

Síndrome de Alport con patrón de glomerulonefritis membranoproliferativa por inmunocomplejos. la importancia del test genético.

Del Pino Estrada, Carmen¹; Esteban de la Rosa, Rafael¹; Jiménez Herrerías, Antonio¹; Clavero García, Elena¹; Polo Moyano, Aurora¹; Espigares Huete, María José¹;

(1) HOSPITAL UNIVERSITARIO VIRGEN DE LAS NIEVES

Palabras clave / Términos relevantes:

Síndrome Alport, glomerulonefritis, membranoproliferativa.

RESUMEN

Introducción: Presentamos un caso clínico de un varón de 31 años sin antecedentes de interés que ingresa por deterioro subagudo de función renal (hasta 4.13 mg/dl) y proteinuria en rango nefrótico (16gr/día) asociado a síndrome constitucional y artralgias en pequeñas articulaciones.

Caso clínico y resultados: A la exploración no presenta edemas con PA <140/90 mmHg. Entre las pruebas complementarias destaca la hipoalbuminemia, hipercolesterolemia y el sistemático de orina con proteínas y hematíes positivos (++). CAC 3606 mg/g. Presenta una autoinmunidad con ANA positivos (1/160) y resto negativo (antiDNA, ENAs, ANCAs, antiPLA2R, antiMBG). Complemento C3 bajo, C4 normal. IgM elevada (429) con resto de pruebas (proteinograma, PAMO y BAMO) negativas. Crioglobulinas negativas.

Ante el empeoramiento de función renal y de proteinuria se realiza biopsia renal. Mediante microscopía óptica e inmunofluorescencia se describe una glomerulonefritis membranoproliferativa con depósitos principalmente de C3 e IgM. Al microscopio electrónico se evidencia laminación de la membrana basal glomerular además de depósitos electrodensos subepiteliales e intramembranosos sugerentes de depósitos de crioglobulinas. Además se solicita el test genético que confirma una variante en heterocigosis en el gen COL4A3.

Se inicia tratamiento con prednisona 1 mg/Kg. Con mejoría progresiva y lenta de proteinuria, se inicia Micofenolato mofetilo 1000mg / 12h.

Conclusiones: El síndrome de Alport se caracteriza por un engrosamiento y laminación de la membrana basal glomerular. La inmunofluorescencia suele ser negativa.

Aunque ya ha sido descrita asociada a patrón de glomerulonefritis mediada por inmunocomplejos y de glomerulopatía C3, esta forma clínica e histológica difiere de los hallazgos habituales en esta nefritis hereditaria. Fue el test genético el que aportó el diagnóstico definitivo. Destacar que a pesar de describirse como mutación con resultado no concluyente, se confirma misma mutación como posiblemente patogénica en otra dinastía de la

provincia lo que demuestra la importancia de desarrollar una base de datos provincial para esclarecer diagnósticos.