

# Alport

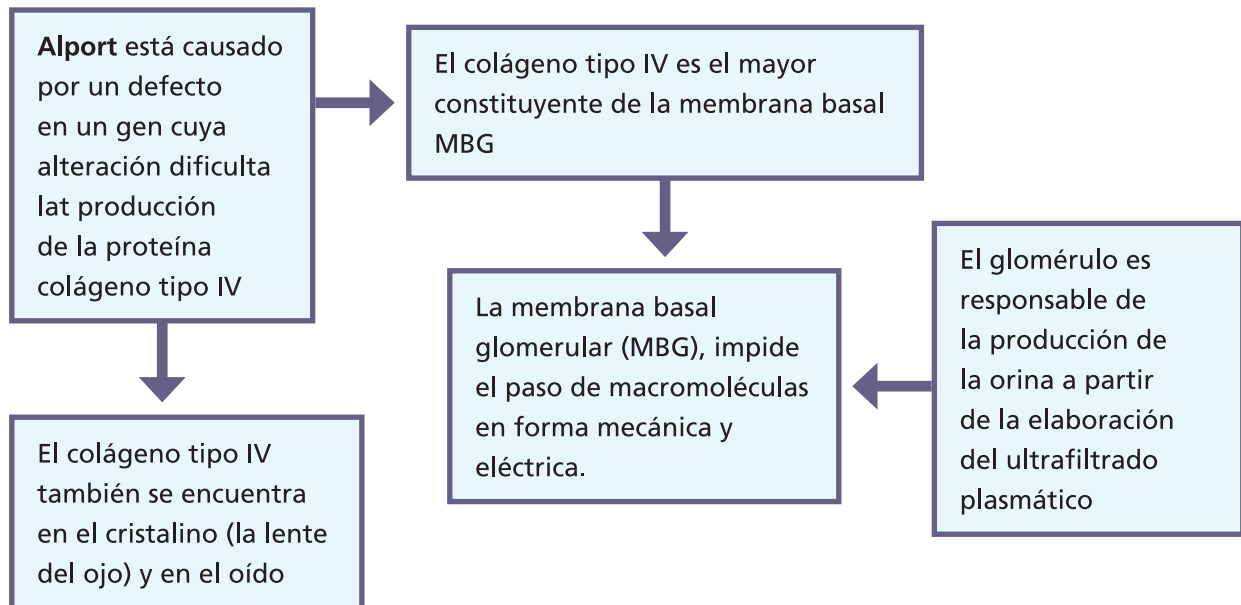
Resumen de la ponencia de la Dra. Roser Torra  
en la Jornada de la AIRG-España  
realizado por el equipo de redacción



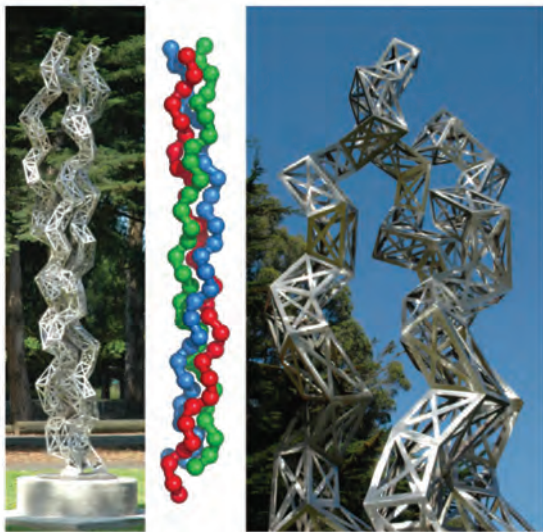
**DRA. ROSER TORRA**

Enfermedades Renales Hereditarias,  
Fundació Puigvert. Barcelona.

## EL SÍNDROME DE ALPORT ES UNA FORMA HEREDITARIA DE INFLAMACIÓN DEL RIÑÓN (NEFRITIS).

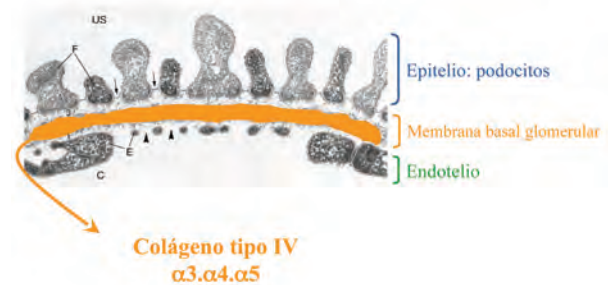


El síndrome de Alport es un trastorno hereditario que causa daño en la membrana basal glomerular en los riñones. También causa pérdida de la audición y problemas oculares

