

DOS HERMANAS CON SÍNDROME DE ALPORT AUTOSÓMICO RECESIVO



JUDIT REVERTER
ALBA REVERTER

Hola a todos,
Somos dos hermanas, Judit de 32 años y Alba de 28, y en este pequeño escrito nos gustaría explicar brevemente nuestro caso.

Todo comenzó cuando yo (Judit) nací y mis padres observaron que la orina de mis pañales era muy oscura, como si fuera sangre. A raíz de esto comenzaron a hacerme pruebas (análisis y biopsias) y vieron que perdía sangre con la orina. Desde muy pequeña empecé a tomar medicación que lo que hacía era controlar la enfermedad y lo que derivaba de ella.

Cuatro años más tarde nací yo (Alba) y teniendo a mi hermana como ejemplo, también decidieron hacerme las pruebas adecuadas y fue entonces cuando detectaron que teníamos la misma enfermedad.

Durante muchos años fuimos a un hospital donde nos hacían el seguimiento en pediatría y allí crecimos creyendo que teníamos una enfermedad llamada *glomerulonefritis proliferativa mesangial con inmunofluorescencia negativa*. No fue hasta cumplir nuestra mayoría de edad que nos derivaron a la Fundació Puigvert. Allí es donde nos hicieron un estudio genético y se dieron cuenta de que teníamos una enferme-

dad llamada *Síndrome de Alport Autosómico Recesivo* y que nuestros padres eran portadores de esta enfermedad.

Es una enfermedad minoritaria que normalmente afecta más a los hombres (cuando se trata de la forma ligada al sexo y no la recesiva como la nuestra) pero que, en nuestro caso, nos ha afectado a las dos hermanas como si fuéramos hombres y en cambio, por suerte, nuestro hermano pequeño, al cual le hicieron también las pruebas correspondientes cuando nació, observaron que era portador pero no padecía la enfermedad.

Esta enfermedad genera muchas patologías tales como hipertensión, pérdida de proteínas con la orina, pérdida de audición y visión y la insuficiencia renal, entre otras.

En el año 2015, cuando cumplí 25 años (Judith) todo se complicó. El filtrado de mis riñones bajó hasta el punto de necesitar un trasplante. Después de todas las pruebas de compatibilidad tuve la suerte de que mi madre me pudo

donar su riñón y hasta el día de hoy sigue funcionando.

Actualmente yo (Alba) estoy en una situación similar a la que vivió mi hermana hace 7 años, ya que hace unos meses me informaron que el funcionamiento de mis riñones también había bajado. En estos momentos me están haciendo las pruebas de compatibilidad necesarias para ver si mi tío puede ser mi donante. Esperemos que así sea y que no tenga que llegar a diálisis.

Para finalizar, queremos dar las gracias a todos los médicos, enfermeras y equipos que hemos tenido a nuestro lado, por el soporte que nos han dado en todo momento y por la buena atención recibida, así como a todos los

profesionales e investigadores que no paran de trabajar para que el síndrome de Alport sea más visible y pueda recibir mucho más soporte y recursos para poder avanzar en la investigación y la mejora de técnicas para este tipo de enfermedades minoritarias.

Es una enfermedad minoritaria que normalmente afecta más a los hombres