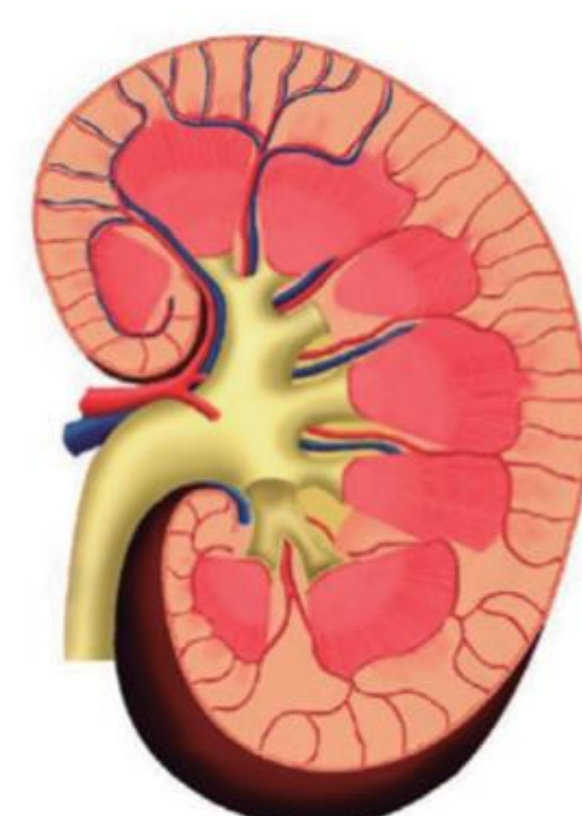
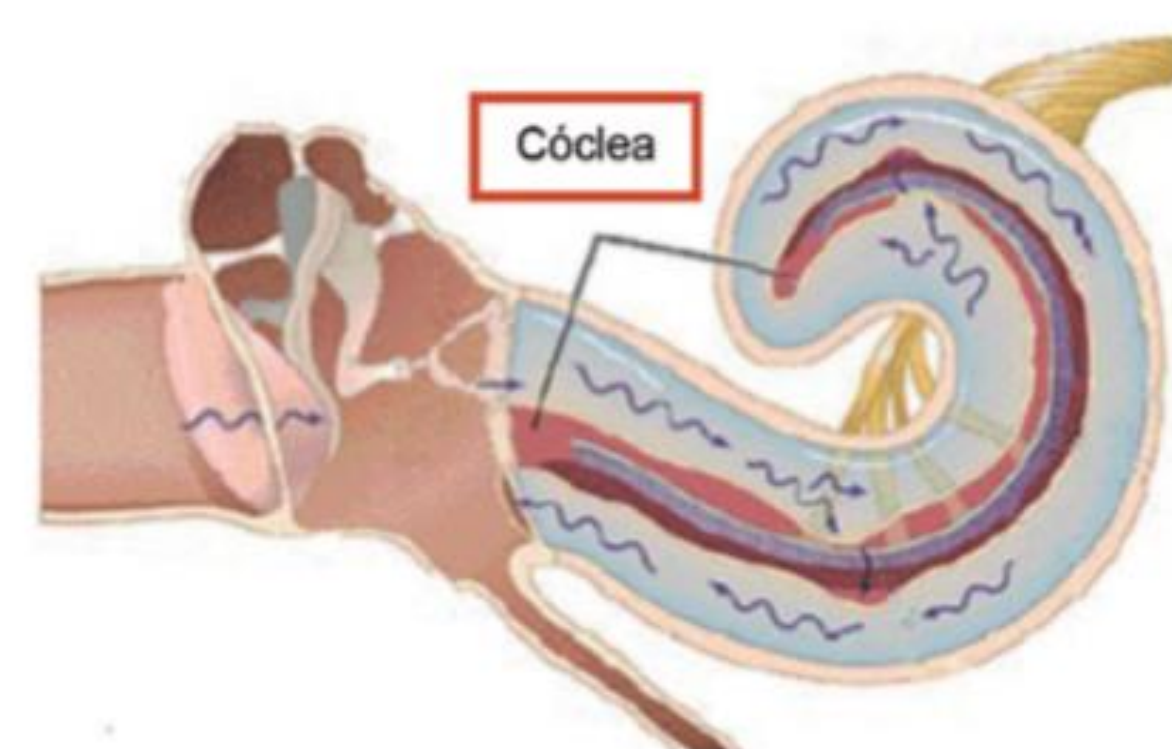


