PERFIL GENÉTICO DE LA PQRAD EN EL ÁMBITO SANITARIO DE GRANADA

AI Morales García, JD López-González Gila, M Martínez Atienza, M García González, M García Valverde, R Fernández Castillo, A Navas Parejo, P de Diego Fernández, J Fontes Jiménez, MJ García Montero, JA Bravo Soto y RJ Esteban de la Rosa

En representación del Grupo de Estudio de la Enfermedad Poliquística Autosómica Dominante (GEEPAD) y la Asociación Amigos del Riñón (www.renalamigos.com; @renalamigos).
CHU Granada; NefroCHUS; ibs.Granada; Universidad de Granada. SSPA. Junta de Andalucía.

Oviedo, XLVI Congreso de la Sociedad Española de Nefrología, 8-11 Octubre 2016

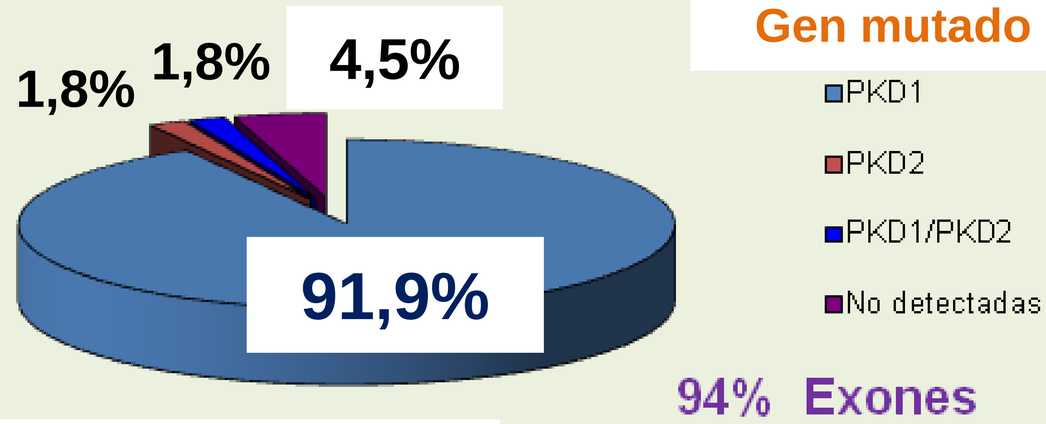
Introducción: El **diagnóstico genético** es necesario para que individuos con **PQRAD** en edad reproductiva afronten con éxito el **diagnóstico genético preimplantacional**, disponible en el SSPA.

Objetivo: Analizar las **variaciones genéticas** de la **PQRAD** en el ámbito sanitario de **Granada** en relación a las ya identificadas.

Material y método: **estudio transversal** de las **mutaciones detectadas** en individios con diagnóstico clínico de PQRAD (hasta marzo 2016). Estudio molecular de la región codificante y splicing del PKD1, PKD2 y PKHD1 (cuando no se identificó mutación PKD1). Ligamiento con el gen responsable (2 casos).

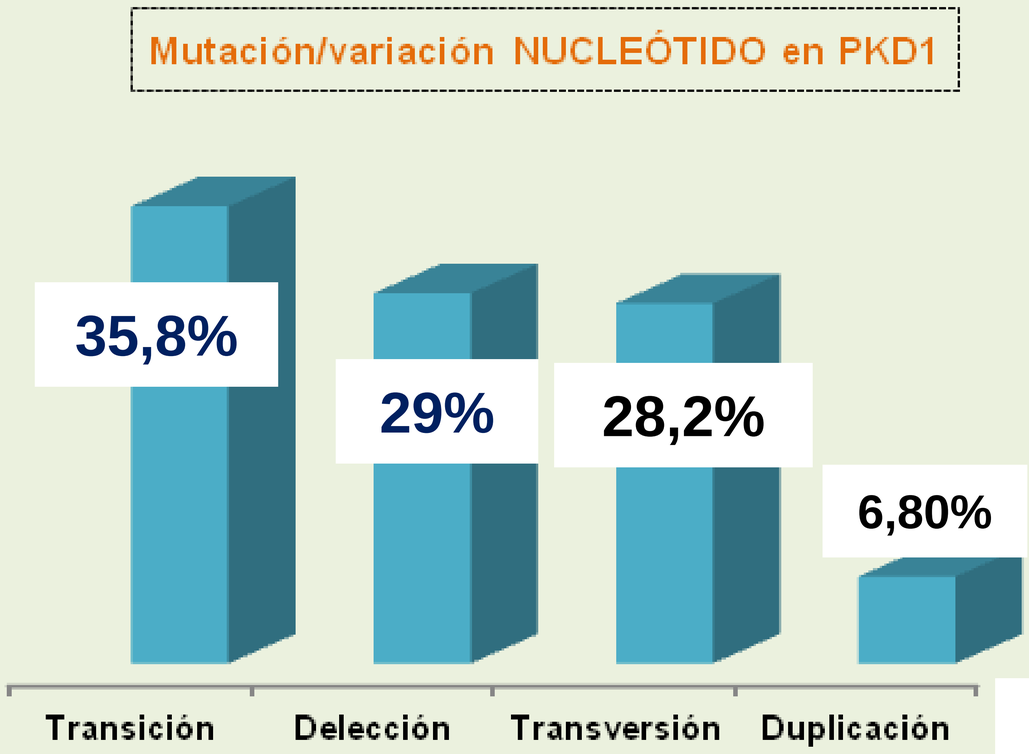
Resultados:

