

BÖLÜM 35

Nefrotik Sendrom ile Başvuran ve Fokal Segmental Glomeruloskleroz Tanısı Konulan Alport Sendromu Olgusu

Funda YALÇIN¹

GİRİŞ

Alport sendromu, X'e bağlı, otozomal resesif, otozomal dominant yolla geçen ve glomerüler, koklear, oküler membranları etkileyebilen genetik, heterojen bir hastalıktır (1). Kolajen IV genleri olan COL4A5, COL4A4 ve COL4A3'teki patolojik mutasyonlardan kaynaklanır. Bu hastalar her zaman böbrek yetmezliği, işitme kaybı ve oküler anormallikler için risk altındadır (2). Hastalığın fenotipi heterozigot olduğu için hastalar farklı bulgu ve semptomlar ile kliniğe başvurabilir. Bu vakada da nefrotik sendrom kliniği ile başvuran ve farklı sağlık kuruluşlarında immünsüpresif tedavi protokolleri uygulanmış bir Alport Sendromu sunulacaktır.

OLGU SUNUMU

49 yaşında bayan hasta her iki göz kapağında şişlik, arter kan basıncında yükselme şikayeti ile nefroloji polikliniğine başvurdu. Yapılan fizik muayenede hastanın genel durumu iyi, koopere, oryente. Her iki göz kapağında yaygın ödemi vardı. Akciğer sesleri dinlemekle doğal, karın muayenesinde patoloji saptanmadı. Alt ekstremitelerde muayenesinde pretibial ödemi yoktu. Arter kan basıncı 145/90 mmHg olarak ölçüldü. Özgeçmişinde 10 yıl önce nefrotik sendrom saptanarak hastaya

¹ Uzm. Dr., Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Nefroloji Kliniği, fundacurebal@yahoo.com, ORCID iD: 0000-0003-3936-4146

SONUÇ

Alport sendromu en sık kalıtsal böbrek hastalığıdır. Hematüri ile birlikte nefrotik sendrom kliniğiyle başvuran ve 6 aydır immünsüresyon tedaviye rağmen yanıt alınamayan hastalarda Alport sendromü düşünülmelidir. Tanıda, genetik testler hassas ve doğrudur. Erken tanı ile hem hasta hem de ailede genetik tarama ile saptanan diğer bireyler için uygun tedavi olan ACE inihibitorleri ve ARB başlanması böbrek yetmezliğini yavaşlatmaktadır.

KAYNAKLAR

1. Kashtan C. Alport Syndromu: Achieving Early Diagnosis and Treatment. *The American Journal of Kidney Disease*. 2021;77 (2): 272-279
2. Haas M. Alport syndrome and thin glomerular basement membrane nephropathy: a practical approach to diagnosis. *Archives of Pathology & Laboratory Medicine*. 2009;133(2):224-32
3. Grunfeld JP. Hereditary renal diseases. *Saudi J Kidney Dis Transpl*1997; 8: 227-234
4. Kashtan CE, Ding J, Garosi G, et al. Alport syndrome: a unified classification of genetic disorders of collagen IV $\alpha 345$: a position paper of the Alport Syndrome Classification Working Group. *Kidney International*. 2018;93:1045-1051
5. Jais JP, Knebelmann B, Giatras I, et al. X-linked Alport syndrome: Natural history in 195 families and genotype – phenotype correlations in males. *Clinical Journal of the American Society of Nephrology*. 2000;11: 649-657
6. Jais JP, Knebelmann B, Giatras I, et al. X-linked Alport syndrome: Natural history and genotype-phenotype correlations in girls and women belonging to 195 families: A “European Community Alport Syndrome Concerted Action” study. *Clinical Journal of the American Society of Nephrology*. 2003;14: 2603-2610
7. Voskarides K, Damianou L, Neocleous V, et al. C: COL4A3/COL4A4 mutations producing focal segmental glomerulosclerosis and renal failure in thin basement membrane nephropathy. *Clinical Journal of the American Society of Nephrology*. 2007;18: 3004-3016
8. Savige J, Ariani F, Mari F, et al. Expert consensus guidelines for the genetic diagnosis of Alport syndrome. *Journal of the International Pediatric Nephrology Association* 2019; 34: 1175-1189
9. Gross O, Tönshoff B, Weber LT, et al. German Pediatric Nephrology (GPN) Study Group and EARLY PRO-TECT Alport Investigators :A multicenter, randomized, placebo-controlled, double-blind phase 3 trial with open-arm comparison indicates safety and efficacy of nephroprotective therapy with ramipril in children with Alport’s syndrome. *Kidney International* 2020; 97: 1275-1286
10. Kashtan CE, Gross O: Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of Alport syndrome in children, adolescents, and young adults-an update for 2020. *Journal of the International Pediatric Nephrology Association*. 2021;36(3):711-719