

Síndrome de Alport



El Síndrome de Alport es un desorden hereditario que daña los pequeños vasos sanguíneos de los riñones provocando la **pérdida de la función renal** de forma progresiva; comúnmente también está asociado a alteraciones en el cristalino y daño de la función auditiva.

Causas del Síndrome de Alport

En la actualidad se sabe que el Síndrome de Alport es ocasionado por mutaciones en los genes que codifican algunas cadenas de colágeno tipo IV, el principal componente de las **membranas basales** de diversos órganos como pueden ser el riñón y el cristalino de los ojos.

El síndrome de Alport puede tener diferentes patrones de herencia, dependiendo del tipo de mutaciones genéticas; existen dos formas del síndrome; una relacionada con el cromosoma X (85 % de los casos) y se explica por mutaciones en el gen COL4A5 y la otra se hereda de forma autosómica recesiva. En las personas del género masculino, que solo tienen un cromosoma X, una copia alterada de dicho gen es suficiente para causar el síndrome de forma severa, lo cual explica el porqué casi todos los hombres de una familia con el síndrome desarrollan **insuficiencia renal**. En las mujeres en cambio, que tienen dos copias del cromosoma X, una mutación en uno de los genes resulta apenas en la aparición de sangre en la orina, no ocurriendo el desarrollo de insuficiencia renal.

Sin embargo a pesar de que el síndrome es hereditario, hay algunos casos en los cuales no se encuentra cualquier forma de historia familiar, pudiéndose decir que se está en presencia de nuevas mutaciones genéticas.

Síntomas y Diagnóstico del Síndrome de Alport

Los síntomas clínicos del Síndrome de Alport, así como los criterios para el diagnóstico son variables. Se han propuesto diversos criterios para el diagnóstico del síndrome; si una persona tiene familiares que padecen del mismo, para que sea diagnosticado se requiere que por lo menos dos de los siguientes síntomas o características estén presentes:

- Historia familiar de nefritis o hematuria (sangre en orina) de causa desconocida
Hematuria persistente, sin que exista otro diagnóstico de nefropatía hereditaria (como en el caso de la enfermedad poliquística)
- Sordera bilateral neurosensorial, con desarrollo progresivo y que no estaba presente en la infancia (normalmente aparece antes de los 30 años de edad)
- Mutación en el gen COL4An (donde n es igual a 3, 4 o 5)
- Evidencias a nivel histológico, inmunológico y químico de la **ausencia parcial o total del epítipo** (zona de un antígeno que interactúa con anticuerpos específicos) en la membrana basal glomerular o en la membrana basal epidérmica o en ambas
- Anomalías estructurales de la membrana basal glomerular, en particular engrosamiento o adelgazamiento de la misma.
- Lesiones oculares que incluyen lenticono (alteración del cristalino) anterior, catarata subcapsular posterior y distrofia polimórfica posterior (distrofia de la cornea)
- Progreso gradual hacia falla renal crónica terminal en el paciente o en por lo menos dos miembros de la familia
- Macrotrombocitopenia (plaquetas gigantes y disminuidas en sus valores sanguíneos)
- Tumores benignos difusos en el esófago, en los genitales femeninos o en ambos.

Si no existe historia de antecedentes familiares se tienen que presentar al menos 4 de los criterios anteriores.

Ahora bien el procedimiento de diagnóstico confirmatorio de la sospecha clínica del Síndrome de Alport se realiza por medio de **biopsia renal**. Y por medio de análisis histológicos, inmunológicos y bioquímicos, con anticuerpos mononucleares (que reconocen los diferentes dominios de las cadenas del colágeno IV), se pueden estudiar las alteraciones de las cadenas de dicho colágeno en los diferentes tejidos afectados por el síndrome.

Últimamente se ha implementado también la realización de estudios utilizando biopsia de la piel, procedimiento poco invasivo y alternativo.

Tratamiento del Síndrome de Alport

No existe una cura específica para el síndrome, el tratamiento se realiza con base en una vigilancia continua de algunos parámetros y valores analíticos y teniendo siempre ciertos cuidados que no pueden ser obviados de forma negligente, como son:

- Utilización de protectores auditivos en ambientes muy ruidosos.
- Uso de aparatos auditivos cuando la persona no escucha bien.
- Alertar a la persona de que existen medicamentos como la furosemida (diurético), que son tóxicos para el sistema auditivo.
- Se aconseja que la persona afectada aprenda el lenguaje de señas y la lectura de los labios, ya que la pérdida de la audición puede ser progresiva.
- Consultar frecuentemente al oftalmólogo y al otorrinolaringólogo.
- En caso de presencia de cataratas, consultar con el oftalmólogo la posibilidad para cirugía de remoción de las mismas.
- Si existen alteraciones oculares, los ojos deben ser protegidos con lentes de sol que protejan efectivamente de los rayos UV.
- Si el síndrome evoluciona hacia una insuficiencia renal crónica terminal y los riñones comienzan a fallar, será necesaria la realización de diálisis o de trasplante renal.
- Se debe tener un control riguroso y permanente de la tensión arterial.
- Es importante el control con un nutricionista para recomendaciones específicas sobre la alimentación que debe tener un paciente del síndrome.
- Se debe pedir consejo con un genetista si la persona que sufre del síndrome desea tener hijos.