

# Síndrome de Alport

## *Alport syndrome*

GIL HERNÁNDEZ M.<sup>a</sup> A<sup>1</sup>, ABREU REYES P<sup>2</sup>, PÉREZ LORENSU P<sup>3</sup>

### RESUMEN

Presentamos un caso de síndrome de Alport, a propósito de un varón de 31 años, remitido desde el servicio de Nefrología por baja agudeza visual.

**Palabras clave:** Alport, baja agudeza visual.

### ABSTRACT

**Introduction:** We present a case of Alport syndrome in a thirty-one year old male, submitted from the Nephrology Unit because of low vision.

**Key words:** Alport, low vision.

### INTRODUCCIÓN

Este síndrome fue descrito por Alport en 1927, al describir una familia británica en la que varios miembros desarrollaban enfermedad renal y sordera. Los varones presentaban signos y síntomas más tempranos y severos que las mujeres (1).

En 1990 se descubre su base genética por mutación en el gen del colágeno COL4A5. Este gen codifica la cadena  $\alpha$ -5 del colágeno tipo IV (2,3). Dicha alteración ocasiona cambios en el fenotipo y en la función de la membrana basal afectando a los riñones, oídos y ojos (4).

La patología en dichos pacientes se manifiesta mediante un fallo renal crónico, sordera neurosensorial bilateral (5), y anomalías oculares que incluyen: una distrofia polimorfa posterior, a nivel de la córnea, catarata y lenticono, a nivel del cristalino, y una retinopatía en flecos. Las pruebas neurofisiológicas (electroretinograma, potencial visual evocado y electrooculograma) son usualmente normales en la mayoría de los pacientes (6), detectando sólo algunos casos con hallazgos patológicos (7-8).

La enfermedad es genéticamente heterogénea: la transmisión de la mutación del colágeno puede estar ligada al cromosoma X o ser autosómica, recesiva o dominante (9).

Hospital Universitario de La Candelaria. Santa Cruz de Tenerife.

<sup>1</sup> Doctora en Medicina y Cirugía. Servicio de Oftalmología.

<sup>2</sup> Licenciado en Medicina y Cirugía. Jefe del Servicio de Oftalmología.

<sup>3</sup> Licenciado en Medicina y Cirugía. Servicio de Neurofisiología Clínica.

Correspondencia:

M.<sup>a</sup> Antonia Gil Hernández  
Ángel Romero, 7, 4.º n.º 4  
38009 Santa Cruz de Tenerife  
marian@comtf.es

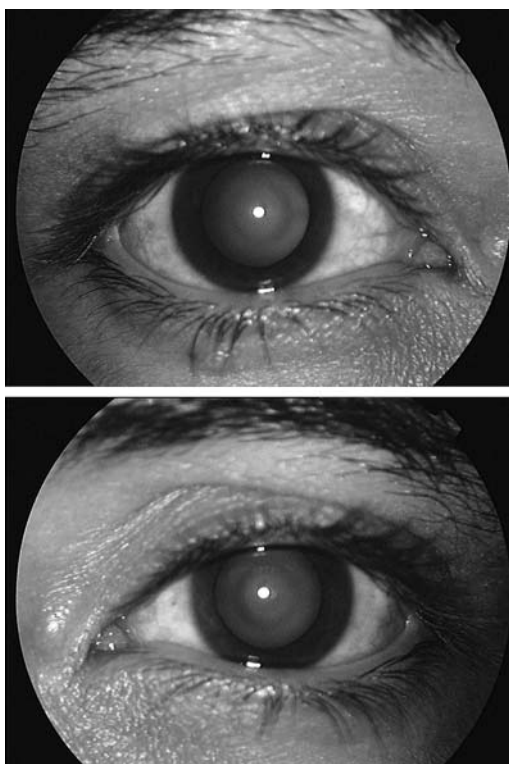


Fig. 1: Imagen del polo anterior donde apreciamos el lenticone anterior en ambos ojos.

Presentamos una paciente con síndrome de Alport con manifestaciones oftalmológicas típicas de dicha enfermedad.

