

NO IGNORARÁS OTRA MICROHEMATURIA MÁS

Autores: Guillamo, C¹. Cabezas, B¹. Escobar, H.D¹. Navarro, J.P¹. García Díaz, J.D². Blázquez, C.^{1,2}

Institución: 1. Hospital Universitario de Torrejón; 2. Hospital Príncipe de Asturias.

INTRODUCCIÓN

La **microhematuria** puede estar presente en un 1% de las orinas recogidas en pediatría.

Sin embargo, por razones epidemiológicas es improbable que el síndrome de Alport (SA) pueda manifestarse de este modo durante la primera infancia.

El despistaje familiar y los síntomas extrarenales, sobre todo auditivos y oftalmológicos, sumado a una microhematuria persistente puede alertarnos de la sospecha clínica de esta enfermedad rara, pero cuyo diagnóstico precoz es clave para mejorar su pronóstico a largo plazo.

NIÑA DE 10 AÑOS DE EDAD

No antecedentes personales ni familiares de interés

SERVICIO DE URGENCIAS ESTUDIO DE FIEBRE

Presencia de microhematuria de probable origen glomerular (7 hematíes/mm³)



CONSULTA DE NEFROLOGÍA SE CONFIRMA LA MICROHEMATURIA EN 3 DETERMINACIONES AISLADAS

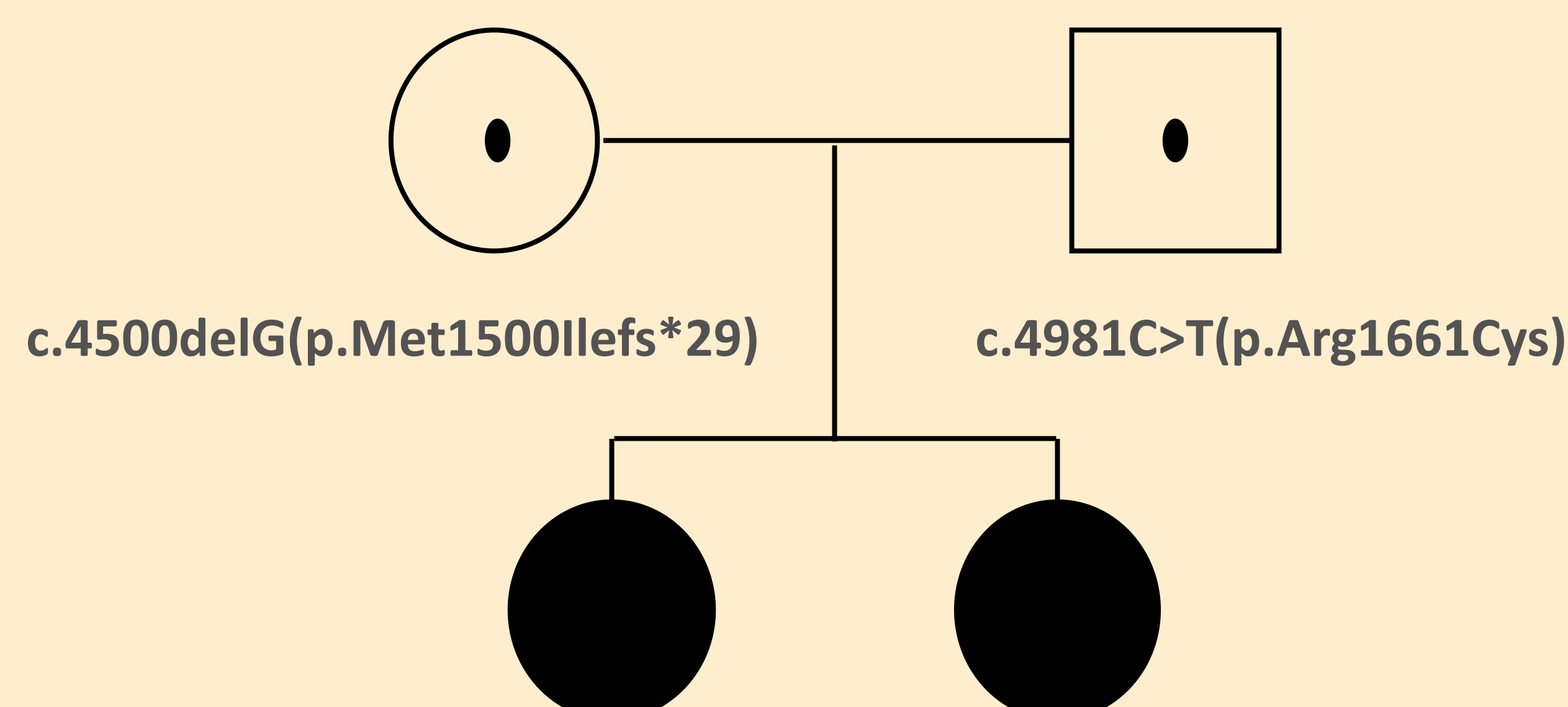
Analítica ampliada (complemento, inmunidad, serología y función tubular) normal
Ecografía abdominal-renal informada como normal
Despistaje oftalmológico y auditivo sin alteraciones

ESTUDIO FAMILIAR Se confirma microhamaturia en madre y hermana de 6 años

ESTUDIO GENÉTICO - SECUENCIACIÓN MASIVA

Heterocigosis compuesta para las mutaciones **c.4500delG (p.Met1500Ilefs*29)** y **c.4981C>T(p.Arg1661Cys)** en el gen **COL4A3** en ambas hermanas.

