

## Síndrome de Alport: relato de caso

### 1. Fundamentação teórica/Introdução:

A síndrome de Alport ou nefrite hereditária é uma doença genética, na maioria dos casos ligada ao cromossomo X, que possui como apresentação clássica a tríade de insuficiência renal, surdez neurossensorial bilateral e defeitos oculares, sendo descrita pela primeira vez pelo médico Alport em 1927. Trata-se de uma doença rara que necessita de teste genético ou biópsia renal para diagnóstico definitivo.

2. **Objetivos:** Relatar caso de síndrome de Alport com descrição dos dados clínicos e exames que permitiram a conclusão do diagnóstico.

3. **Delineamento e Métodos:** relato de caso.

4. **Resultados:** Paciente de 45 anos, sexo masculino, hipertenso e recém diagnosticado com diabetes mellitus procurou atendimento com queixa de vertigem de longa data acompanhada de zumbidos esporádicos, hipoacusia bilateral e redução da acuidade visual. Foi realizada uma audiometria que evidenciou perda auditiva neurossensorial profunda direita e moderada à esquerda, com configuração horizontal bilateralmente. Foi investigada a hipótese de doença de Meniere, porém não obteve melhora com o tratamento proposto. Foi constatado hematúria microscópica (3+) e proteinúria (relação proteína/creatinina 0,410) com uma piora discreta da função renal. Paciente foi submetido a biópsia renal que detectou alterações glomerulares morfológicas mínimas e inespecíficas na microscopia de luz, hipertrofia tubular e fibrose intersticial multifocal comprometendo em torno de 10% da área cortical. Posteriormente, o painel genético para síndrome de Alport detectou variantes provavelmente patogênicas em heterozigose no gene COL4A4 e de significado incerto em heterozigose no gene MYH9.

5. **Conclusões/Considerações Finais:** O paciente em questão fechou diagnóstico para síndrome de Alport por meio de uma história clínica sugestiva e confirmação por teste genético molecular e biópsia renal. A perda auditiva é um achado frequente e tem um padrão de evolução progressiva que está relacionada à progressão do comprometimento renal. Por se tratar de uma doença de transmissão genética em que a história familiar positiva contribui para o diagnóstico precoce, é essencial orientar a vigilância de sinais e sintomas nos filhos.

**Descritores:** síndrome de alport, genética, nefropatias, doenças raras