يُعدّ بروتينا البوليسيستين-1 و-2 بروتينين سكريين غشائيين يُفترض أنهما يشاركان في مسار إشارات مشترك، ويُعبَّر عنهما بشكل متناسق في الأنسجة الطبيعية والمتكيسة. تنشأ الأكياس الكلوية بعد حدث جسدي ثانٍ، يُعطِّل الأليل السليم الموروث لنفس الجين، أو ربما أحد أليلي الجين الآخر المقابل، مما يُولِّد حالةً من التغاير الزيجوتي. تستعرض هذه المقالة الطفرات المُبلَّغ عنها في جين PKD2. وقد تم الإبلاغ عن طفرات من جميع الأنواع على امتداد التسلسل الكامل لجين PKD2، دون وجود تكتل واضح ذي دلالة إحصائية، ومع وجود بعض الأدلة على وجود ارتباط بين النمط الجيني والنمط الظاهري. تحمل معظم العائلات طفرات خاصة بها، ولكن تم الإبلاغ عن عدد قليل من الأحداث المتكررة في عائلات غير مرتبطة.

lakhasly.com © تم تلخيص النص بواسطة موقع لخصلي