

## Estudio Molecular de la Enfermedad de Alport

### Descripción

La EA es causada por un defecto congénito del colágeno tipo IV, afectando la membrana basal en diversas localizaciones, especialmente en el glomérulo renal, resultando en presentaciones clínicas variables. Se estima que la incidencia de la EA es de 1:5,000-1:10,000. Durante las últimas décadas se ha demostrado que la EA es la consecuencia de mutaciones en los genes del colágeno tipo IV. Estas mutaciones ocasionan cambios en el fenotipo y en la función de la membrana basal, no solamente en el riñón sino también en otros sistemas. La EA es genéticamente heterogénea, la herencia puede ser:



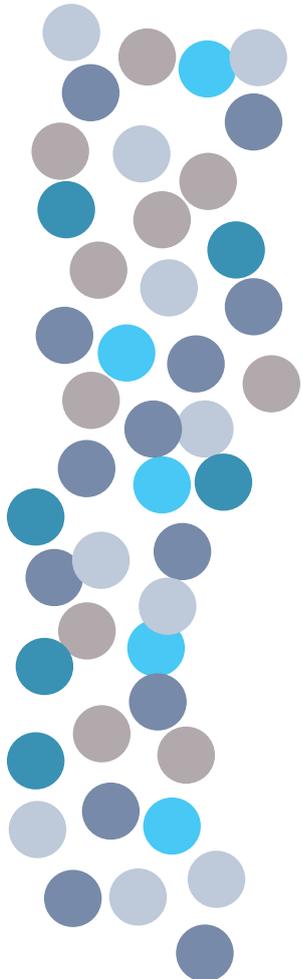
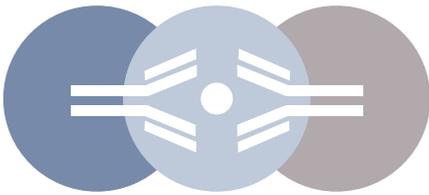
**Ligada al cromosoma X.** En muchos pacientes con EA con este tipo de herencia, se ha demostrado una mutación del gen COL4A5, el cual codifica la cadena  $\alpha 5$  del colágeno tipo IV y está localizado a nivel de Xq22. Se estima que este tipo de herencia se encuentra en el 80 % de las familias con EA. En casos de herencia ligada al cromosoma X, la severidad de la presentación clínica de la enfermedad en los varones es consecuencia de su estado "hemizigoto" para el cromosoma X. En las mujeres, en cambio, la presentación clínica es variable.

Se ha reportado gran heterogenicidad alélica entre los pacientes con EA con herencia ligada al cromosoma X, encontrándose más de 200 mutaciones diferentes del gen COL4A5, incluyendo delección, inversión, inserción, duplicación, etc.

**Autosómica recesiva.** Aproximadamente el 15% de los casos de Sd. Alport presentan mutaciones en los genes COL4A3 y COL4A4.

**Autosómica dominante.** Aproximadamente el 5% de los casos de Sd. Alport presentan mutaciones en los genes COL4A3 y COL4A4.

	Gen	Herencia	Método	Frec. mutación
Caso Índice	COL4A5	ligado a X	Secuenciación completa gen	>80%
Caso Índice	COL4A3 COL4A4	AD AR	Secuenciación completa gen	>20%



## Centro Inmunológico de Alicante

laboratorio de referencia

C/ Cristo de la Paz, 36-38 bajos

03550 San Juan (Alicante)

Tfno.:(+34) 965 943 133

Fax:(+34) 965 943 264

Email: [info@cialab.com](mailto:info@cialab.com)

[www.cialab.com](http://www.cialab.com)