

Enfermedad Renal Asociada a U.M.O.D.

Descripción

El espectro de la enfermedad renal asociada a UMOD (uromodulin-associated kidney disease) incluye la Neuropatía hiperurémica juvenil familiar (FJHN) y la enfermedad renal quística medular tipo 2 (MCKD2). Los hallazgos clínicos típicos incluyen una reducción fraccional de la excreción de ácido úrico resultando en una hiperuremia y gota (gota precoz); la enfermedad renal intersticial normalmente aparece entre los 15 y 40 años de edad y finaliza en los estadios terminales de la enfermedad renal (ESRD) entre 10 a 20 años después de su debut. Los quistes medulares (en la médula o en la unión corticomedular) son un hallazgo tardío y pueden no ser apreciados en el diagnóstico por imagen por su pequeña talla. La edad de entrada en ESRD varía entre pacientes e incluso entre afectados de una misma familia.



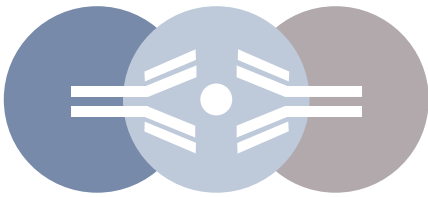
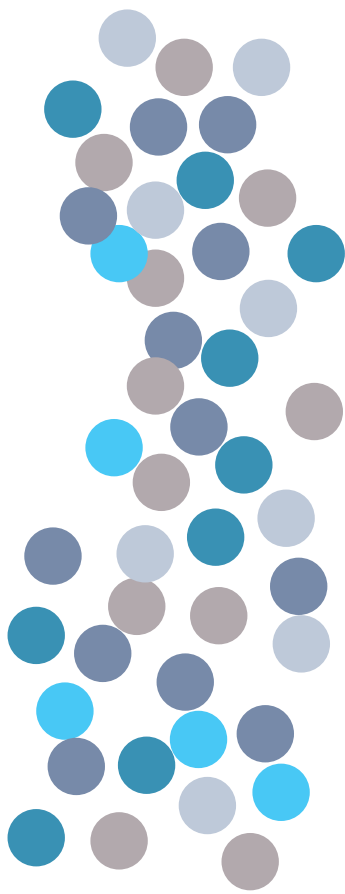
La enfermedad renal asociada a UMOD se hereda de manera autosómica dominante. Muchos individuos diagnosticados tienen pacientes afectados. Cada descendiente de un paciente afecto tiene un 50% de probabilidades de heredar la mutación. Está disponible el diagnóstico prenatal para las embarazadas a riesgo en las que la mutación caracterizada causante de la enfermedad ha sido identificada.

Metodología y Estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas de los genes asociados a ERAU se realiza de la siguiente forma:

- Extracción de ADN de sangre periférica (tubos 10 ml EDTA).
- Estudio mediante amplificación por PCR y Secuenciación directa del exon 4 y 5 del gen UMOD. Mas del 90% de los afectados presentan mutaciones en estos dos exones.

Método	Gen	Frec. Detección mutaciones
Secuenciación Exon 4 y 5	UMOD	>90%
Estudio directo de familiares a riesgo	Mutación caracterizada	



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

