

## Síndrome de Alport Alport Syndrome

*Fernanda M. Martínez-Martínez<sup>a</sup>, Yossimi S. Rodríguez-Martínez<sup>b</sup>, Demetrio J. López-Pacheco<sup>c</sup>, José A. Hernández-Pérez<sup>d</sup>, Diana V. Sánchez-Martínez<sup>e</sup>*

### Abstract:

Alport syndrome is the second most common cause of heterozygous hereditary kidney disease that affects the basement membranes, caused by mutations in type IV collagen. Alport syndrome is characterized by progressive nephropathies (hematuria, hypoalbuminemia, hypercholesterolemia, proteinuria, uremia and high blood pressure), sensory deafness accompanied by eye injuries, rarely cases of hereditary leiomyomatosis and kidney cell cancer (HLRCC). Alport syndrome (AS) has three genetic classifications: 1. Linked to the X chromosome (SALX), due to mutations in the COL4A5 gene with damage to the long arm, region 2, band 2 and subband 3 OMIM 301050 of this chromosome, being the most common classification, presenting an incidence greater than 80% of the reported cases. 2. Autosomal recessive (SAAR), due to mutations in both alleles of the COL4A3 or COL4A4 genes, on chromosome 2q35–37 3. Autosomal dominant (SAAD), is caused by a mutation of the COL4A3 or COL4A4 genes. It occurs with a lower incidence. Since in Mexico there is not much research on Alport syndrome, the pathophysiology of the disease, diagnosis, clinical manifestations and histopathology are described with a genetic approach and the treatment consists of the management of the symptomatology and its care.

### Keywords:

*Syndrome, nephropathies, hereditary, gene, chromosome*

### Resumen:

El síndrome de Alport es la segunda causa de enfermedad renal hereditaria heterocigótica más frecuente que afecta a las membranas basales, causado por mutaciones en la colágena tipo IV. El síndrome de Alport se caracteriza por nefropatías progresivas (hematuria, hipoalbuminemia, hipercolesterolemia, proteinuria, uremia e hipertensión arterial), sordera sensorial acompañada de lesiones oculares, raramente casos de leiomiomatosis hereditaria y cáncer de células renales (HLRCC). El síndrome de Alport (SA) tiene tres clasificaciones genéticas: 1. Ligado al cromosoma X (SALX), debido a mutaciones en el gen COL4A5 con daño en el brazo largo, región 2, banda 2 y subbanda 3 OMIM 301050 de este cromosoma, siendo la clasificación más común, presentando una incidencia mayor al 80% de los casos reportados. 2. Autosómico recesivo (SAAR), debido a mutaciones en ambos alelos de los genes COL4A3 ó COL4A4, en el cromosoma 2q35–37 3. Autosómica dominante (SAAD), es causado por una mutación de los genes COL4A3 ó COL4A4. Se presenta con una incidencia menor. Ya que en México no existen muchas investigaciones del síndrome de Alport, la fisiopatología de la enfermedad, diagnóstico, manifestaciones clínicas e histopatologías se describen con enfoque genético y el tratamiento consiste en el manejo de la sintomatología y sus cuidados.

### Palabras Clave:

*Síndrome, nefropatías, hereditario, genes, cromosomas*

<sup>a</sup> Autor de Correspondencia, Universidad Autónoma del Estado de Hidalgo, <https://orcid.org/0009-0001-9273-3433>, Email: ma423332@uaeh.edu.mx

<sup>b</sup> Universidad Autónoma del Estado de Hidalgo, <https://orcid.org/0009-0004-1827-2642>, Email: ro413534@uaeh.edu.mx

<sup>c</sup> Universidad Autónoma del Estado de Hidalgo, <https://orcid.org/0009-0007-8382-5823>, Email: lo489777@uaeh.edu.mx

<sup>d</sup> Universidad Autónoma del Estado de Hidalgo, <https://orcid.org/0009-0006-8692-7430>, Email: pe433046@uaeh.edu.mx

<sup>e</sup> Universidad Autónoma del Estado de Hidalgo, <https://orcid.org/0000-0002-7660-7234>, Email: diana\_sanchez8479@uaeh.edu.mx



## Referencias

- [1] Rodríguez, W. R. (2022). Síndrome de Alport: una genómica para tener presente. <http://portal.amelica.org/ameli/journal/652/6523462002/movil/>
- [2] Omachi K, Miner JH. (2019). Alport Syndrome Therapeutics: Ready for Prime-Time Players. *Trends Pharmacol Sci.* 40 (11). 803-806. doi: 10.1016/j.tips.2019.07.012
- [3] Pardo, G. C., Daza, J. A. G., Rodríguez, W. R. R., & Pérez, C. A. G. (2022). Síndrome de Alport: una genómica para tener presente. *Revista peruana de ciencias de la salud.* <https://doi.org/10.37711/rpcs.2022.4.2.373>
- [4] Courville K., Núñez-Samudio V., Landires I., (2021) Síndrome de Alport: una actualización en fisiopatología, genética, diagnóstico y tratamiento. *Revista de Nefrología, Diálisis y Trasplante.* 41 (1) 62-71. <https://www.revistarenal.org.ar/index.php/rndt/article/view/619/1113>