

---

# TRATAMIENTO Y CUIDADO EN OTRAS AFECTACIONES NO RENALES

---

La afectación auditiva y la ocular son las afectaciones extra-renales más comunes observadas. Se asocian, pero no con frecuencia a la enfermedad renal, en cualquiera de sus tipos. En algunas familias, los tumores benignos o leiomiomas se asocian a la afectación renal.

## Afectación auditiva

### EL OÍDO Y LA AUDICIÓN

El oído es el órgano encargado de captar el sonido, transformarlo y enviarlo a la corteza cerebral donde será interpretado.

Consta de 3 partes anatómicamente bien diferenciadas:

- El oído externo que comprende el pabellón auricular y el canal auditivo externo.
- El oído medio compuesto por la membrana timpánica y la caja del oído medio donde se encuentra la cadena de huesecillos: martillo, yunque y estribo.
- El oído interno formado por la cóclea, órgano de la audición, y los órganos que controlan el equilibrio.

### LA DISMINUCIÓN DE LA AUDICIÓN EN EL SÍNDROME DE ALPORT

- La disminución de la audición en el síndrome de Alport es consecuencia de la alteración del colágeno tipo IV en diferentes estructuras de la cóclea, en el oído interno.
- Por lo tanto la afectación es exclusiva<sup>26</sup> de la cóclea dando lugar a una sordera de percepción.
- La pérdida auditiva es progresiva, bilateral y mayormente simétrica.
- Afecta a las frecuencias medias y agudas del sonido (2000-8000 Hz).

---

<sup>26</sup> Las estructuras del oído externo y medio son perfectamente funcionales. Del mismo modo, el nervio auditivo y todos los centros auditivos no se ven afectados.

- No está presente al nacer.
- El grado de afectación de pérdida en la intensidad del sonido es variable. Habitualmente paralelo a la afectación renal.

### **¿CUÁNDO APARECE LA PÉRDIDA DE AUDICIÓN?**

La disminución de la audición afecta aproximadamente del 30 al 50% de personas con afectación renal. Su frecuencia depende de las características de la mutación y del sexo:

- En la forma del síndrome de Alport ligada al cromosoma X podemos hallar diferencias en función del sexo:

En el sexo masculino, el 80% de afectados desarrollan una pérdida auditiva en algún momento de su vida, frecuentemente hacia el final de la 1ª década de la vida o en la adolescencia.

En el sexo femenino, la pérdida auditiva en las mujeres afectadas es menos frecuente, en el 10% aproximadamente, y de inicio más tardío.

- En la forma autosómica recesiva se afectan ambos sexos con una frecuencia similar, la pérdida auditiva se desarrolla en el 75% de los pacientes y se inicia en la infancia o en la adolescencia.
- Finalmente, en la forma autosómica dominante, la pérdida auditiva aparece de forma infrecuente y tardía, ya en la época adulta.

La disminución en la audición puede estar ausente en muchas familias. La edad en que la pérdida de audición se hace evidente puede variar de una persona a otra en una misma familia.

### **SU EVOLUCIÓN**

La evolución de la pérdida auditiva es, habitualmente, lentamente progresiva, afectando a ambos oídos de forma simétrica.

Inicialmente se afectan las frecuencias agudas, progresando a las frecuencias medias y afectando finalmente el rango de las frecuencias conversacionales (500-8000 Hz).

Es infrecuente que en los pacientes afectados la pérdida auditiva evolucione a la pérdida total de la audición, habitualmente el grado de afectación es moderado/severo.

### **¿QUÉ EXÁMENES SE DEBEN PRACTICAR?**

- La otoscopia de ambos oídos.
- La impedanciometría acústica permite estudiar la resistencia que ofrecen los diferentes componentes del oído medio al estímulo sonoro, obteniéndose información sobre la presión existente en el oído medio, la integridad y la movilidad del tímpano y la continuidad de la cadena osicular.

- La audiometría tonal liminar permite establecer el tipo de pérdida auditiva, cuantificar el grado de pérdida de la misma y monitorizar la evolución de la enfermedad.
- La audiometría verbal cuantifica la inteligibilidad o la capacidad de discriminación auditiva en la lengua oral. Fundamental para estudiar la ganancia auditiva con audífonos en el caso de que los pacientes los necesiten.

## ¿OTROS TRASTORNOS DEL OÍDO?

En algunas personas, los acúfenos y/o episodios vertiginosos pueden estar asociados a la pérdida de audición.

## DETECCIÓN Y SEGUIMIENTO

En los niños, la pérdida de audición debe detectarse de forma temprana, porque su descuido puede ser causa de retraso en la adquisición del lenguaje y, consecuentemente en la escolarización. Cuando se sospecha el diagnóstico, se debe realizar una prueba de detección audiológica a la edad de 3 años y realizar seguimiento cada 3 o 5 años.

