

CONVERSAMOS CON...

**María José,****una madre con  
síndrome de Alport**

**M**aría José padece síndrome de Alport, una enfermedad renal hereditaria, considerada "rara", que se va agravando con los años.

Tiene actualmente 49 años y descubrió que padecía dicha enfermedad hace 5 años, después de que se la diagnosticaran a sus dos hijos.

Nos comenta que siempre ha sido una persona sana, sin embargo, todas las analíticas que le han hecho a lo largo de su vida presentaban una particularidad pues en todas ellas aparecía hematuria, es decir, sangre en la orina. Esta sangre era microscópica, es decir, no se veía a simple vista, pero siempre estaba ahí.

Ningún médico le dio nunca importancia y por eso ella consideraba que no suponía ningún problema.

**¿Cuándo empezó todo?**

Cuando mi hijo mayor tenía unos tres meses, observé que el pañal tenía un color rosado y enseguida pensé que quizás tendría, como yo, sangre

en la orina. Desde ese momento empezamos a controlarlo de forma periódica en Nefrología Pediátrica y aproximadamente cada seis meses le hacíamos un análisis de orina en el que siempre se confirmaba que tenía hematuria.

El diagnóstico que nos dieron es que se trataba de

Hematuria Familiar Benigna y que no había que preocuparse, sólo ir haciendo análisis de control periódicamente.

Cuando nació mi hija pequeña, confirmamos también que ella presentaba hematuria en la orina por lo que también se le hacían analíticas periódicamente.

En el año 2014, cuando mi hijo tenía 9 años, en su analítica de orina apareció aparte de hematuria, proteinuria, es decir, en la orina había además de sangre, proteínas y eso alertó al nefrólogo, puesto que es uno de los síntomas del Síndrome de Alport. En ese momento, mis hijos fueron sometidos a pruebas genéticas, así como una biopsia renal para confirmar el diagnóstico.

El resultado fue contundente, los dos padecían Síndrome de Alport ligado al cromosoma X.

El siguiente paso fue hacerme pruebas genéticas que confirmaron que yo también padecía dicha enfermedad y que se la había transmitido a mis dos hijos.

**¿Conocíais la enfermedad?**

Nunca habíamos oído hablar del Síndrome de Alport, así que cuando los médicos la mencionaron, fue un shock para toda la familia. De la noche a la mañana tuvimos que aceptar que mis hijos padecían una enfermedad renal hereditaria, una enfermedad de las denominadas "raras", de esas que pensamos que nunca nos van a afectar porque son muy minoritarias.

**hemos  
intentado  
hacer todo  
lo posible  
por conocer  
mejor la  
enfermedad**

**Con este desconocimiento, ¿cómo se afronta el diagnóstico?**

Pues la verdad es que fue muy duro, ya que no teníamos la mínima sospecha de que pudieran padecer esta enfermedad, te invade una sensación de rabia e impotencia y en mi caso de culpabilidad por ser quien se la ha transmitido.

**¿Qué es lo que resulta más difícil de llevar al principio?**

Lo más difícil es asimilar toda la información e intentar no caer en la desesperación. Cuando tienes acceso a todos los datos y conoces la evolución de la enfermedad no puedes evitar ponerte en lo peor.

Sin embargo, no te queda otra opción que aprender a convivir con ello, es una "carrera de fondo", pero evidentemente tu estado de ánimo depende de cómo se encuentren tus hijos. Cada vez que se someten a pruebas y analíticas no puedes evitar contener el aliento esperando que los resultados no reflejen un agravamiento de la enfermedad.

**¿Cuál ha sido la evolución de la enfermedad desde que os la diagnosticaron?**

El Síndrome de Alport ligado al cromosoma X, que es el que padecemos mis hijos y yo afecta de forma más severa a los varones.

En mi caso, dado que mis síntomas se limitan a hematuria, no tomo ninguna medicación y me limito a realizar una analítica anual de control. En el caso de mi hijo, que actualmente tiene

quince años, la medicación que toma desde los nueve años le está controlando la proteinuria, por lo que de momento no tiene afectación renal. Desde hace unos tres años ha sufrido pérdida de audición, que es otro de los síntomas de la enfermedad y que desgraciadamente, no tiene tratamiento.

Por lo que respecta a mi hija, que tiene doce años, lleva desde los seis con medicación puesto que presenta además de hematuria, proteinuria, si bien es mucho más leve que la de su hermano y no ha sufrido pérdida de audición.

**Es importante que los afectados estemos en contacto y podamos compartir nuestras experiencias, inquietudes y sobre todo los posibles avances médicos que se vayan produciendo**

**¿Cómo han aceptado tus hijos esta situación?**

Como es lógico, no entienden por qué padecen esta enfermedad, es algo que saben que está ahí, pero de lo que no les gusta hablar.

**¿Cómo se lleva a nivel familiar?**

Pues tras el primer impacto, hemos intentado hacer todo lo posible por conocer mejor la enfermedad y ayudar a su conocimiento y estudio en la medida de nuestras posibilidades, por eso decidimos asociarnos a la AIRG, Asociación para la información y la investigación de las enfermedades renales genéticas.

La AIRG agrupa pacientes de diferentes enfermedades renales genéticas y entre ellos se encuentra el grupo integrado por los pacientes de síndrome de Alport.

De esta manera y a través de la Asociación

tenemos conocimiento de las investigaciones médicas que se realizan respecto a esta enfermedad y en la medida de lo posible lo trasladamos a los pacientes.

Creo que, dado que estamos afectados por una enfermedad muy minoritaria, es importante que los afectados estemos en contacto y podamos compartir nuestras experiencias, inquietudes y sobre todo los posibles avances médicos que se vayan produciendo.

Actualmente no existe ningún medicamento específico para el Síndrome de Alport, únicamente existen tratamientos para ralentizar la progresión de la enfermedad, por lo que resulta vital su conocimiento para que pueda ser diagnosticado lo antes posible en la infancia. Un diagnóstico precoz actualmente permite poder dilatar al máximo la llegada a la fase de insuficiencia renal.