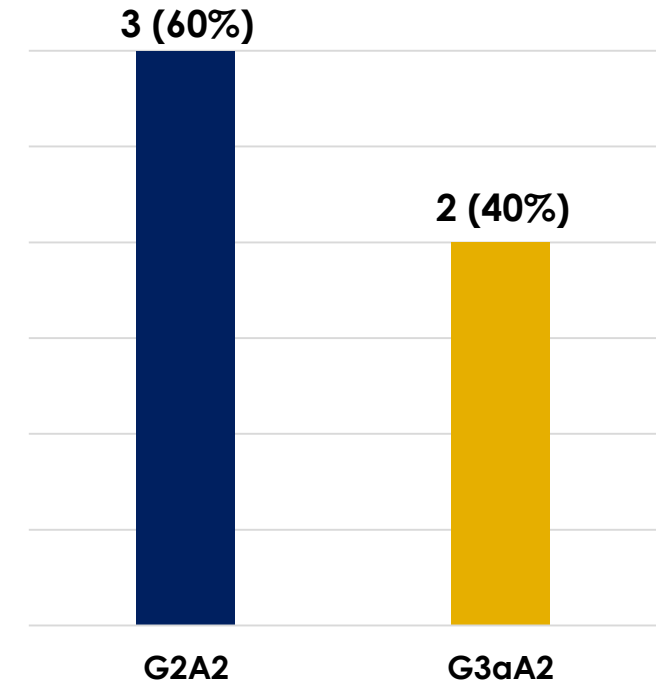


Proteinuria significativa no nefrótica
Cociente medio de Prot/Cr orina =
0,82 (0,49 - 1,15)



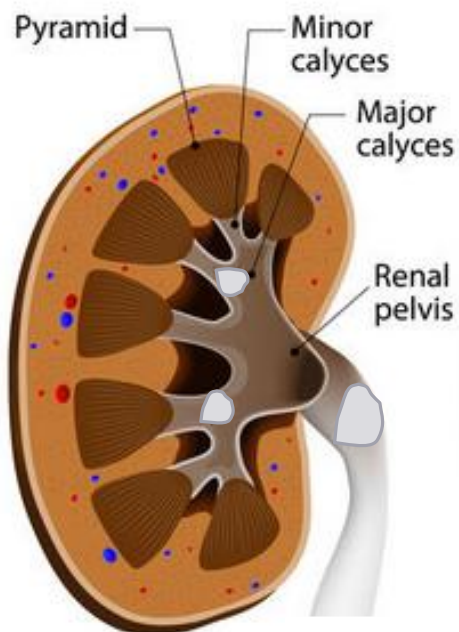
7 (100%) tenían TA normal
(Task Force for Blood
Pressure)

ESTADIO KDIGO ERC 2012



N = 5 pacientes con alteración de la
función renal
Filtrado glomerular estimado por creatinina
plasmática (fórmula de Schwartz 2009)

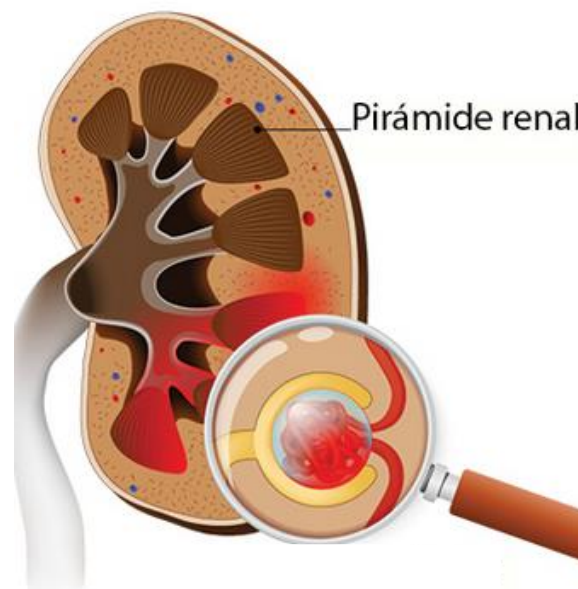
RESULTADOS



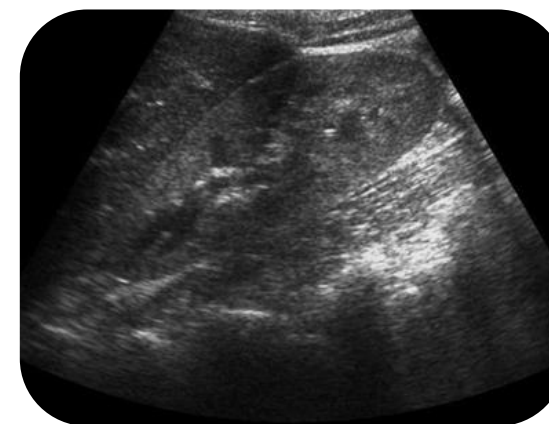
**Estudio de riesgo
litogénico negativo**



