ALPORT SYNDROME FOUNDATION®
Hope | Action | Support
www.alportsyndrome.org

Guía para el paciente

De pacientes para pacientes

Desarrollado por el Consejo de Liderazgo Emergente y el Comité Médico Asesor de la Alport Syndrome Foundation

¿Qué es el síndrome de Alport?

El síndrome de Alport es una enfermedad genética poco frecuente que se transmite de padres a hijos. También puede ocurrir espontáneamente, lo que significa que nadie más en la familia tuvo la enfermedad antes.

El síndrome de Alport afecta a los riñones y su evolución puede derivar en insuficiencia renal independientemente del sexo biológico. También puede causar pérdida de la audición o cambios en los ojos.

El síndrome de Alport afecta a cada persona de manera singular en función de una serie de factores, como la genética. Los signos, síntomas y velocidad de progresión de la enfermedad pueden variar enormemente de una persona a otra. El síndrome de Alport se considera un tipo de enfermedad renal crónica.

¿Cuáles son las causas del síndrome de Alport?

Mutaciones genéticas en el ADN de una persona causan el síndrome de Alport. Las personas con síndrome de Alport generalmente tienen defectos en los genes COL4A3, COL4A4 o COL4A5 (o en una combinación de ellos).

La mutación hace que una proteína llamada colágeno tipo IV se forme de manera incorrecta. El colágeno tipo IV es un elemento constitutivo de las membranas basales que se encuentran en los riñones, el oído interno y los ojos. Dado que estos tejidos carecen de las proteínas que necesitan, es posible que los órganos afectados comiencen a perder su función con el paso del tiempo.

¿A quiénes afecta el síndrome de Alport?

El síndrome de Alport puede presentarse en personas de todas las edades, sexos y orígenes étnicos. Investigaciones recientes sugieren que es probable que más personas tengan síndrome de Alport que lo que anteriormente se estimaba, dado que se conoce más la enfermedad y se realizan más pruebas genéticas. No obstante, se sigue considerando una enfermedad poco frecuente, lo que significa que afecta a menos de 200,000 personas en los Estados Unidos.

Los principales síntomas del síndrome de Alport y su similitud con otras enfermedades renales más comunes pueden dificultar el diagnóstico. Por ejemplo, la presencia de sangre (hematuria) y proteína (proteinuria) en la orina son síntomas clásicos de varias enfermedades renales crónicas aparte del síndrome de Alport.

Dado que el síndrome de Alport es poco frecuente, es común recibir un diagnóstico inicial incorrecto. Elaborar una historia clínica completa del paciente, que incluya todos sus síntomas y antecedentes familiares, puede ayudar a los proveedores de atención médica a realizar un diagnóstico exacto.

¿Cómo se diagnostica el síndrome de Alport?

Para las personas con "diagnóstico presuntivo", existen numerosas e importantes razones para confirmar el diagnóstico: acceso más temprano al tratamiento, capacidad para identificar a otros familiares que pueden estar en riesgo, participación en ensayos clínicos, entre otras. En la actualidad, disponemos de opciones de diagnóstico asequibles y no invasivas para los pacientes y sus familias.

Últimamente, más pacientes pueden acceder a pruebas genéticas sin costo/a bajo precio (según la cobertura de seguro) que se pueden realizar con un simple análisis de sangre, hisopado bucal o muestra de saliva. En la página Genetics Overview (Generalidades sobre genética) de la ASF se puede encontrar información sobre cómo acceder a pruebas genéticas.

Durante muchos años, la forma más común de diagnosticar el síndrome de Alport era mediante una biopsia de riñón. En una biopsia de riñón, se obtiene una pequeña muestra de tejido con una aguja que se inserta a través de la piel hasta el riñón. Luego expertos examinan microscópicamente la muestra. Este es normalmente un procedimiento ambulatorio.

Un método de diagnóstico cada vez menos común es la biopsia de piel, que puede detectar el síndrome de Alport ligado al cromosoma X (el tipo genético más prevalente). Como el colágeno tipo IV también se encuentra en la piel, su presencia en una biopsia de piel señala la misma mutación en los riñones.

