



Se prevé el lanzamiento de NKF Patient Network – Alport Syndrome (Red de pacientes de la NKF para el síndrome de Alport), un nuevo registro del síndrome de Alport en colaboración con la Fundación Nacional del Riñón (National Kidney Foundation, NKF) para la participación de los pacientes en marzo de 2022.

La participación de los pacientes ayuda a atraer investigaciones y ensayos clínicos sobre el síndrome de Alport, y lograr avances en ellos. A fin de prepararse para el registro, a continuación encontrará información que debe tener en cuenta si elige participar. La recopilación de esta información por adelantado facilitará la creación de su perfil y la introducción de su información y hará que el registro sea más sólido para los propósitos de la investigación.

Tenga en cuenta que la mayoría de las preguntas del registro no son obligatorias. La mayoría tiene una casilla para indicar “prefiero no responder”. Aunque decida no responder a algunas de las preguntas más detalladas, su inscripción como paciente con Alport sigue siendo valiosa y le ofrece la oportunidad de elegir si desea recibir información sobre ensayos clínicos específicos para los que reúne los requisitos.

Preguntas para las que debería obtener información con antelación:

En Causa de la enfermedad renal: marque la casilla “síndrome de Alport”.

¿Qué tipo de seguro médico tiene?

Por ejemplo: Comercial, Medicaid, Para militares (US Military), Para veteranos (Veteran’s Affairs), No estoy seguro, Prefiero no responder

¿En qué etapa de la ERC (enfermedad renal crónica) se encuentra actualmente?

* eGFR = tasa de filtración glomerular estimada (estimated glomerular filtration rate)

Su médico puede calcular esta información para usted basándose en resultados de laboratorio Etapa 1: eGFR de 90 o superior

Etapa 2: eGFR entre 60 y 89

Etapa 3: eGFR entre 30 y 59

Etapa 4: eGFR entre 15 y 29

Etapa 5: eGFR menor de 15 (enfermedad renal en etapa terminal)

No sé

¿Alguien de su familia tiene enfermedad renal?

Si no lo sabe, será útil averiguar si otros familiares han experimentado síntomas o se les ha diagnosticado enfermedad renal crónica o síndrome de Alport.

Ejemplos: Hijo, Hija, Madre, Padre, Hermano, Tía, Abuelo, Primo, Tío. En Antecedentes familiares/diagnóstico de antecedentes familiares: marque “síndrome de Alport” (si corresponde).

Información adicional detallada sobre el proceso de Alport en la familia

ampliada - Qué familiares, si los hubiera, tuvieron una enfermedad renal en etapa terminal - Qué familiares, si los hubiera, recibieron un trasplante renal

-Qué familiares, si los hubiera, tuvieron un trasplante fallido

-Qué familiares, si los hubiera, perdieron la vida por la insuficiencia renal y a qué edad

En la sección Diagnóstico:

En la sección de enfermedad cardiovascular, si usted o alguien de su familia ha tenido un aneurisma aórtico, será importante que lo anote.

Fechas para tener a mano:

Fecha del diagnóstico de la enfermedad renal (la estimación más próxima).

Fecha del diagnóstico del síndrome de Alport, si tuvo un diagnóstico equivocado o incompleto inicialmente (la estimación más próxima).

Fecha del inicio de la diálisis, si corresponde (la estimación más próxima).

Resultados de laboratorio si los tiene:

El valor de creatinina más reciente:

(+ la fecha de este resultado de laboratorio)

El más reciente eGFR (tasa de filtración glomerular estimada)

(Tiene la opción de escribir el valor exacto o elegir un intervalo de valor estimado)

(+ la fecha de este resultado de laboratorio)

Valor más reciente del cociente de albúmina-creatinina (UACR) exacto o aproximado del resultado de su prueba

(+ la fecha de este resultado de laboratorio)

(+ nombre del laboratorio que realizó el análisis)

¿Ha tenido alguna vez un diagnóstico positivo de COVID-19?

(+ la fecha de este resultado de laboratorio)

¿Le diagnosticaron ERC o, específicamente, síndrome de Alport mediante biopsia? Sí/No

¿Le diagnosticaron síndrome de Alport mediante análisis genéticos? Sí/No

Pérdida de la audición:

Si tiene pérdida de la audición, será de ayuda ingresar la **edad de aparición aproximada** de dicha pérdida. Entendemos que esto es una estimación, ya que es posible que haya tenido pérdida de la audición antes de que se la detectaran o se la diagnosticaran. Hay un campo para ingresar la edad de aparición estimada.

Hay campos para ingresar información de su último audiograma (informe de prueba auditiva). Se recomienda disponer de los resultados más recientes del audiograma. Si no dispone de esta información, puede solicitar que su audiólogo la comparta con usted en formato de PDF digital o enviándole por correo una copia impresa para escanear o tomar una foto.

Si no tiene pérdida de la audición, pero se está haciendo controles debido al síndrome de Alport y se ha realizado una prueba auditiva, también es útil proporcionar información de su último audiograma para mostrar una línea de referencia de la ausencia de pérdida de la audición. Parte de lo que hay que estudiar y comprender es la aparición de la pérdida de la audición. ¿En qué momento de nuestra enfermedad se experimenta la pérdida de la audición o cuándo aumenta? Obtener información sobre la ausencia de pérdida de la audición o la aparición de la pérdida de la audición es extremadamente valioso.

Anormalidades en los ojos:

Si puede comunicar cualquier anomalía en los ojos diagnosticada que haya experimentado, esto ayudará a respaldar la investigación. Las opciones incluirán anomalías como las siguientes: lenticono anterior, degeneración macular o agujeros maculares, cataratas, retinopatía moteada, adelgazamiento temporal de la retina, erosión corneal, otras + un cuadro de texto libre para compartir información adicional.

GENÉTICA:

La información a continuación suele encontrarse en el informe de resultados de las pruebas genéticas de un paciente. Cada laboratorio tiene diferentes formatos, pero la información y la terminología siguientes estarán presentes en el informe.

Tipo genético

(Si tiene una biopsia confirmada o un resultado de prueba genética confirmado): Opciones:

Ligada al cromosoma X, autosómica recesiva, autosómica dominante, variante de importancia desconocida