ATRÒFIA PARAMACULAR EN EL SÍNDROME D'ALPORT

Laia Rull Reverter, Esther Santos Blanco, Mercè Salvat Serra, Nerea Ruiz Sánchez, Núria Escoda Brull, Berta Corrales Llagostera, Pere Romero Aroca

Hospital Universitari Sant Joan de Reus

El síndrome d'Alport és una malaltia genètica causada per mutacions als gens que codifiquen les cadenes de col·lagen tipus IV, que és fonamental en les membranes basals. Afecta principalment al ronyó en forma de nefropatia progressiva, a l'oïda amb sordesa neurosensorial i a l'ull amb diverses alteracions. Les manifestacions oculars inclouen opacitats corneals, lenticonus anterior, retinopatia motejada central o perimacular, retinopatia perifèrica en serrell i atròfia de la retina paramacular. A continuació, es presenten dos casos de dues germanes amb síndrome d'Alport que presentaven atròfia paramacular detectada amb OCT. L'atròfia paramacular es refereix a un aprimament en la retina al voltant de la màcula, que pot ser visible en una exploració amb OCT. És conseqüència d'alteracions estructurals en la membrana basal de l'epiteli pigmentari de la retina, i habitualment no té implicació en la pèrdua visual. Aquest signe es sol presentar en formes més greus de la malaltia i ajuda al diagnòstic, així doncs, en pacients joves amb hematúria i pèrdua auditiva, és molt útil com a indicador diagnòstic. En patrons d'herència lligada al cromosoma X o autosòmica recessiva, és comú observar aquest tipus d'atròfia, per tant, tot i que la majoria de troballes oculars no afecten a l'agudesa visual, la seva detecció pot orientar el pronòstic i forma d'herència. Com a conclusió, si es detecta atròfia paramacular en un pacient amb signes renals o auditius, es recomana una avaluació nefrològica i audiològica completa, acompanyada d'estudi genètic, ja que s'ha de considerar el síndrome d'Alport com a diagnòstic.