

El Síndrome de Alport
**Afectación renal
en la infancia**

Resumen de la ponencia del Dr. Alvaro Madrid Aris
en la Jornada de la AIRG-España
realizado por el equipo de redacción



DR. ÁLVARO MADRID ARIS

Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona

El síndrome de Alport es una enfermedad hereditaria que afecta a las membranas basales, causada por alteraciones en una de sus proteínas estructurales: el colágeno tipo IV.

Existen diferentes tipos de colágenos en las diversas partes del cuerpo, pero el Colágeno Tipo IV se encuentra exclusivamente en las membranas basales. La membrana basal es como el "suelo" donde se depositan las células y cuando falla la membrana basal es cuando empieza a aparecer la enfermedad.

La unidad esencial del colágeno la constituyen tres cadenas de polipéptidos que aparecen entrelazadas formando una triple hélice:

El síndrome de Alport es una enfermedad hereditaria que afecta a las membranas basales

Las cadenas alteradas en el Síndrome de Alport son la 3, 4 y 5, estas cadenas se encuentran tan sólo en los riñones, ojos y oídos (la cadena 5 también en la piel) por ello la enfermedad sólo se desarrolla a nivel de estos órganos.

La mutación de colágeno en las cadenas 3, 4 y 5 hace que el colágeno se exprese en mayor cantidad en las cadenas 1 y 2 que son más susceptibles a la degradación y ello explica que los riñones sanos en el momento del nacimiento, se vayan destruyendo con el paso del tiempo.

El trastorno daña los diminutos vasos sanguíneos en los glomérulos de los riñones. Los glomérulos filtran la sangre para

SÍNDROME DE ALPORT

- El trastorno daña los diminutos vasos sanguíneos en los glomérulos de los riñones. Los glomérulos filtran la sangre para producir orina y eliminar productos de desecho de la sangre.



Síndrome de Alport

Hematuria
Proteinuria

Insuficiencia
renal crónica

Sordera
neurosensorial

Anomalías
oculares

producir orina y eliminar productos de desecho de la sangre.

Al principio no hay síntomas, pero la destrucción de la Membrana basal se manifiesta mediante la aparición de hematuria, proteinuria e insuficiencia renal progresiva.

La confirmación de la enfermedad solo se obtiene con el estudio Genético

apareciendo sangre en la orina ya sea de forma macroscópica (se ve a simple vista) o microscópica (se ve con microscopio).

Proteinuria:

Las proteínas son partículas grandes que se filtran por el poro de la membrana basal cuando

ésta se deteriora, apareciendo así la proteinuria en la orina. Es un factor indicativo de la progresión de la enfermedad.

Insuficiencia Renal:

Es progresiva. La insuficiencia renal crónica terminal aparecerá en los varones con Síndrome de Alport ligado a X, si bien la edad es variable.

Los exámenes clínicos que se llevan a cabo en pacientes con sospechas de Síndrome de Alport son:

- Análisis de orina
- Estudio de función renal (análisis de sangre)
- Biopsia renal
- Estudio Genético (Sangre)
- Evaluación Oftalmológica y Auditiva

La confirmación de la enfermedad solo se obtiene con el estudio Genético. Una vez diagnosticado en la infancia el Síndrome de Alport,

se valora la proteinuria y en caso de que exista, se inicia la terapia para ralentizar la progresión de la enfermedad mediante tratamientos anti-proteinúricos.

En definitiva, la función de los nefrólogos pediátricos consiste en diagnosticar e intentar que la enfermedad evolucione con la mayor lentitud posible.

Es muy importante para las personas con síndrome de Alport seguir regularmente a un nefrólogo, por lo que los efectos de la proteinuria y la insuficiencia renal se pueden identificar precozmente y se tratan.

1. Uso de fármacos antiproteinuricos



2. El trasplante de riñón en pacientes con síndrome de Alport usualmente se utiliza en insuficiencia renal en estado terminal.

PRONÓSTICO Y COMPLICACIONES

La enfermedad puede presentarse a temprana edad



insuficiencia renal crónica

al detectarse el síndrome en su etapa inicial se inicia tratamiento y prevenir complicaciones

Perdida de la audición