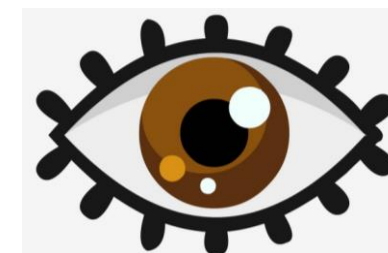
**Urocultivos y serologías
víricas y bacterianas
negativas**



**Estudio inmunológico
(complemento,
inmunoglobulinas): normales**

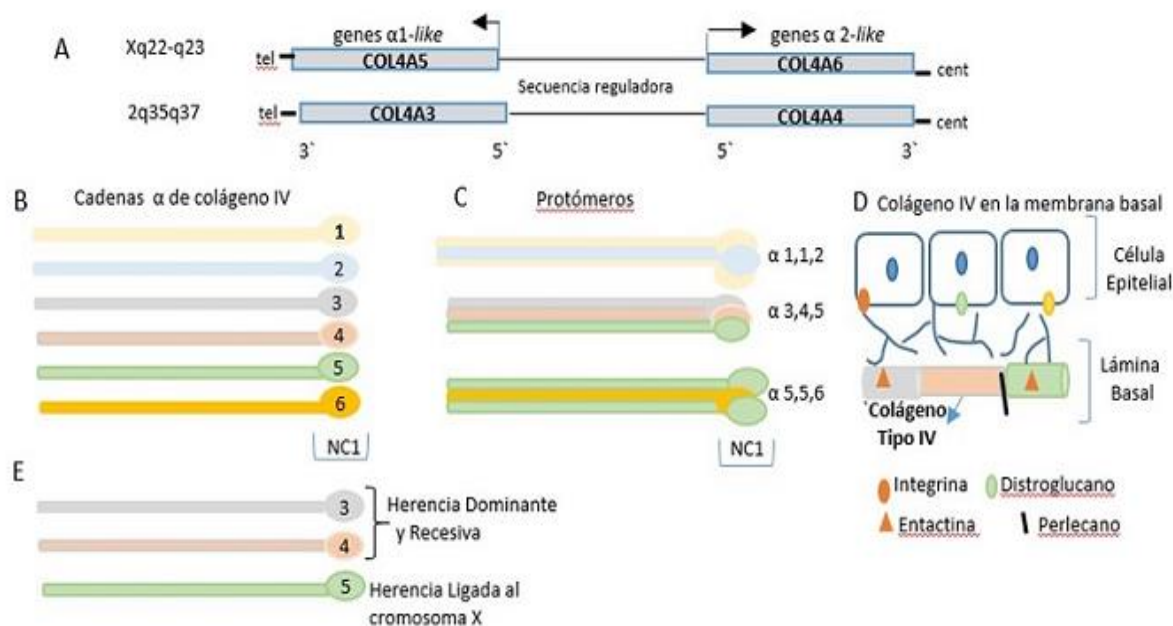


**Ecografía abdominal-doppler
renal = cierto grado de
hiperecogenicidad cortical
bilateral en 3 pacientes**



**Exploraciones Oftalmológica
y Otorrinolaringológica
normales en todos**

RESULTADOS



Courville, Núñez-Samudio, Landires, et al. Alport Syndrome: Update in Pathophysiology, Genetics, Diagnosis, and Treatment. Rev Nefrol Dial Traspl. 2021;41(1):62-71.

EVOLUCIÓN CLÍNICA

5 pacientes con proteinuria en tratamiento con **Losartán**, con disminución o desaparición de la proteinuria

Consejos en consulta /seguimiento estrecho:

- Mantener buen estado de hidratación
- Evitar el exceso de sal en las comidas
- Evitar la ingesta de tóxicos y AINES
- Control periódico de la función renal
- Prevención de hábitos tóxicos en adolescentes
- Consejo genético / Consulta de transición

Estudio genético de collagenopatías compatible en todos con diagnóstico de Sd de ALPORT

- 6 Pacientes con heterocigosis de 1 variante patogénica ligada a X (gen COL4A5) tipo missense
- 1 paciente de sexo mujer una mutación en el gen COL4A5 de novo

CONCLUSIONES

- El **Síndrome de Alport** es una **glomerulopatía hereditaria** por alteración del colágeno IV (cadenas $\alpha3/\alpha4/\alpha5$), integrante de la membrana basal glomerular, ojos y oídos; secundaria a mutaciones en COL4A3, COL4A4 o COL4A5.
- La **hematuria** es su **síntoma guía**.
- Existe **correlación genotipo-fenotipo** según el tipo de mutación, con distinta progresión a ERC, pudiendo enlentecerse con tratamiento precoz.
- Una vez diagnosticada la enfermedad es **fundamental realizar adecuado consejo genético**.

MUCHAS GRACIAS POR SU ATENCIÓN