

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXVIII

Marzo 2025

numero 3

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

EMATURIA E NON SOLO... A VOLTE È QUESTIONE DI FAMIGLIA: LA SINDROME DI ALPORT

Ezio Sarno¹, Irene Alberici², Claudio La Scola², Roberto Pillon², Andrea Pasini²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Alma Mater Studiorum, Università di Bologna

²Pediatric Unit, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna

Indirizzo per corrispondenza: sarnoezio@gmail.com

CASO CLINICO

Riportiamo il caso di una bambina giunta presso il nostro ambulatorio all'età di 4 anni per episodi ripetuti di macroematuria. Madre con microematuria isolata dai 3 anni di età (effettuata biopsia a 11 anni, referto non recuperabile), maculopatia destra (foro maculare e membrana epiretinica) e due episodi di distacco di retina; padre con calcolosi; due sorelle minori in benessere. Anamnesi patologica remota negativa per patologie nefro-urologiche, traumatismi e infezioni delle vie urinarie. Nei controlli successivi microematuria persistente (GR 200-300/mcl), isolata. Emocromo, coagulazione, funzionalità renale, pressione arteriosa ed ecografia renale nella norma. Alla luce dell'anamnesi e della storia clinica, eseguito studio genetico mediante NGS, esteso a tutti i membri della famiglia. La paziente è risultata affetta da **sindrome di Alport**, presentando la mutazione del gene *COL4A5* esone 51 (variante nucleotidica c.5043C>A, mai descritta in letteratura) ereditata dalla madre, e la variante c.[3725C>T] del gene *COL4A5* esone 41, ereditata dal padre, risultando quindi in un quadro di eterozigosi composta *X-linked*. Inoltre, presenta polimorfismo in eterozigosi nel gene *CNGB3*, che da solo non dovrebbe determinare gli stessi problemi di visione della madre, che presenta anche la variante c.[370G>A] in eterozigosi, nel gene *GNAT2* (descritta in letteratura in associazione ad acromatopsia a trasmissione AR). Per quanto riguarda i

risultati sul resto della famiglia, una sorella aveva ereditato solamente la mutazione paterna, l'altra (con padre biologico diverso), non aveva ereditato alcuna di queste mutazioni. I controlli eseguiti durante il follow-up mostravano un quadro di microematuria, talora macroematuria, in assenza di proteinuria, in benessere. Il follow-up oculistico e audiometrico è al momento nella norma. A 4 anni dalla diagnosi, per comparsa di microalbuminuria, è stata intrapresa terapia con ramipril, con buona risposta. La peculiarità di questo caso clinico sono due: la prima l'aver ereditato dai genitori due mutazioni diverse, determinando un quadro di eterozigosi composta *X-linked*; la seconda la doppia componente genetica alla base del quadro oftalmologico materno, che per fortuna la bambina non ha ereditato.

CONCLUSIONI

La sindrome di Alport è una glomerulopatia ereditaria progressiva, spesso associata a ipoacusia neurosensoriale e anomalie oculari, causata da mutazioni a carico delle subunità del gene delle catene alfa del collegane di tipo IV. La diagnosi di conferma viene effettuata mediante test genetici molecolari (NGS), che dimostrino mutazioni a carico dei geni *COL4A3*, *COL4A4* e *COL4A5*.

La genetica dovrebbe essere l'esame d'elezione nei pazienti con un quadro di microematuria persistente associata a familiarità.