



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

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

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

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria; ^bMédico 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: hematíes 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.