

Síndrome de ALPORT

¿Qué es el Síndrome de Alport?

El Síndrome de Alport (AS) es una enfermedad hereditaria de las membranas basales, particularmente aquellas del glomérulo de los riñones, y está causada por alteraciones en una de sus proteínas estructurales: el colágeno tipo IV.

Este colágeno también se encuentra en el cristalino del ojo y en el oído, por ello esta enfermedad además de causar daños renales, produce pérdida de audición y problemas oculares.

El trastorno daña los diminutos vasos sanguíneos en los glomérulos de los riñones que son los encargados de filtrar la sangre para producir orina y eliminar productos de desecho de la sangre.

¿Cuáles son los síntomas?

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

Hematuria:

La destrucción de la membrana basal permite que los glóbulos rojos atraviesen los poros que habitualmente sólo permiten el paso de partículas de pequeño tamaño (toxinas), 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 esta 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.

Manifestaciones auditivas:

La sordera no está presente al nacer, pero suele aparecer antes del desarrollo de la insuficiencia renal. La pérdida de audición –que es bilateral– suele progresar hasta la necesidad de audífono.

Manifestaciones oculares:

Puede aparecer algún tipo de lesión como: lenticono anterior, manchas en la retina, erosiones corneales o cataratas de aparición precoz.

Tipos de síndrome de Alport

Síndrome de Alport ligado al cromosoma X (XLAS)

Es el tipo más común.

La enfermedad es más grave en hombres que en mujeres.

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.

Síndrome de Alport Autosómico Rrecesivo (ARAS)

Es igual de grave en hombres y mujeres.

Síndrome de Alport Autosómico Dominante (ADAS)

Es igual de grave en hombres y mujeres. Es mucho menos grave que las otras dos formas de enfermedad.

Tratamiento del Síndrome de Alport

No existe un tratamiento específico para el Síndrome de Alport.

El tratamiento inespecífico se basa en estrategias dirigidas a mejorar los síntomas e intentar frenar la progresión de la enfermedad.

Los IECA y ARA-2 han sido los únicos fármacos que han demostrado efectividad y seguridad. Actúan disminuyendo la proteinuria y frenando la progresión de la enfermedad renal crónica.

Cuando el paciente llega a un estado de insuficiencia renal el tratamiento renal sustitutivo de elección es el trasplante renal.

Actualmente existen algunos estudios clínicos de fármacos en la búsqueda de tratamientos específicos para el síndrome de Alport, sin embargo, ninguno de estos ensayos ha concluido todavía.