

Acidosis Tubular Renal Tipo 1

Descripción

El término acidosis tubular renal (ATR) se aplica a un grupo de defectos tubulares del riñón en la reabsorción de bicarbonato, la excreción de hidrogeniones o ambos. Se distingue por la coexistencia de acidosis metabólica con brecha aniónica normal. Se clasifica según el nivel del defecto en el túbulo renal, de la siguiente manera: tipo 1 o distal, tipo 2 o proximal y tipo 4 o hipercaliémica.



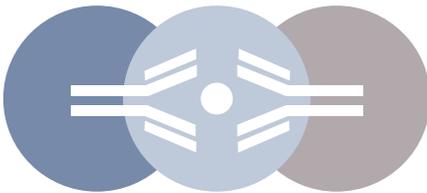
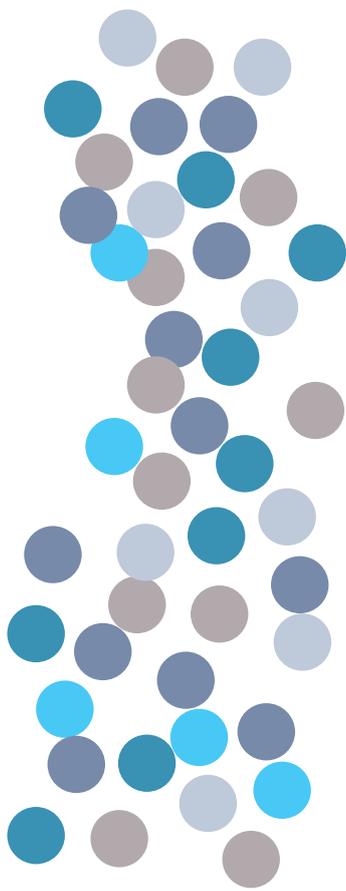
La forma hereditaria de acidosis tubular renal tipo 1, aunque rara, ha recibido creciente interés a causa del avance en el entendimiento de sus bases genéticas, caracterizándose por un defecto en el gen SLC4A1, gen que se localiza en el cromosoma 17 (17p21-22) y que codifica al transportador AE1 (Cl⁻/HCO₃⁻). Las mutaciones en este gen condicionan acidosis tubular renal tipo 1 autosómica dominante. Los defectos en el gen ATP6VOA4, localizado en el cromosoma 2 (2p13), codifican la unidad de B1 de la H⁺-ATPasa vacuolar que condiciona una acidosis tubular renal tipo 1 autosómica recesiva, por lo general acompañada de sordera neurosensorial.

Metodología y Estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas del gen asociado a la enfermedad de ATR Tipo1 se realiza de la siguiente forma:

- Extracción de ADN de sangre periférica (2 tubos 10 ml EDTA).
- Estudio mediante amplificación por PCR y Secuenciación directa de la región codificante de los genes implicados (ver tabla).
- Estudio de grandes reordenamientos mediante MLPA.

	Gen	Herencia	Método
Caso Índice	SLC4A1	Autosómica dominante	Secuenciación completa gen
Caso Índice	ATP6VOA4	Autosómica recesiva	Secuenciación completa gen



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

www.cialab.com

