

El Síndrome de Alport
**Afectación renal
en adultos**

Resumen de la ponencia del Dr. Víctor Martínez
en la Jornada de la AIRG-España
realizado por el equipo de redacción



DR. VÍCTOR MARTÍNEZ

Hospital Virgen de la Arrixaca, Murcia

El síndrome de Alport es una enfermedad infradiagnosticada. El desarrollo de la misma es variable en cada paciente, siendo factores negativos los siguientes:

- Presencia de numerosas macrohematurias
- Proteinuria
- Sordera
- Lenticono anterior.

La evolución de la enfermedad dependerá del tipo de mutación de la proteína de forma que si ésta es inexistente, la enfermedad evolucionará más rápidamente y en caso de que la mutación implique la sustitución de un aminoácido por otro, el caso será menos grave.

Las mujeres portadoras de síndrome de Alport ligado a X presentan una clínica muy variable, desde los casos con simple microhematuria a supuestos en los que se puede llegar a enfermedad renal crónica, pudiendo hablar de clínica leve en aquellos casos en los que a los 40 años sólo existe microhematuria.

Las modalidades de Tratamiento Renal Sustitutivo (TRS) son:

- HEMODIÁLISIS
- DIÁLISIS PERITONEAL
- TRASPLANTE RENAL (modalidad de elección).

El inicio del Tratamiento Renal Sustitutivo se da:

- Hombres: edad media 25 años
- Mujeres portadoras: 1/3 a los 60 años

Tras un trasplante de riñón por Síndrome de Alport y en un reducido número de casos (3%) puede aparecer la enfermedad Anticuerpos MBG o denominada Good-Pasture. Se trata de una enfermedad autoinmune que se produce por el hecho de que el cuerpo no reconoce la cadena alfa5 que posee el riñón trasplanta-



do y de la que carece el paciente de Alport, en consecuencia el organismo del paciente genera anticuerpos contra esa cadena de la membrana basal.

El tratamiento para esta enfermedad consiste en incrementar la inmunosupresión y plasmaféresis (limpiar del plasma los anticuerpos).

Una enfermedad muy relacionada con el Síndrome de Alport y muy frecuente (afecta al 1% de la población) es la Microhematuria Familiar. Dicha enfermedad se caracteriza por:

- Microhematuria
- Puede haber proteinuria
- No suele afectarse la función renal.
- No hay hipoacusia

A pesar de que se denomina Hematuria Familiar Benigna, existen casos en que se da enfermedad renal crónica, si bien es menos frecuente que en el Síndrome de Alport. Se ha apreciado que en muchos casos de esta enfermedad mutan los genes Col4a3 y Col4a4, que son genes que también mutan en el Síndrome de Alport. Por tanto, se puede concluir que la Hematuria Familiar Benigna es una forma leve o una forma portadora de un Síndrome de Alport recesivo, englobándose ambas enfermedades en la nefropatía del colágeno tipo IV.