

# GENESeeker

Conoce el riesgo de que su hijo sea portador de una enfermedad genética.

## Poliquistosis renal autosómica recesiva

junogenetics.com

### ¿Qué es la Poliquistosis renal autosómica recesiva?

Síndrome fibroquistico hepatorenal genético poco frecuente, caracterizado por la dilatación quística y la ectasia de los túbulos colectores renales, y una malformación de la placa ductal del hígado que da lugar a una fibrosis hepática congénita. La presentación clínica, aunque típicamente en el útero o al nacer, es variable y en los casos más graves incluye secuencia de Potter, oligohidramnios, hipoplasia pulmonar y riñones masivamente ecogénicos.

El espectro clínico es amplio y puede incluir grados variables de insuficiencia renal, dificultad/insuficiencia respiratoria neonatal de leve a grave por hipoplasia pulmonar, hiponatremia, hipertensión y predisposición a infecciones del tracto urinario. Los pacientes pueden evolucionar hacia una enfermedad renal terminal (ESRD) a distintas edades. La fibrosis hepática congénita (FHC) se presenta invariablemente al nacer, aunque puede ser clínicamente indetectable. Las manifestaciones progresivas de la FHC suelen incluir hipertensión portal (HTNp), varices gastrointestinales y hemorragias asociadas, enfermedad de las vías biliares (síndrome de Caroli y colangitis) y hepatoesplenomegalia.

### ¿Cuál es el siguiente paso si soy portador de la Poliquistosis renal autosómica recesiva?

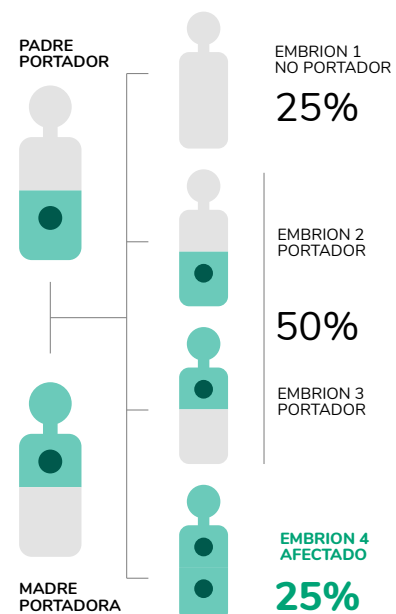
Si eres portador de Poliquistosis renal autosómica recesiva, es importante que tu pareja se realice el test para saber si es portadora de la misma enfermedad genética.

### ¿Qué pasa si mi pareja no es portadora?

Si tu pareja obtiene un resultado negativo para la Poliquistosis renal autosómica recesiva, la posibilidad de que ambos tengáis un hijo afectado es baja. Sin embargo no existe actualmente ninguna prueba capaz de detectar todas las mutaciones existentes, de forma que siempre hay un riesgo residual de que la persona que se ha realizado la prueba sea portadora de otras mutaciones menos frecuentes.

### ¿Qué pasa si ambos somos portadores de la Poliquistosis renal autosómica recesiva?

Cuando ambos padres son portadores de la Poliquistosis renal autosómica recesiva, la probabilidad de tener un hijo con esta enfermedad es del 25%



Si ambos son portadores de esta enfermedad pongase en contacto con su doctor o con su asesor genético para informarse de las opciones para su planificación familiar

