

## Estudio Molecular Poliquistosis Renal (Autosómico dominante)

### Descripción



La Poliquistosis renal es una enfermedad hereditaria caracterizada por la presencia de numerosos quistes llenos de fluidos que se desarrollan en los túmulos del riñón pudiendo alcanzar un gran tamaño y peso. Es una de las enfermedades hereditarias más frecuentes (1:1000) y la causa genética más frecuente de las insuficiencias renales terminales. La enfermedad se produce por la dilatación progresiva bilateral de los tubulillos renales para formar los quistes.

También puede ocurrir al mismo tiempo quistes hepáticos, aneurismas cerebrales y anomalías de las válvulas cardíacas.

La Poliquistosis renal autosómica dominante (ADPKD) está asociada a mutaciones en los genes PKD1 y PKD2. El 85% de los pacientes con ADPKD presentan mutaciones en el gen PKD1 y el 15% en PKD2. La mayoría de estos pacientes tiene un progenitor con ADPKD, pero un 10% de los casos presentan mutaciones de novo. También se han descrito grandes reordenamientos en PKD1 pero el ratio de detección es muy bajo.

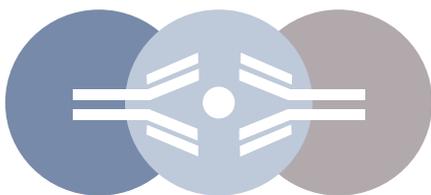
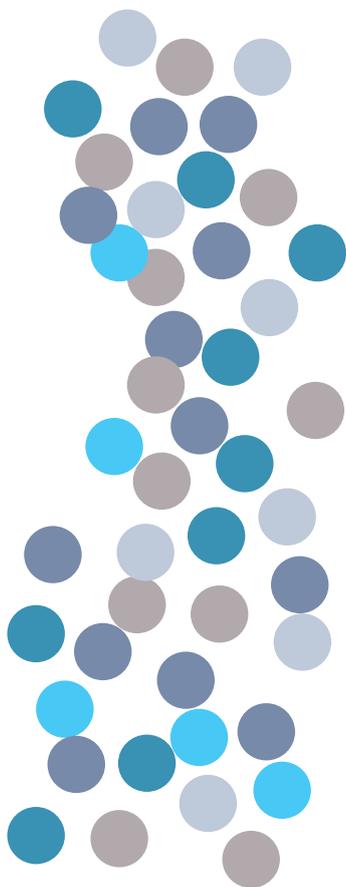
### Metodología y Estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas de los genes asociados a la Poliquistosis Renal autosómica dominante se realiza de la siguiente forma:

- Extracción de ADN de sangre periférica (tubos 10 ml EDTA).

Estudio mediante amplificación por PCR y Secuenciación directa de toda la región codificante y zonas de unión intron-exon de los genes indicados en la tabla. Este estudio se lleva a cabo de forma secuencial según el orden indicado en dicha tabla.

	Gen	Método	Frecuencia	Ratio detección
Caso Índice	PKD1	Secuenciación completa gen	85%	~85%
	PKD2		15%	
Estudio directo de familiares a riesgo		Secuenciación		Portador/No portador



## 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)

