



Cardiopatías Congénitas

114
Genes

Health in Code ofrece el estudio genético más completo para la evaluación de pacientes con cardiopatías congénitas:

Panel NGS de 114 genes relacionados con cardiopatías congénitas
Análisis de variantes en el número de copias mediante SNP arrays
Secuenciación de exoma completo

• Las cardiopatías congénitas son la causa más frecuente de malformaciones congénitas en el recién nacido, y es la primera causa de muertes en la infancia relacionadas a una malformación congénita. Se presentan en 8 a 14 de cada 1000 recién nacidos vivos. La gran mayoría de cardiopatías congénitas tienen una etiología multifactorial. Se estima que en el 8-10% de los casos la etiología es una anomalía cromosómica, y en el 3-5% se presentan en el contexto de un síndrome monogénico.

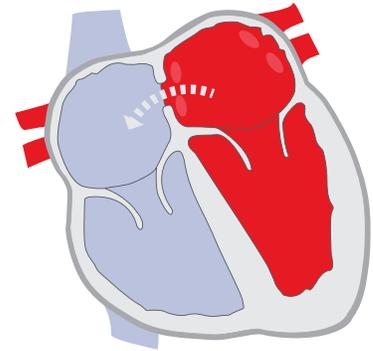
• El diagnóstico molecular específico de un síndrome genético permite un adecuado asesoramiento y la implementación temprana del seguimiento médico. La Asociación Americana del Corazón (AHA) y la Academia Americana de Pediatría han señalado las principales razones para determinar la causa genética de las cardiopatías congénitas: (1) identificar otros órganos y sistemas susceptibles de seguimiento médico; (2) obtener información específica acerca del pronóstico; (3) informar a las familias de los riesgos de recurrencia; y (4) identificar a familiares en riesgo y proporcionarles los estudios necesarios, incluyendo el estudio genético.

Rendimiento de estudio:

Se recomienda descartar inicialmente anomalías cromosómicas (cariotipo, array de CGH, SNP arrays) para mejorar el rendimiento del estudio, especialmente si existen otras malformaciones.

El **panel de NGS** permite identificar mutaciones en algunos de los genes asociados con el desarrollo de cardiopatías congénitas síndromicas y no síndromicas.

El análisis de casos utilizando la secuenciación de **exoma completo** puede considerarse en casos en los que se sospeche una causa genética de una cardiopatía congénita sin causa molecular identificada, pero la rentabilidad individual sobre nuestros paneles de NGS es escasa.



Indicación de estudio genético:

• Personas con sospecha o diagnóstico clínico de una cardiopatía congénita síndromica o no síndromica (de presentación aislada). Ante un antecedente familiar de cardiopatía congénita en el que existe un riesgo de recurrencia, siempre es preciso intentar determinar la etiología molecular.

• Estudio familiar: familiares de pacientes con una cardiopatía congénita síndromica o no síndromica en los que se haya identificado previamente una mutación causal.

Panel Health in Code

Panel de Cardiopatías Congénitas

114 genes

• Se debería considerar la utilización de este panel:

En el caso de cardiopatía congénita aislada.

En el caso de cardiopatía congénita síndromica relacionada con genes incluidos en el panel.

En el caso de que se hayan descartado otras causas de cardiopatías congénitas (la presencia de anomalías cromosómicas, por ejemplo) mediante otro método, como **SNP arrays**.

ACTA2	CBL	CRELD1	EYA4	GATA4	ISL1	MAP2K1/	MYH11	NOTCH1	PTPN11	SMAD1	TBX1	TNNI3
ACTC1	CFC1	CHD7	FBN1	GATA5	JAG1	MEK1	MYH6	NOTCH2	RAF1	SMAD3	TBX20	TNNI3K
ACVR1	CITED2	DTNA	FBN2	GATA6	KANSL1	MAP2K2	MYH7	NOTCH3	RASA1	SMAD4	TBX5	TOPBP1
ACVR2B	COL1A1	EFEMP2	FLNA	GDF1	KCNA5	MCTP2	MYLK	PHP4	RASA2	SMAD6	TDGF1	UPF3B
ACVRL1	COL1A2	EHMT1	FOXC1	GJA1	KCNJ8	MED12	NEXN	NRAS	RIT1	SMAD9	TFAP2B	ZDHHC9
ANKRD1	COL3A1	ELN	FOXF1	GJA5	KCNK3	MED13L	NF1	PDGFRA	SALL4	SOS1	TGFB2	ZFPM2
B3GAT3	COL5A1	ENG	FOXH1	HAND2	KMT2D	MFAP5	NKX2-5	PITX2	SHOC2	SOS2	TGFB3	ZIC3
BMPR2	COL5A2	EP300	FOXP1	HRAS	KRAS	MIB1	NKX2-6	PLOD1	SKI	SPRED1	TGFBR1	
BRAF	CREBBP	EVC	GAA	IRX4	LEFTY2	MYBPC3	NODAL	PRKG1	SLC2A10	TAB2	TGFBR2	

Ampliación de estudio: Otros paneles que incluyen los genes de cardiopatías congénitas



• Panel General de Enfermedades Cardiovasculares [380]

• Genetics of congenital heart disease: the glass half empty. Fahed AC, Gelb BD, Seidman JG, Seidman CE. Circ Res. 2013 Feb 15; 112(4):707-20.
• Genetic basis of congenital cardiovascular malformations. Lalani SR, Belmont JW. Eur J Med Genet. 2014 Aug; 57(8):402-13.