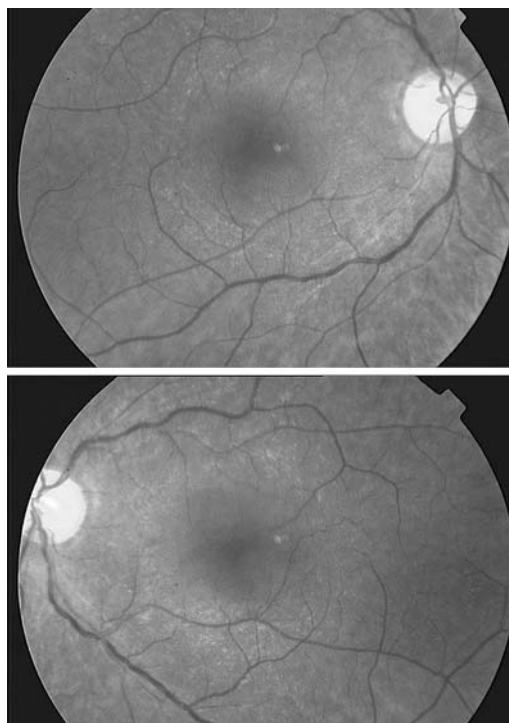


Fig. 2: Fondo ocular en donde se aprecia, a nivel del polo posterior y, de forma casi simétrica la presencia de lesiones moteadas blanco-amarillentas.

## CASO CLÍNICO

Paciente varón de 31 años que es remitido desde el servicio de nefrología por disminución de su agudeza visual.

Dentro de los antecedentes personales destaca haber sido diagnosticado de síndrome de Alport a los 20 años, presentar una pérdida auditiva de tipo neurosensorial bilateral, siendo trasplantado de riñón hace 4 años.

Entre los antecedentes familiares refiere tener un tío y un hermano con problemas renales y visuales.

En la exploración oftalmológica presenta una agudeza visual de 0,15 en ojo derecho (OD) y de 0,01 en ojo izquierdo (OI).

Polo anterior: se aprecia la presencia de un lenticone anterior con opacidad subcapsular posterior en AO (fig. 1).

Fondo ocular: presenta a nivel del polo posterior disminución del reflejo foveal con cierta hiperpigmentación y lesiones moteadas blanco amarillentas que ocupan principalmente el polo posterior (fig. 2).

Se solicitan y efectúan pruebas electrofisiológicas:

*Potencial Evocado Visual (PEV)*: realizado con estímulo tipo pattern-reverse con damero 16 minutos y una frecuencia de estimulación de 1 HZ, donde se aprecia: marcado aumento de la latencia de la P100 bilateralmente.

*Estudio de Electroretinograma (ERG)* realizado con electrodos subcorneales tipo loop y estímulo flash a 1 HZ, en ambiente fotópico y escotópico, luz azul y roja y flicker a 40 HZ, según el protocolo de la ISCEV se aprecia:

1. aumento bilateral de las latencias de la onda a y b bilateralmente.
2. Respuesta flicker a 40 Hz (sólo conos) presente bilateral.
3. ERG pattern que objetiva un aumento significativo de las latencias de la N35, P90 y N145.

El resultado del estudio neurofisiológico es compatible con retinopatía macular afectando a los PEV.

Al paciente se le informa de su patología ocular, y acepta ser intervenido de sus cataratas. Tras efectuar dicha cirugía mediante

facoaspiración mas implante de lente intraocular consigue una ganancia de su agudeza visual de 0,7 en AO.

Ante la mejoría de su visión se efectúa una prueba de campo visual 120 y un test de colores, no apreciando alteración patológica alguna. Se repiten las pruebas neurofisiológicas (PEV Pattern-Reverse y ERG) dando, tras la cirugía de las cataratas, dentro de los límites de la normalidad.

## DISCUSIÓN

El síndrome de Alport es una patología poco frecuente, su prevalencia es de 1/5.000. Causa el 1 al 2% de todos los casos de enfermedad renal terminal.

Dentro de las manifestaciones oftalmológicas destacan: a nivel del polo anterior, la distrofia polimorfa posterior corneal y las alteraciones del cristalino (microesferofaquia, lenticono anterior y posterior, cataratas corticales, subcapsulares y nucleares), y a nivel del polo posterior, la presencia de lesiones moteadas (drusas-like) o retina en flecos.