En adultos, las pruebas de detección se pueden espaciar cada 5-6 años.

Ya sea en niños o adultos, se requiere un control anual una vez diagnosticada la sordera.

## TRATAMIENTO DE LA PÉRDIDA AUDITIVA

El otorrinolaringólogo debe evaluar el impacto de la deficiencia auditiva. No existe tratamiento médico ni quirúrgico.

Los audífonos<sup>27</sup> deben prescribirse tan pronto como la inteligibilidad está deteriorada y/o la pérdida auditiva sea de grado moderado o superior en las frecuencias conversacionales, estando afectados uno o ambos oídos.

Se aconseja acompañar la colocación de audífonos de una rehabilitación logopédica adecuada con el objetivo de conseguir una adecuada adaptación.

En caso de afectación bilateral, se aconseja la colocación de audífono en ambos oídos<sup>28</sup>.

Cuando la pérdida auditiva es profunda, y la ganancia auditiva con los audífonos es insuficiente, se indicará la colocación de un implante coclear.

<sup>27</sup> Lo vende el audioprotesista que realiza un seguimiento.

<sup>28</sup> La sordera no está en la lista de discapacidades crónicas o enfermedades de larga duración (al 100% de enfermedades comprendidas) pero el médico puede solicitar la exoneración del copago como un ALD (enfermedades graves o de larga duración) no incluida en la lista. Según un decreto emitido en el Diario Oficial (4 de mayo de 2002), ahora se proporciona atención para ambos oídos, independientemente de la edad. Atención, los precios de los aparatos varían según el tipo de aparato y el reembolso. Varía según la edad. Hasta el vigésimo cumpleaños, el equipo está cubierto. Se aconseja comprar el equipo justo antes de cumplir 20 años. Después de 20 años, el reembolso es menor (65% de la tarifa de responsabilidad aplicada por el régimen de la seguridad social sobre el precio fijo).

## ¿QUÉ PRECAUCIONES TOMAR?

Deben tomarse muchas precauciones para impedir el empeoramiento de la pérdida auditiva. El paciente debe comunicar a los médicos de su patología porque los medicamentos tóxicos para el oído se deben prescribir sólo en circunstancias específicas<sup>29</sup>.

Todos los deportes o actividades que lo expongan en un ambiente sonoro intenso están contraindicados en caso de sordera de percepción (tiro, tiro al plato, discotecas, Walkman,..). Pero estas contraindicaciones pueden discutirse caso por caso, especialmente para las llamadas actividades culturales (conciertos, discotecas). Existen medios para protegerse (tapones, auriculares anti ruido). El buceo está contraindicado.

La aviación como piloto está contraindicada en base a la inteligibilidad de la persona. Los médicos de medicina aeronáutica son los encargados de dar la autorización. No hay sin embargo, contraindicación para viajar en avión.

La sordera es una causa de incapacidad en los comercios donde la seguridad individual o colectiva se basa en la percepción auditiva de las señales de sonido. Algunos oficios expuestos a ruidos intensos pueden ser contraindicados para la asignación de una persona con discapacidad auditiva. La evaluación de riesgo debe tener en cuenta el nivel de sordera, la edad y la posibilidad de protección individual al sonido.

## ESCOLARIZACIÓN

Cuando un niño tiene una pérdida auditiva, se debe informar a los profesores del alumno para que el proceso de aprendizaje se adapte a la discapacidad<sup>30</sup> del niño. El estudiante tiene derecho a exámenes adaptados.

---

29 Algunos diuréticos, antibióticos amino glucósidos y aspirina y medicamentos de quinina.

30 En el aula, el niño debe colocarse en las primeras filas y, si es posible, al frente de la clase.

# Afectación ocular

## LA VISTA

Sus diferentes elementos se pueden comparar a un dispositivo fotográfico que comprende:

- Un objetivo, en la parte delantera, que consiste en la córnea y la cristalina.
- Estructuras transparentes para enfocar la imagen en la retina.
- Una película fotográfica, en la parte trasera, que está constituida del revestimiento de la retina que cubre el fondo del ojo sobre el que se forma la imagen.
- La imagen, que se transmite al cerebro específicamente por medio del nervio óptico.

En el síndrome de Alport, puede presentar diferentes afectaciones: deformidad del cristalino (lenticono, catarata), daño retiniano (manchas retinianas) y afectación corneal (erosiones).

## EL LENTICONO

El lenticono anterior es una anomalía del cristalino cuya curvatura anterior se vuelve progresivamente anormal con una protrusión hacia adelante dando un aspecto de gota de aceite. El lenticono posterior es más raro.