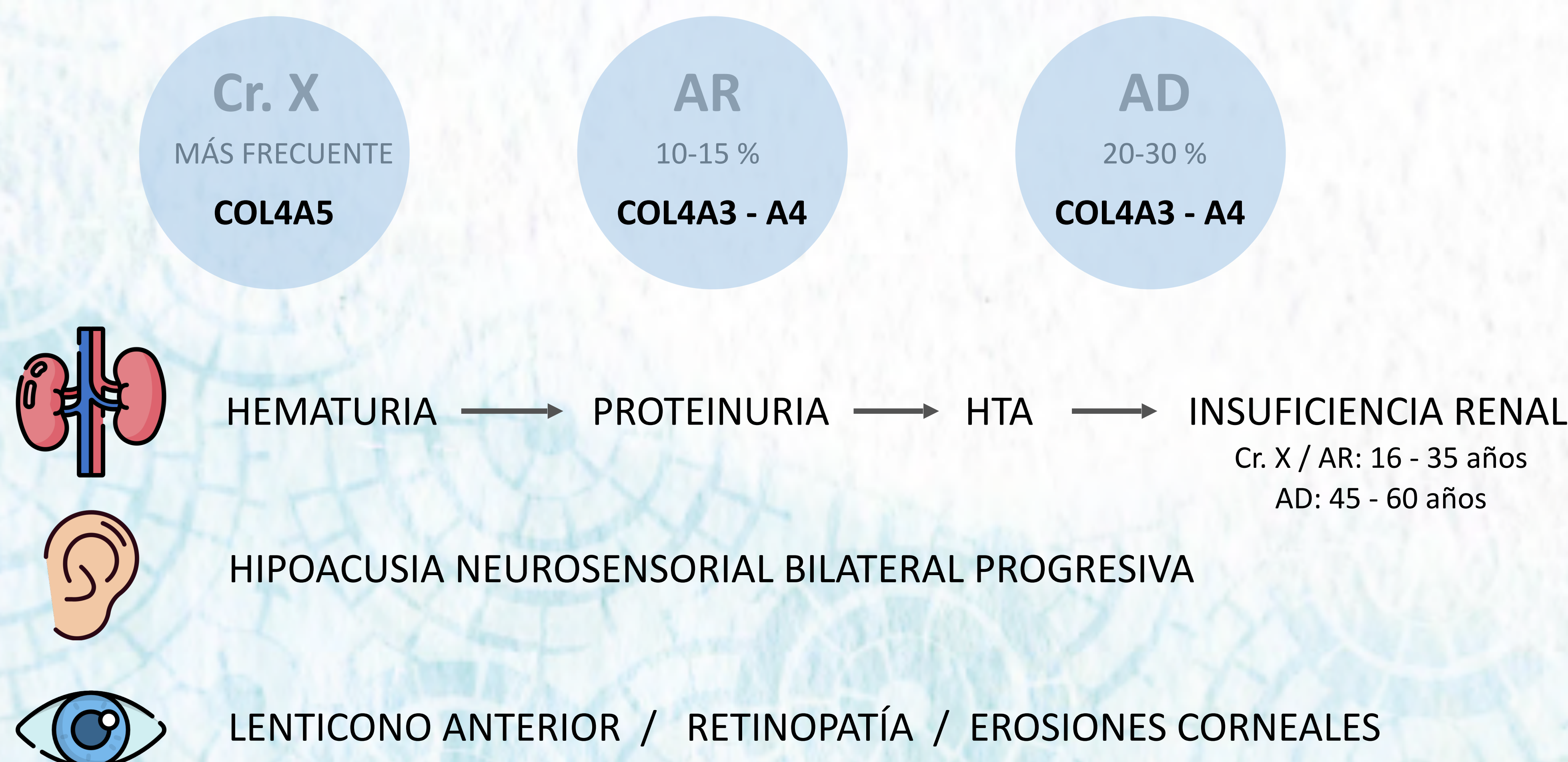
Se confirmó que los progenitores son portadores heterocigotos de una de las dos mutaciones



DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE ALPORT AUTOSÓMICO RECESIVO EN AMBAS HERMANAS
Se inicia **enalapril** a 2,5 mg/día con buena evolución

SÍNDROME DE ALPORT

Alteración genética de las cadenas alfa 3,4 y 5 del colágeno tipo IV presentes en membranas basales de riñón, cóclea y ojo



CONCLUSIÓN

El caso clínico presentado muestra la importancia de la realización de un buen diagnóstico diferencial en un paciente con microhematuria aislada persistente, siendo crucial para el diagnóstico del SA la incorporación del estudio genético

El **SA autosómico recesivo** tiene un pronóstico renal infausto por lo que su identificación temprana y la introducción precoz de los IECAS supone una disminución en la progresión de la afectación renal.

BIBLIOGRAFÍA

1. Clifford E Kashtan M. Clinical manifestations, diagnosis, and treatment of Alport syndrome (hereditary nephritis) [Internet]. 2021. Disponible en: https://www.uptodate-com.bvscm.a17.csinet.es/contents/clinical-manifestations-diagnosis-and-treatment-of-alport-syndrome-hereditary-nephritis?search=síndrome%20de%20alport&source=search_result&selectedTitle=1~44&usage_type=default&display_rank=1
2. Torra, R. Síndrome de Alport y nefropatía del colágeno IV (alfa 3/alfa 4). Revista de nefrología [Internet]. 2011. Volumen 1, número 1. Páginas 1-119. DOI: : 10.3265/NefrologiaSuplementoExtraordinario.pre2011.Mar.10904
3. Jones A, Gallegos M, Díaz I, Reyes M, Zacharias S. Repercusiones oculares del Síndrome de Alport: A propósito de dos casos [Alport syndrome. Report of two cases]. Rev Med Chil. 2019 Apr;147(4):522-526. Spanish. doi: 10.4067/S0034-98872019000400522. PMID: 31344217.