¿Cuáles son los síntomas más comunes del síndrome de Alport?

Los síntomas primarios para muchos pacientes con síndrome de Alport son sangre en la orina (hematuria), proteína en la orina (proteinuria) y presión arterial alta (hipertensión).

La mayoría de las veces, la presencia de sangre en la orina es microscópica e invisible a simple vista. Sin embargo, a veces la sangre en la orina puede ser visible y la orina se torna amarronada rojiza o del color del té. Esto suele suceder junto con un resfriado/gripe/virus/infección y desaparece cuando la persona se recupera.

Si hay proteína en la orina, por lo general también es microscópica. Un signo visible que tal vez advierta es que la orina tiene mucha espuma apenas sale del cuerpo.

A medida que el síndrome de Alport avanza, la presión arterial alta puede subir y provocar hinchazón, que a menudo se observa en los tobillos o las pantorrillas.

Muchos pacientes también sufren pérdida de la audición y anormalidades en los ojos debido al defecto del colágeno. Estos síntomas pueden aparecer antes o después de la detección de los síntomas renales. Aún no se han realizado estudios para comprender cabalmente la prevalencia de la pérdida auditiva o las afecciones oculares.

¿Cuáles son los efectos menos comunes del síndrome de Alport?

Existen formas menos comunes pero documentadas en las que el síndrome de Alport puede afectar a las personas. Si bien el colágeno tipo IV se encuentra principalmente en los riñones, los ojos y los oídos, también se encuentra en menores cantidades en otras partes del cuerpo, como el corazón, los pulmones y el esófago.

Un pequeño grupo de personas presenta tumores no cancerosos del músculo liso (leiomiomas) que se encuentra en la garganta, la tráquea y el tracto genital. Esta enfermedad se llama leiomiomatosis difusa y puede causar dificultades relacionadas con la respiración, la deglución o la reproducción. Algunos pacientes con síndrome de Alport ligado al cromosoma X pueden correr el riesgo de desarrollar leiomiomas, aunque es raro que suceda.

Existen casos tanto autoinformados como documentados de aneurisma aórtico experimentados por pacientes con síndrome de Alport de ambos sexos. La aorta es un gran vaso sanguíneo que lleva la sangre del corazón al resto del cuerpo. El aneurisma aórtico puede tener consecuencias de riesgo vital si no se detecta y trata correctamente.

¿Qué tipos de proveedores de atención médica son los más idóneos para tratar el síndrome de Alport?

Es muy importante que las personas con síndrome de Alport realicen consultas regulares con ciertos especialistas médicos, como:

- Nefrólogos: La consulta regular con un nefrólogo da lugar al tratamiento temprano con el fin de prolongar la función renal. El nefrólogo también puede orientar en las decisiones a tomar en torno a la diálisis y el trasplante si fueran necesarios.

- Dietistas renales: Los dietistas renales trabajan con los pacientes en todas las etapas de la enfermedad renal crónica. Ofrecen educación nutricional y controles y ayudan a elaborar planes alimentarios saludables de acuerdo con los valores de laboratorio, las necesidades y las preferencias de cada persona.

- Audiólogos y oftalmólogos: Los especialistas en audición (audiólogos) y en visión (oftalmólogos) pueden realizar evaluaciones e intervenciones tempranas para tratar la pérdida auditiva y las afecciones oculares. Conocer los parámetros de referencia de la audición y la salud ocular es útil para detectar cualquier cambio precozmente.

- Además, también es posible que se necesiten especialistas del corazón (cardiólogos), especialistas de los pulmones (neumonólogos), especialistas digestivos (gastroenterólogos) y especialistas en reproducción femenina (obstetras/ginecólogos) para evaluar o tratar algunos de los síntomas menos comunes del síndrome de Alport.

¿Qué otro tipo de apoyo puede ser útil?

- Genetistas y asesores genéticos: Estos proveedores de atención médica se especializan en la interpretación de los resultados de las pruebas genéticas y pueden explicar cómo las mutaciones genéticas del síndrome de Alport afectan a cada paciente en particular. También pueden aclarar quiénes más en una familia pueden correr el riesgo de tener el síndrome de Alport y cómo la variante genética se hereda o transmite en una familia a los fines de la planificación familiar.

