



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 212/2370 - Trombopatía como manifestación inicial del SÍNDROME de alport

J. Soto Olivera<sup>a</sup>, C.J. Sevillano Esquivel<sup>a</sup>, M. Chacón González<sup>a</sup>, M.T. López Rico<sup>a</sup>, M.S. Pineda Pérez<sup>b</sup>, E. Romero Cantero<sup>a</sup>, A. Carrasco Fernández<sup>a</sup>, M. Barranca Escobar<sup>a</sup>, M. Peña Gragera<sup>a</sup> y A. Moreno Moreno<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria; <sup>b</sup>Médico de Familia. Centro de Salud San Roque. Badajoz.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 18 años sin antecedentes personales de interés que acude a consulta por epistaxis de repetición. Ha tenido que acudir a urgencias por sangrado profuso. Se realizó analítica y le administraron dos concentrados de plaquetas por plaquetopenia grave. La paciente además ha ido perdiendo audición sobre todo en oído derecho. Se deriva a Otorrino para estudio y a Hematología.

**Exploración y pruebas complementarias:** Sin lesiones petequiales ni signos de sangrado activo. Otoscopia normal. Hemograma con Hb 10,2, Hcto 29,5%, VCM 89, HCM 31, CHCM 34, leucocitos 9.100 y plaquetas 7.000. Bioquímica: Na 139, K 35, urea 133, Cr 10. Orina: hematías 350. Frotis sangre: macrotrombocitopenia con inclusiones intraleucocitarias. En ORL Rinne positivo y Weber negativo.

**Juicio clínico:** Síndrome de Alport.

**Diagnóstico diferencial:** Hematuria benigna familiar. IRC por síndrome de Epstein. Síndrome de Alport.

**Comentario final:** Hematología deriva a nefrología que tras estudio completo de insuficiencia renal y hematuria decide realizar biopsia renal, apareciendo lesión con adelgazamiento de la membrana basal glomerular. Finalmente se diagnostica a la paciente de síndrome de Alport. Posteriormente recibe injerto renal de donante cadáver y a día de hoy realiza vida normal. El síndrome de Alport es una nefropatía progresiva, que lleva a la insuficiencia renal terminal. Asocia sordera neurosensorial y anomalías oculares. Es debido a mutaciones en genes de cadenas del colágeno IV. Las mujeres son portadoras heterocigotas, que suelen tener hematuria, pero sólo una minoría desarrolla insuficiencia renal. Histológicamente hay adelgazamiento, engrosamiento irregular y laminación de la MBG.

### Bibliografía

1. Ortiz Arduan A. Medicine. 2007;9:5210-8.
2. Marrero Robayna S, Hortal Cascón L, Vega Díaz N, Rodríguez Pérez JC. Medicine. 2015;11:4793-802.
3. Heidet L, Forestier L, Antignac C, Gubler MC. Syndrome d'Alport, une maladie héréditaire du collagène de type IV. Med Sci .1997;13:37-44.

**Palabras clave:** Alport. Síndrome. Hematuria. Trombopatía. Sordera.