



Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

469/53 - DOCTORA, ME HAGO MAYOR!

A. Delgado Yáñez¹, S. Escamilla Guinea¹, E. Ruíz de Gauna Vives², B. Iturbe García³, E. Zorrilla Amirold⁴, C. Zárate Oñate⁵, M. Pinel Monge⁶

¹Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Habana. Vitoria-Gasteiz. Álava. ²Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Casco Viejo. Álava. ³Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Zabalgana. Vitoria-Gasteiz. Álava. ⁴Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Martín. Vitoria-Gasteiz. Álava. ⁵Médico Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Habana. Vitoria-Gasteiz. Álava. ⁶Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Gazalbide. Vitoria-Gasteiz. Álava.

Resumen

Descripción del caso: Varón 45 años consulta en el médico de Atención Primaria por nicturia y leve hipoacusia. Como único antecedente personal presenta HTA bien controlada con dos fármacos. Varios antecedentes familiares de síndrome de Alport.

Exploración y pruebas complementarias: En exploración física presenta leves edemas maleolares bilaterales, resto de la exploración anodina. Se realiza analítica de orina que muestra microhematuria y leve proteinuria en rango no nefrótico. Analítica sanguínea normal.

Juicio clínico: Síndrome de Alport.

Diagnóstico diferencial: Otras causas de hematuria (cólico renal, infección del tracto urinario), nefropatías, otras causas de hipoacusia.

Comentario final: El síndrome de Alport (SA) es una enfermedad hereditaria que afecta a 1 por cada 50.000 nacidos vivos. Es la causa del 1-2% de los pacientes que inician tratamiento renal sustitutivo. El SA presenta una clínica sistémica que afecta a las membranas basales de diferentes tejidos debido a la alteración del colágeno tipo IV. Según el patrón de herencia diferenciamos dos tipos: SA ligado a X, en el 85% de los casos, y SA autosómico recesivo, en el 15% de los casos. Típicamente el SA se manifiesta a través de hematuria microscópica persistente, con episodios de hematuria macroscópica y un desarrollo progresivo a hipertensión arterial, proteinuria y síndrome nefrótico. Además, por afectación de dichas membranas también habrá afectación auditiva (sordera neurosensorial) y oculares (erosiones corneales, lenticono, cataratas). Inicialmente se realiza un diagnóstico clínico de sospecha que debe confirmarse mediante biopsia de piel, renal o de pruebas genéticas. Por otro lado, se debe realizar una adecuada observación a los familiares de los pacientes con SA confirmado y evaluar la realización de un estudio genético, si bien hasta el momento dicho estudio no está estandarizado. No existe un tratamiento específico para el SA. Los IECA y ARA-2 han sido los únicos fármacos que han demostrado efectividad y seguridad. Su acción sobre el bloqueo del sistema renina angiotensina disminuye la proteinuria y frena la progresión de la enfermedad renal crónica. El tratamiento renal sustitutivo de elección es el trasplante renal. Se han realizado ensayos con tratamientos experimentales, pero se han desestimado por no haber conseguido los resultados deseados.