PV-55.

ZESPÓŁ ALPORTA U 23-LETNIEJ KOBIETY – OPIS PRZYPADKU

Finke D.[1], Bilińska W.[1], Kałużyński A.[2], Nowicki M.[1]
[1]Klinika Nefrologii i Dializoterapii Instytutu; [2]Zakład Patomorfologii Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi

Zespół Alporta (ZA) jest chorobą o podłożu genetycznym, powodującą zmiany w różnych narządach, głównie w nerkach, narządzie słuchu i wzroku. Charakteryzuje się różnorodnością ekspresji klinicznej i fenotypowej, wynikającej ze zmienności genetycznej. Przebieg choroby u kobiet jest na ogół łagodniejszy niż u mężczyzn, a do schyłkowej niewydolności nerek dochodzi u nich rzadziej i później.
Objawy kliniczne u przedstawianej chorej pod postacią krwinkomoczu i białkomoczu obserwowano od wczesnego dzieciństwa. Białkomocz narastał z wiekiem i osiągnął wartości nerczycowe. Z czasem, rozwinęło się także nadciśnienie tętnicze oraz pozanerkowe cechy zespołu takie jak niedosłuch i wada wzroku. Rozpoznanie ustalono w oparciu o 2-krotnie wykonaną biopsję nerki.

Słowa kluczowe: *zespół Alporta*

ALPORT'S SYNDROME IN 23-YEAR OLD WOMAN – A CASE REPORT

Finke D.[1], Bilińska W.[1], Kałużyński A.[2], Nowicki M.[1]
[1]Department of Pediatric Nephrology and Dialysis, Polish Mother's Memorial Hospital Research Institute in Łódź; [2]Department of Pathomorphology, Polish Mother's Memorial Hospital Research Institute in Łódź

Alport's syndrome is an inherited disease, with affection of various organ systems, of which the kidney, the ear, and the eye are the most predominantly affected ones. The phenotypic heterogeneity of the disorder is explained by heterogeneity at the genetic level. Men are more severely affected than woman, who present end-stage renal disease less frequently and latter in the life.
In presented patient hematuria and mild proteinuria was detected in early childhood. Proteinuria increased steadily with age and nephrotic syndrome developed. In later stages hypertension, hearing loss and ocular changes occurred. The diagnosis was based on repeated renal biopsies.

Key words: *Alport syndrome*