- Profesionales de la salud mental: Los psicólogos clínicos, los psiquiatras clínicos, los consejeros de salud mental, los trabajadores sociales clínicos matriculados y los consejeros pastorales son profesionales del área de la salud mental que pueden ayudar a los pacientes a sobrellevar el peso emocional que implica tener una afección para toda la vida.

- Especialistas en educación: A las familias con hijos que tienen pérdida de la audición relacionada con el síndrome de Alport se les aconseja que trabajen con su sistema escolar (K–12). Se puede crear un plan educativo individualizado que específicamente incluya evaluaciones a lo largo del tiempo y adaptaciones personalizadas para favorecer el éxito en el aprendizaje. A menudo, estas adaptaciones van cambiando a medida que avanza la pérdida de la audición del alumno. La pérdida de la audición está contemplada por la Ley de Estadounidenses con Discapacidades y garantiza que los alumnos tengan acceso a modificaciones generalmente simples, pero fundamentales, en la escuela para que su entorno de aprendizaje sea el adecuado.

¿Cómo se trata el síndrome de Alport?

Actualmente, no existe ninguna cura para el síndrome de Alport como tampoco ninguna terapia aprobada por la FDA para tratar esta afección específica. Sin embargo, existen medicamentos que pueden ayudar a aliviar algunos de los síntomas renales y prolongar la función renal.

A menudo, se indican medicamentos que se utilizan para la presión arterial alta, aunque los pacientes no tengan presión arterial alta. Estos medicamentos se conocen como inhibidores de la ECA (como lisinopril o ramipril) y medicamentos ARA (como losartán). Está demostrado que estos medicamentos retardan la filtración de la proteína en la orina y el deterioro de la función renal. Es posible que se utilicen otros medicamentos, como diuréticos, más adelante en el curso de la enfermedad para ayudar a manejar la retención de líquidos que genera hinchazón.

Las investigaciones actuales, incluidos los ensayos clínicos con pacientes activos, buscan comprender mejor la enfermedad y hallar otras opciones de tratamiento. Si los pacientes desarrollan insuficiencia renal en etapa terminal, en la que los riñones ya no pueden satisfacer las demandas del organismo, la diálisis puede ayudar a hacer el trabajo de los riñones hasta que se pueda realizar un trasplante. El sitio web de la ASF incluye información sobre las opciones de diálisis y la preparación para un trasplante.

En este momento, no se dispone de ningún tratamiento para reparar o prevenir la pérdida de la audición relacionada con el síndrome de Alport. Sin embargo, muchos pacientes con Alport notan que el uso diario de audífonos puede ser muy útil en el ámbito social, educativo y laboral.

¿Cuáles son los efectos secundarios comunes relacionados con el tratamiento?

La enfermedad renal crónica en sí, así como algunos de los medicamentos indicados para el síndrome de Alport, pueden causar altos niveles de potasio (hiperpotasemia). Generalmente, se trata con una dieta baja en potasio (menor consumo de papas, tomates, palta, etc.) o aglutinantes de potasio para ayudar al organismo a liberarse del exceso de potasio.

Es fundamental mantener bajo control el potasio. Los niveles altos de potasio pueden pasar inadvertidos y tener consecuencias graves, como accidente cerebrovascular o infarto de miocardio.

Otro efecto secundario común del tratamiento es la presión arterial baja (hipotensión), que puede causar fatiga, somnolencia, mareos y desmayos. Los inhibidores de la ECA también pueden causar tos seca después de tomar el medicamento.

Si los pacientes tienen vahídos, desmayos o tos seca, se recomienda que se comuniquen con su médico. Puede ser útil tomar otro medicamento similar o tomar los medicamentos, como ECA/ARA, a diferentes horas del día.

¿La vida con el síndrome de Alport puede tener efectos en la salud emocional y mental?

