

Síndrome de Alport

Alport syndrome

El síndrome de Alport es un trastorno hereditario que daña una parte del hígado conocida con el nombre de glomérulos. Los glomérulos se parecen a un colador de espaguetis: conservan lo bueno dentro del recipiente (el «espagueti»: los glóbulos rojos y las proteínas sería lo bueno) y desechan lo inservible (el «agua que se usó para hervir los espaguetis»: el agua extra, la sal sobrante, las partículas metabolizadas de los medicamentos). El organismo se deshace de los desechos a través de la orina. Cuando se padece de síndrome de Alport, dicho «colador» (los glomérulos) no funcionan como debieran y, como resultado, aparecen glóbulos rojos en la orina.

¿Cuáles son los tipos de síndrome de Alport?

Existen tres tipos, dependiendo en qué cromosoma se encuentra el gen:

- Síndrome de Alport ligado al cromosoma X.
- Síndrome de Alport autosómico recesivo.
- Síndrome de Alport autosómico dominante: esta variante suele ser más leve que las otras dos y los problemas se desarrollan más tarde en la vida.

¿Cuáles son los síntomas del síndrome de Alport?

Además de los problemas renales, muchas personas que padecen del síndrome de Alport también presentan problemas de audición y de visión. Entre los síntomas se encuentran:

- sangre en la orina (hematuria): el signo más común y la primera señal de síndrome de Alport;
- proteínas en la orina (proteinuria);
- presión arterial alta;
- hinchazón de piernas, tobillos, pies y alrededor de los ojos; □ pérdida de la audición; □ pérdida de la visión.

Estos signos y síntomas pueden ser diferentes en función de la edad, el sexo y el tipo genético de síndrome de Alport que se tenga. Por ejemplo, los niños presentan una mayor tendencia a presentar problemas de visión o de audición que las niñas.

Riñones. El síntoma más común del síndrome de Alport es la presencia de sangre en la orina (hematuria). La mayoría de los niños que padecen de síndrome de Alport comienzan a mostrar hematuria de bebés, y la afección persiste durante toda la vida. La mayoría de las niñas que padecen de síndrome de Alport también presentan hematuria, pero puede aparecer y desaparecer. La hematuria en el síndrome de Alport es por lo general «microscópica», lo que significa que no se puede ver a simple vista; solo es posible detectarla con un microscopio o con tiras reactivas en orina. Por otro lado, en algunos de los niños que padecen de síndrome de Alport, los resfríos y la gripe pueden generar a veces orina marrón, rosa o roja (hematuria «macroscópica») por algunos días. La sangre en orina se resuelve por sí sola y si bien es un síntoma que puede causar susto no es dañino.

Los niños varones que padecen de síndrome de Alport comienzan a mostrar otros signos (síntomas) de enfermedad renal a medida que crecen, como presencia de proteínas en la orina y aumento de la presión arterial. Estos síntomas se manifiestan, por lo general, cuando los

niños llegan a la adolescencia. En cambio, las niñas que padecen de síndrome de Alport por lo general no muestran proteína en la orina ni tampoco aumento de la presión arterial hasta más adelante en la vida, aunque existe la posibilidad de que estos síntomas aparezcan en niñas adolescentes que padecen de este síndrome.

Oídos. La mayoría de los niños varones que tienen síndrome de Alport sufrirán en algún momento de la vida pérdida (empeoramiento) progresiva de la audición de ambos oídos, por lo general durante la adolescencia. Afortunadamente, los audífonos son muy efectivos para este tipo de pérdida de audición. Las niñas que tienen síndrome de Alport también podrán desarrollar pérdida de la audición pasada la adolescencia, pero existen menos probabilidades que en los niños.

Ojos. Alrededor del 15% de los niños varones que tienen síndrome de Alport presentan una deformidad del cristalino del ojo conocida como lenticono anterior. Las personas que padecen de lenticono anterior pueden presentar algunos problemas de la visión y algunas pueden desarrollar cataratas. Por eso, es necesario consultar al oftalmólogo, el doctor de la vista, una vez al año para monitorear las enfermedades de la vista en los niños.

¿Qué tan grave es el síndrome de Alport?

Con el tiempo, el síndrome de Alport aumenta el daño a los riñones. La mayoría de los niños varones que tienen síndrome de Alport desarrollan con el tiempo insuficiencia renal. Es posible que durante la adolescencia o durante los primeros años de la edad adulta necesiten someterse a diálisis o a un trasplante de riñones, aunque la insuficiencia renal puede aparecer en algunos casos a finales de los 40-50 años de edad. La mayoría de las niñas que tienen el síndrome de Alport no desarrollan insuficiencia renal, aunque no se la puede descartar por completo.

Los riesgos y el momento de la aparición de la insuficiencia renal dependen del tipo genético de síndrome de Alport que la persona tenga. Hable con su doctor especialista de riñón sobre la posibilidad de hacerse una prueba genética para saber el tipo de síndrome de Alport que usted tiene.

¿Cómo se diagnostica el síndrome de Alport?

En la actualidad, el diagnóstico del síndrome de Alport se basa en la evaluación detallada de los síntomas del paciente y de sus antecedentes familiares. Se debe examinar, además, la visión y la audición. Dicha evaluación puede incluir un análisis de sangre, un análisis de orina y una biopsia de riñón. En algunas ocasiones, la prueba genética puede servir para confirmar el diagnóstico y permitir identificar el tipo genético de síndrome de Alport.

¿Cuál es el tratamiento para el síndrome de Alport?

Al día de hoy no existen tratamientos específicos para el síndrome de Alport. Las personas que tienen síndrome de Alport reciben el mismo tratamiento que se utiliza para tratar a las personas que tienen presión arterial alta y otros síntomas de enfermedades de riñón. [El trasplante de riñón](#) por lo general da muy buenos resultados en las personas que tienen síndrome de Alport, y se lo considera como el mejor tratamiento ante la llegada de la insuficiencia renal.

¿Dónde puedo obtener más información?

www.unckidneycenter.org <https://www.alportsyndrome.org/index.html>

*Translated by UNC Health Care Interpreter Services, 08/21/16
Modified by UNC Kidney Center on June 2017, with permission by Robert S. Gillespie Copyright 2007.*