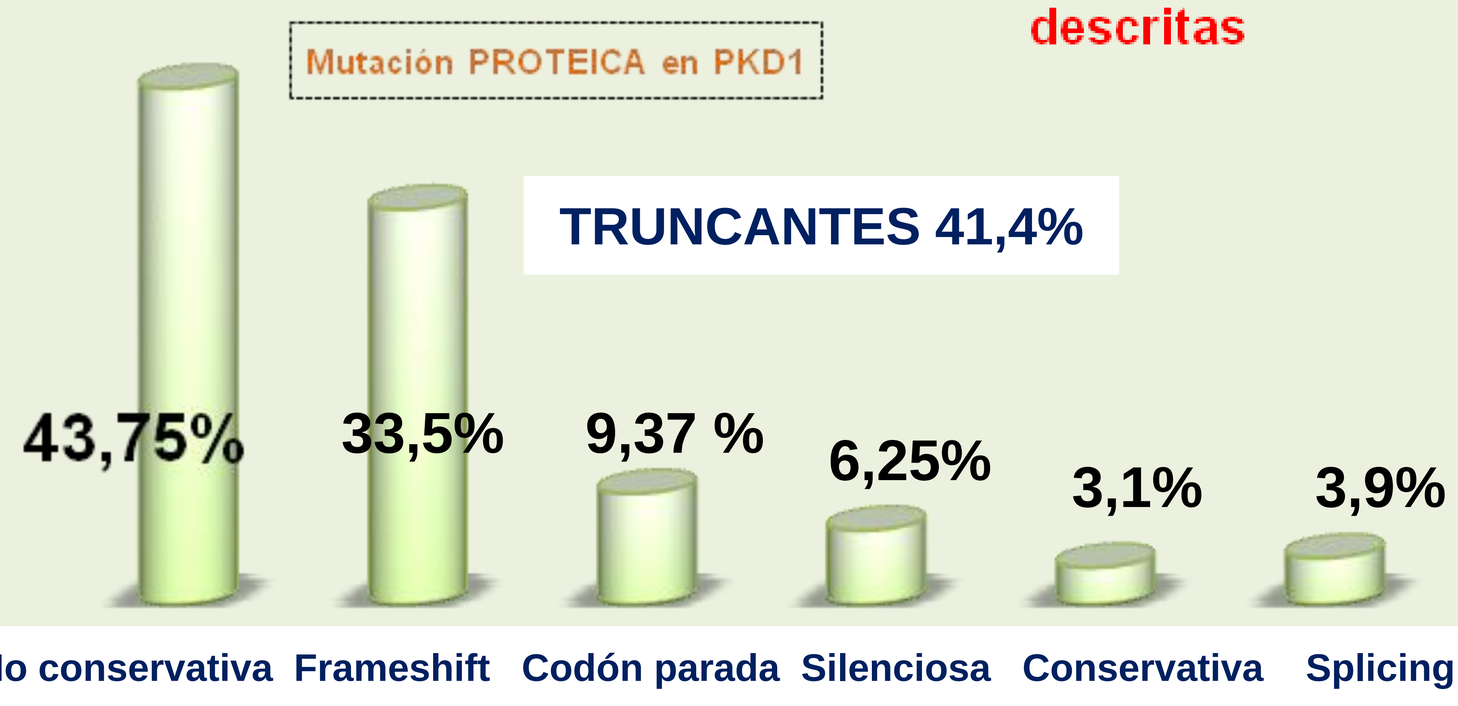
Estudios genéticos: 10.4 %
NefroCHUS, IMEGEN, Sistemas Genómicos, Geniality, GENETAQ, Lorgen, Genoclinics



50 variantes en gen PKD1

94% Exones
6% Intrones
60% NO descritas





4 FAMILIAS de la **comarca de Loja y**
2 FAMILIAS de la comarca de La Alpujarra
NO relacionadas mediante genograma**,**
comparten mutación.

En 3 casos hubo cambio de diagnóstico tras el estudio genético:
Sospecha clínica de PQRAD a PQRAR

Conclusiones: Las mutaciones del gen **PKD1 son las más frecuentes,** y más de la mitad aún NO están adecuadamente descritas. En algunos casos el estudio genético sirve para afianzar el diagnóstico. El análisis geográfico de las mutaciones repetidas desvelará conexiones entre familias aparentemente no emparentadas.