El lenticono anterior, presente en un 25% de los casos, es bilateral y determina un aumento de la miopía de forma progresiva.

El estudio histológico de la cápsula anterior ha demostrado la presencia de múltiples dehiscencias con el peligro de ruptura, atribuyendo dicha fragilidad capsular a la mutación del gen que codifica una o más cadenas del colageno tipo IV (10).

En nuestro paciente al intervenirlo de cataratas apreciamos discreta fragilidad al efectuar la capsulotomía anterior.

Con respecto a las manifestaciones en la retina de dicha enfermedad se ha descrito un fondo albipuntatus, muy frecuente (85%) y que no es causa de pérdida de visión en estos pacientes, y degeneraciones tapetoretinales y de conos con alteraciones en el electrorretinograma (11).

En el síndrome de Alport que presentamos, inicialmente al tener alteradas las pruebas electrofisiológicas no podíamos predecir la agudeza visual que se conseguiría tras la intervención de las cataratas. Tras la cirugía,

se demuestra la mejoría de la agudeza visual, por lo que se decide repetir las pruebas electrofisiológicas que están dentro de la normalidad. Estamos por tanto ante un estudio previo artefactado, no sabemos si debido al propio lenticono o a la opacidad subcapsular posterior.

Destacar que ante patologías del cristalino las pruebas electrofisiológicas no son fiables, y que con las pruebas iniciales podíamos sospechar una patología macular, que es poco frecuente en este síndrome.

El diagnóstico del síndrome de Alport siempre se efectúa por la clínica y por la presencia de las manifestaciones sistémicas y oculares del paciente.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Alport AC. Hereditary familial congenital haemorrhagic nephritis. *Br Med J.* 1927, 1: 504-506.
2. Barker DF, Hostikka SL, Zhou J, Chow LT, Oliphant AR, Gerken SC, Gregory MC, Skolnick MH, Atkin CL. Identification of mutations in the COL4A5 collagen gene in Alport syndrome. *Science* 1990; 248: 1224-1227.
3. Ohkudo S, Takeda H, Higashide T, Ito M, Sakurai M, Shirao Y, Yanagida T, Oda Y, Sado Y. Immunohistochemical and molecular genetic evidence for type IV collagen (alpha)5 chain abnormality in the anterior lenticonus associated with Alport Syndrome. *Archives of Ophthalmology.* 2003; 121(6): 846-850.
4. Kashtan, Clifford E. M.D. Alport Syndrome: An Inherited Disorder of Renal, Ocular, and Cochlear Basement Membranes. *Medicine.* 1999; 78(5): 338-360.
5. Gubler M, Levy M, Brcoyer M et al. Alport's syndrome: a report of 58 cases and a review of the literature. *Am. J. Med.* 1981; 70: 493-505.
6. Jeffrey B, Jacobs M, Sa G, Barratt TM, Taylor D, Kriss A. An electrophysiological study on children and young adults with Alport's syndrome. *British J. Ophthalmology.* 1994; 78 (1):44-48.
7. Polak BCP, Hogewind BL. Macular lesions in Alport's syndrome. *Am. J. Ophthalmol* 1977; 84: 532-535.
8. Zylberman R, Silverstone BZ, Brandes E et al. Retinal lesions in Alport's syndrome. *J. Pediatr. Ophthalmol.* 1980; 17: 255-260.
9. Brunner H, Schroder C, van Bennekom C, Lambermon E, Tuerlings J, Menzel D, Olbing H,

- Monnens L, Wieringa B, Ropers H-H. Localization of the gene for X-linked Alport's syndrome. *Kidney Int* 1988; 34: 507-510.
10. Van Setten G. Anterior lenticonus: histological evaluation and approach for cataract surgery. *Journal of Cataract & refractive Surgery*. 2001; 27(7): 1071-1075.
  11. Spraul CW, Lang CE. Cone dystrophy associated with Alport Syndrome. *Klin Monatsbl Augenheilkd*. 2000; 217: 194-197.