

## Estudio molecular poliquistosis renal autosómica recesiva

### Descripción

La poliquistosis renal autosómica recesiva (PQRAR) es una de las nefropatías hereditarias infantiles más importantes, con una incidencia de 1 de cada 20.000 individuos. Normalmente se manifiesta en la infancia, suele ser de evolución fatal durante la lactancia o primera infancia, pero hay un amplio espectro de manifestaciones que pueden abarcar hasta la edad adulta. Además de la presencia de quistes renales, esta enfermedad se asocia con fibrosis hepática, disgénesis biliar y fibrosis portal.

El gen responsable de PQRAR se localiza en 6p21.1-p12 entre los marcadores D6S1714 y D6S1024. El alto número de marcadores polimórficos disponibles, hace posible el consejo genético por estudio indirecto basado en el análisis de haplotipos, siendo necesario el estudio en paralelo de ambos padres. Sin embargo, al identificarse el gen responsable de la enfermedad, se recomienda realizar el estudio directo para identificar la alteración genética concreta que produce la enfermedad y determinar los portadores en la familia.

### Metodología de estudio molecular

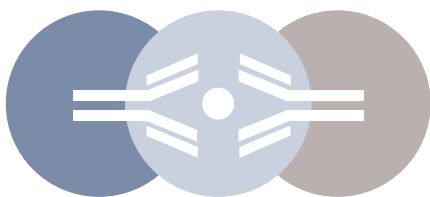
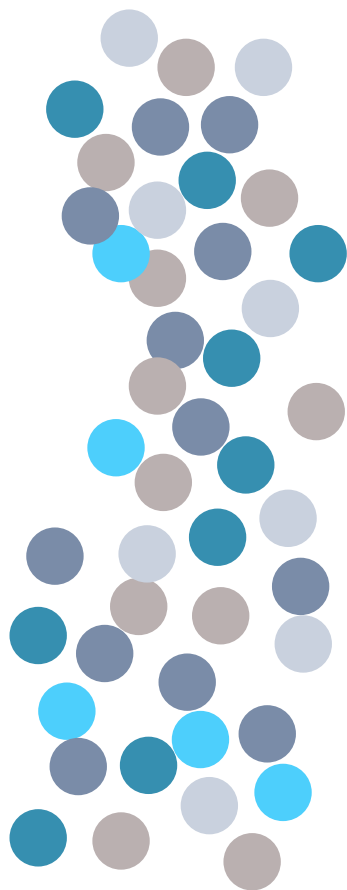
-ESTUDIO DIRECTO de variantes genéticas de los genes asociados a la Poliquistosis Renal autosómica recesiva se realiza de la siguiente forma:

- 1.Extracción de ADN de sangre periférica (tubos 10 ml EDTA).
- 2.Estudio mediante amplificación por PCR y Secuenciación directa de toda la región codificante y zonas de unión intron-exon del gen PKDH1.

		Gen	Método
Estudio directo	Caso índice	PKHD1	Secuenciación completa gen
	Estudio directo de familiares a riesgo		Estudio de mutación caracterizada previamente en la familia

El tiempo de realización de estos análisis será:

- Estudio directo: alrededor de 6 meses para el estudio del gen PKDH1 por el tamaño y complejidad del gen, y de 15 días para estudios directos.



## 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)