Vivir con una enfermedad genética poco frecuente, como el síndrome de Alport, puede afectar al bienestar emocional del paciente. Muchas personas con síndrome de Alport dijeron sentir emociones como:

- culpa por transmitir una enfermedad genética a un hijo sin saberlo
- ansiedad por el futuro incierto de la evolución de la enfermedad
- frustración por la fatiga que puede provocar la enfermedad renal o la pérdida de la audición
- tensión por sobrellevar una enfermedad poco común que los demás no ven
- frustración al ver a proveedores de atención médica que no están familiarizados con el síndrome de Alport

Es importante que los pacientes y sus familias sepan que no están solos en estos sentimientos, experiencias e inquietudes. La comunicación abierta con un equipo de atención médica es de vital importancia para dar con un plan de tratamiento que optimice la salud del paciente según la defina el paciente.

También alentamos a los pacientes a relacionarse con otras personas que viven con el síndrome de Alport en nuestro grupo de apoyo especial de Facebook, en nuestras reuniones anuales Alport Connect y a través de los seminarios web o reuniones virtuales que organiza la ASF. Estos recursos ofrecen estímulo, educación y apoyo. La ASF también puede interconectar a las personas o las familias en cualquier momento simplemente con un mensaje de correo electrónico o un llamado a los miembros del personal.

¿Se pueden demorar los efectos del síndrome de Alport?

La mejor forma de demorar los efectos del síndrome de Alport consiste en estar informado sobre la enfermedad, buscar un nefrólogo que conozca bien el síndrome de Alport (si es posible) y establecer una línea de comunicación abierta con los proveedores de atención médica.

Además, es importante mantener un estilo de vida y hábitos saludables, tomar los medicamentos según las indicaciones, seguir las recomendaciones alimentarias indicadas por el nefrólogo o el dietista renal, identificar los efectos emocionales y en la salud mental y buscar apoyo cuando sea necesario. Los pacientes con Alport y todas las personas con enfermedad renal crónica siempre deben consultar a su nefrólogo en cuanto al uso de medicamentos de venta sin receta, ya que algunos medicamentos de uso generalizado pueden afectar adversamente a los riñones o los oídos.

Como el síndrome de Alport es poco frecuente, muchos proveedores no tienen mucha experiencia en el tratamiento de esta enfermedad y su complejo conjunto de síntomas. Si surgen nuevos síntomas o complicaciones, es importante que los pacientes se los comuniquen a sus proveedores médicos.

A menudo, los pacientes informados son uno de los recursos más útiles a la hora de instruir a los proveedores sobre sus experiencias, síntomas e incluso sobre nuevas oportunidades de investigaciones o ensayos clínicos. Preguntar y motivar a los proveedores a hacer su propia investigación puede ayudar a garantizar que se satisfagan las necesidades de los pacientes. Expresar las necesidades es fundamental para lograr los mejores resultados posibles. La fundación Alport Syndrome Foundation se dedica a ofrecer apoyo entre pares y compromiso para todas las personas con síndrome de Alport y sus familias. Para conocer las oportunidades de conexión o plantear inquietudes generales, comuníquese con la ASF por correo electrónico: **info@alportsyndrome.org**.

Acerca de la Alport Syndrome Foundation

La Alport Syndrome Foundation es una organización sin fines de lucro dirigida por la comunidad de pacientes con síndrome de Alport y sus familias y abocada enteramente a ellos. Nuestra misión es mejorar la vida de las personas con síndrome de Alport por medio de educación, defensoría, concienciación e inversión en investigaciones.

Recursos para los pacientes y sus familias:	**Recursos para profesionales médicos:**
• Materiales educativos • Red de apoyo • Reuniones de pacientes y familias • Seminarios web • Defensoría de pacientes • Apoyo legislativo • Tareas de concienciación • Inversión en investigaciones	• Cursos de formación CME/CNE en línea (gratis) • Información sobre el diagnóstico • Pautas de tratamiento recomendadas • Investigaciones actuales • Actualizaciones sobre ensayos clínicos • Guía sobre genética

www.alportsyndrome.org Nota: Nuestro sitio web cuenta con una herramienta de traducción a otros idiomas.