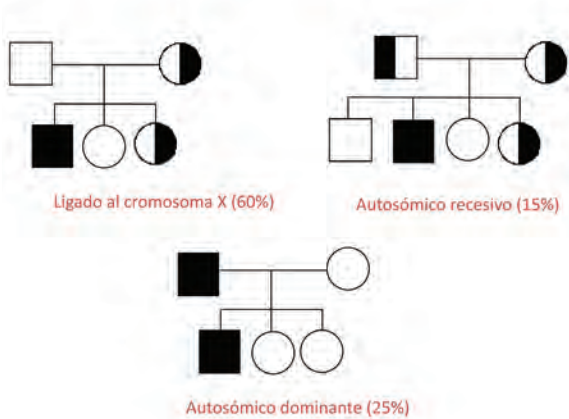


"Desenredar el colágeno", Julian Voss-Andreae, altura 3.5m, acero inoxidable 2005 Stamford, CT

### Barrera de filtración glomerular



## Patrones de herencia



Existen tres tipos genéticos de enfermedad:

**Síndrome de Alport ligado al cromosoma X** (XLAS, por sus siglas en inglés): Este es el tipo más común. La enfermedad es más grave en hombres que en mujeres.

**Síndrome de Alport autosómico recesivo** (ARAS, por sus siglas en inglés): La enfermedad es igual de grave en hombres y mujeres y solo afecta a una generación.

**Síndrome de Alport autosómico dominante** (ADAS, por sus siglas en inglés): La prevalencia se creía que era baja pero con las nuevas técnicas genómicas se ve que va en aumento y puede que llegue a ser la forma más frecuente. La enfermedad es igual de grave en hombres y mujeres. Es mucho menos grave que las otras dos formas de enfermedad. Actualmente, con la posibilidad de diagnosticarla, posiblemente se convertirá en la segunda enfermedad hereditaria después de la poliquistosis.

## TRATAMIENTOS UTILIZADOS A DÍA DE HOY

### TRATAMIENTO

- **ESPECÍFICO**
  - Reparación de las cadenas de colágeno IV
  - Administración de nuevo colágeno IV
- **INESPECÍFICO**
  - Antiproteinúricos (IECA/ARAII)
  - Hipolipemiantes
  - Tratamiento de la enfermedad renal crónica:
    - Anemia
    - Hiperfosforemia
    - Hiperpotasemia

Los tratamientos hoy en día son inespecíficos, no van directamente orientados a resolver la causa de la enfermedad pero sí a paliar los efectos del curso de la enfermedad:

- Tratamiento antiproteinúrico: con el objetivo de reducir la pérdida de proteína. Algunos pacientes no toleran las dosis que el tratamiento prescribe por el efecto de la bajada de tensión arterial que producen.
- Tratamientos para bajar el colesterol.
- Tratamiento habitual para la enfermedad renal.

## FÁRMACOS EN ESTUDIO

Actualmente existen algunos estudios clínicos de fármacos en la búsqueda de tratamientos específicos para el síndrome de Alport.

Las fases de los ensayos clínicos, se desarrollan después de un estudio observacional de una enfermedad concreta. El estudio del curso de las

enfermedades y de su sintomatología supone una gran ayuda para determinar las características que ha de tener cada ensayo clínico:

**Fase I.** Constituye el primer paso en la investigación de una sustancia o medicamento nuevo en el hombre. Son estudios de farmacocinética y farmacodinamia que proporcionan información preliminar sobre el efecto y la seguridad del producto en sujetos sanos o en algunos casos en pacientes y orientarán la pauta de administración más apropiada para ensayos posteriores.

**Fase II.** Se realiza en pacientes que padecen la enfermedad o entidad clínica de interés. Tiene como objetivo: proporcionar información preliminar sobre la eficacia del producto, establecer la relación dosis-respuesta del mismo, conocer las variables empleadas para medir eficacia y ampliar los datos de seguridad obtenidos en la fase I.

**Los tratamientos hoy en día son inespecíficos, no van directamente orientados a resolver la causa de la enfermedad pero si a paliar los efectos del curso de la enfermedad**

**Fase III.** Se realiza con una muestra de pacientes más amplia que en la fase anterior y representativa de la población general a la que irá destinado el medicamento. Estos estudios serán preferentemente controlados y aleatorizados.

**Fase IV.** Son ensayos clínicos que se realizan con un medicamento después de su comercialización. Estos ensayos podrán ser similares a los descritos en las fases I, II, III si estudian algún aspecto aún no valorado o condiciones de uso distintas de las autorizadas como podría ser una nueva indicación. Estos estudios serán

preferentemente controlados y aleatorizados.

Los medicamentos que actualmente están en estudio son la bardoxolona (ensayo clínico CARDINAL), el anti mRNA21, inhibidores de sustrato y otros que se encuentran en fases muy preliminares.