



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

424/3961 - NICTALOPÍA E HIPERTENSIÓN COMO SOSPECHA DE SÍNDROME DE ALPORT

A. Ibáñez Lozano¹, I. García Rodríguez², I. M. Masot León³

¹Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Loreto. Bahía de Cádiz-La Janda. Cádiz. ²Médico Residente. UGC Loreto-Puntales. Cádiz. ³Médico Residente. Centro de Salud Dr. Federico Rubio. El Puerto de Santa María. Cádiz.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 23 años, con antecedentes de cataratas bilaterales, acude a su médico de atención primaria por mala visión nocturna y tropiezos de meses de evolución. Se realiza una campimetría y fondo de ojo, con resultados anormales, por lo que se deriva a Oftalmología para valoración. El paciente es diagnosticado de retinosis pigmentaria. Tres años después, vuelve a la consulta por cefalea que no cede con tratamiento analgésico. La madre refiere haberle hecho controles de la tensión arterial, objetivándose valores elevados. Se revisa la medicación del paciente y se descarta posible causa farmacológica. Ante la sospecha de síndrome de Alport, se deriva al paciente a Nefrología para completar estudio.

Exploración y pruebas complementarias: Fondo de ojo: estrechamiento del calibre arteriolar con acumulo de pigmento en periferia. Tomografía de coherencia óptica (OCT): algún quiste incipiente, previamente conocido. Tensión arterial: 151/98 mmHg. Estudio genético: paciente portador de mutación patogénica asociada a síndrome de Alport. Madre y abuela portadoras no afectadas.

Orientación diagnóstica: Síndrome de Alport. Se pauta losartán 25 mg/24h, control rutinario de TA, evitar AINEs. Se cita para ecografía de abdomen.

Diagnóstico diferencial: Cataratas. Deficiencia de vitamina A. Feocromocitoma. Hipertiroidismo. Síndrome de Cushing. HTA inducida por fármacos.

Comentario final: Ante un paciente joven que acude por nictalopía, debemos realizar un fondo de ojo y campimetría. En caso de hallazgos patológicos se debe consultar con oftalmología para completar estudio. Si coexisten retinosis pigmentaria, cataratas y HTA no filiada, se debe indagar sobre los antecedentes familiares de enfermedad renal y ocular, que nos permitirán sospechar la posible existencia de síndrome de Alport. Dicho síndrome se caracteriza por la presencia de sordera neurosensorial, alteraciones oculares y alteración renal. Se debe a un trastorno primario en la síntesis del colágeno IV, con una herencia variable. Suele presentarse con microhematuria persistente en la infancia además de HTA e insuficiencia renal progresiva. La pérdida de audición generalmente progresa paralelamente a la enfermedad renal. El diagnóstico se confirma a través de una biopsia renal. No existe tratamiento específico, solo control de los factores de progresión.

Bibliografía

1. Kashtan CE. Alport syndrome: abnormalities of type IV collagen genes and proteins. Ren Fail. 2000;22(6):737-49.

Palabras clave: Nictalopía. Retinosis pigmentaria. Síndrome de Alport.