Introdução:

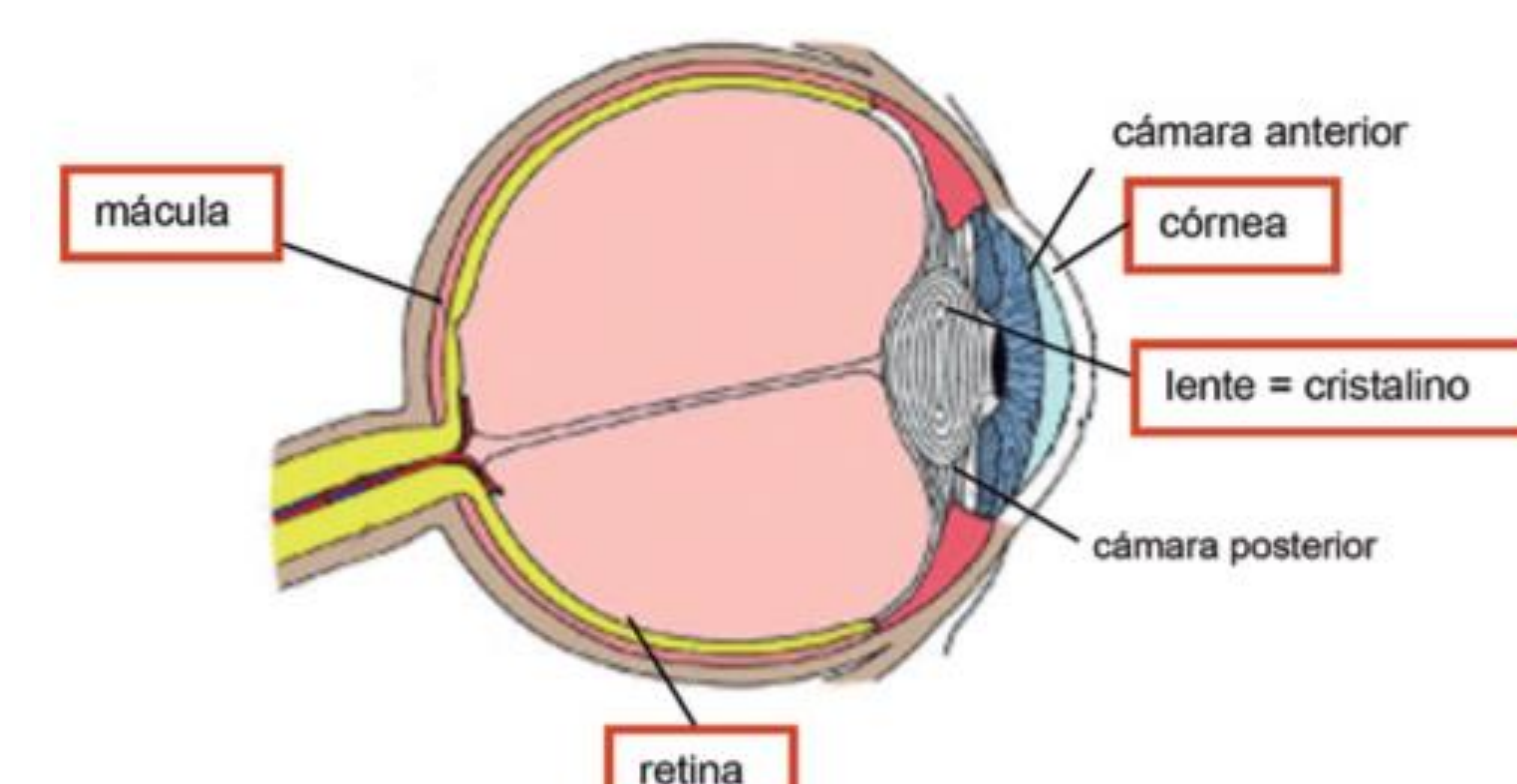
A Síndrome de Alport (SA) é uma doença hereditária que provoca a perda progressiva da função renal e auditiva, podendo ainda afetar o sistema visual.