La detección del lenticono anterior es una característica del diagnóstico del síndrome de Alport y suele ir acompañada de una disminución de la audición y una evolución rápida de la insuficiencia renal.

El lenticono anterior se observa en aproximadamente el 10% de los varones y el 4% de las mujeres con una forma dominante de síndrome de Alport ligada al cromosoma X y en aproximadamente el 30% de los varones y mujeres que tienen una forma recesiva. Sin embargo no se ha observado en la forma autosómica dominante.

La lesión, que puede empeorar progresivamente, causa miopía a la que se le puede añadir astigmatismo. La corrección óptica del paciente va a modificarse, de ahí la importancia de realizar exámenes oftalmológicos completos.

## **CATARATA**

Algunos pacientes desarrollan cataratas, pero esta complicación es menos frecuente que el lenticono. Es una afectación característica del síndrome de Alport que es más precoz que la catarata habitual de la población en general, sin embargo su tratamiento es idéntico.

## **LAS MANCHAS DE LA RETINA**

El examen del fondo de ojo revela frecuentemente la presencia de pequeños puntos.

Los blancos amarillentos sobresalen sobre el fondo rosado de la retina normal, a veces concentrados en la parte posterior de la retina o disperso en la periferia. Esta afectación tiene pocas consecuencias para la visión. No es característica del síndrome de Alport y se puede encontrar en otras enfermedades.

## **EROSIONES CORNEALES**

Las erosiones de la córnea pueden ocurrir espontáneamente y dar dolor agudo en los ojos, fotofobia y desgarros. Las condiciones externas (viento) o el uso de lentes de contacto las favorecen.

La edad del primer examen oftalmológico a menudo depende de la edad del diagnóstico. El oftalmólogo suele ver a los pacientes cuando se tiene sospechas de la enfermedad.

El ritmo de seguimiento depende del grado de deterioro. En niños, se puede ofrecer, como para cualquier seguimiento oftalmológico clásico, un examen antes de los 3 años, otro antes de la entrada en la primaria y luego exámenes regulares.

## **¿CÓMO TRATAR EL LENTICONO ANTERIOR?**

Es posible que, incluso con un par de gafas adaptadas, la agudeza visual permanezca baja. La visión de lejos y de cerca puede verse disminuida.

Cuando la agudeza visual se juzga demasiado baja y la incomodidad es demasiado importante para llevar una vida normal y asegurar una actividad profesional, se puede proponer una cirugía<sup>31</sup> para reemplazar el cristalino por un cristalino artificial.

---

31 El principio y la técnica operatoria son los mismos que los de la cirugía clásica de cataratas. En general, el paciente tendrá que usar gafas para la visión de cerca, para leer y, a veces, para ver a distancia. Las gafas están bajo prescripción convencional.

## ¿CÓMO TRATAR LAS CATARATAS?

La intervención (reemplazo del cristalino) está indicada si la agudeza visual se deteriora.

## ¿Y EN CASO DE DOLOR AGUDO DE LOS OJOS?

Es necesario consultar rápidamente a un oftalmólogo. Las erosiones de la córnea se tratan con productos que cicatrizan la córnea y lentes de contacto terapéuticos. Se requieren gafas protectoras bajo ciertas circunstancias (bicicletas) para evitar traumatismos debidos al polvo causante de otros episodios de ulceraciones corneales.

### ¿PRONÓSTICO VISUAL?

Es generalmente favorable ya que:

- El daño del cristalino se puede tratar con un procedimiento quirúrgico.
- El daño retiniano no suele tener consecuencias en la visión.

## Los leiomiomas

Estos son tumores benignos (no cancerosos) que pueden desarrollarse en las fibras musculares del esófago, la tráquea y los bronquios, y genitales externos femeninos. Para los pacientes que presentan normalmente varios leiomiomas se suele hablar de leiomiomatosis.

La asociación de leiomiomas con afectación renal y, en ocasiones, con cataratas congénitas se observa sólo en muy raras ocasiones. La leiomiomatosis es igual de grave en las niñas como en los niños.

El órgano más comúnmente afectado es el esófago: el paciente presenta obstáculos para tragar alimentos sólidos, luego líquidos, así como dolor y regurgitación. Cuando se trata de la tráquea y los bronquios que son el asiento de un tumor, la enfermedad se puede manifestar con tos y malestar respiratorio.

Estos síntomas requieren exámenes radiológicos y endoscópicos especializados.

Los leiomiomas mayores deben ser extirpados quirúrgicamente.

Esta enfermedad solo aparece cuando se pierde parte del gen *COL4A5* y *COL4A6*. Se trata de lo que se llama «Síndrome de genes contiguos». Por lo tanto es una variante muy infrecuente del síndrome de Alport ligado al cromosoma X.