Proteinúria. Insuficiência renal



Sordera neurosensorial



Alteraciones oculares

nefrogen10-09dosierAlport.pdf AIRG Asociación para la información y la investigación de las enfermedades renales genéticas. España

Descrição do caso:

Adolescente com 16 anos, gênero masculino, com história de hematúria e proteinúria desde o nascimento. Atualmente apresenta doença crônica grau 4, dermatite atópica e distúrbio de coagulação. Hospitalizou para iniciar diálise peritoneal com treinamento.

Exames: Avaliação cardíaca, auditiva e oftalmológica normal. Ureia de 172 e creatinina de 7,36.

	História familiar:
Mãe	calculo renal, infecção urinaria de repetição e hematúria
Irmão 1	faleceu com seis anos por sepse por foco intestinal – tinha hematúria microscópica persistente e macroscópica recorrente
Irmão 2	surdez neurosensorial e alteração ocular (biopsia renal confirmou síndrome de Alport)
Irmã	infecção urinaria de repetição sem hematúria
Tio 1	Faleceu e fazia hemodialise
Tio 2	Cálculo renal, hematúria e esteatose hepática

Discussão

No quadro clínico, a hematúria microscópica é uma das principais características observadas desde o nascimento (ou nos primeiros meses de vida), que pode evoluir com proteinúria e falência renal. O paciente descrito apresenta hematúria desde o nascimento com proteinúria, que na adolescência evoluiu para insuficiência renal crônica com necessidade de diálise. Mas, não apresenta alterações oculares (ocorrem em 15% dos pacientes) e perda auditiva neurosensorial (geralmente é bilateral, simétrica, progressiva, que se instala na adolescência (60%-homens e 40% - mulheres).

Conclusão

Síndrome de Alport deve ser pensado em pacientes com hematúria persistente e história familiar de doença renal. A progressão da doença renal tem maior gravidade em doentes do sexo masculino e estes geralmente apresentam hematúria desde a infância, frequentemente acompanhada de surdez neuro-sensorial progressiva, doença renal terminal e em menor frequência anomalias oculares.

Referências

1. Kruegel J, Rubel D, Gross O. Alport syndrome-insights from basic and clinical research. Nat Rev Nephrol. 2013 Mar;9(3):170-8.
2. Savige J, Ariani F, Mari F et al. Expert consensus guidelines for the genetic diagnosis of Alport syndrome. Pediatr Nephrol. 2019 Jul;34(7):1175-1189.
3. Leal FAM, Gonçalves EA, Liarth JCS et al. Alport's syndrome: a family study. Arq. Bras. Oftalmol. 63(6), Dezembro/2000- 455.
4. Silvestrim MC, Ferreira D, Cohen J. Alport syndrome: report of a case of total recovery. Arq Bras Oftalmol 2001;64:461-3.
5. Belangero VMS, Prattes LC, Britto ACG et al. The Evolution of Alport Syndrome in Brazilian Children. J Bras Nefrol Volume XXVIII - nº 4 - Dezembro de 2006.
6. AIRG-España. Síndrome de Alport. Asociación para la información y la Investigación de las Enfermedades Renales Genéticas (AIRG). Acessado em 9/11/2020 no endereço: <https://airg-e.org/wp-content/uploads/2015/12/nefrogen10-09dosierAlport.pdf>