



Enfermedad del Sistema de Conducción

[34]
Genes

Existen un gran número de genes que se han asociado al desarrollo de miocardiopatías cuya primera manifestación clínica puede ser la presencia de trastornos de la conducción cardíaca, como los bloqueos auriculoventriculares. Lo mismo sucede en algunas canalopatías. Muchas de estas patologías pueden ser infradiagnosticadas debido a que en sus primeros estadios la expresión clínica puede ser muy leve.



Indicación de estudio genético:

- El estudio genético permite confirmar la sospecha clínica, y es a su vez una importante herramienta en los diagnósticos diferenciales de la enfermedad.
- El diagnóstico adecuado y correcto de la enfermedad permite realizar la estratificación del riesgo. Algunas mutaciones en algunos genes (*LMNA*, por ejemplo) permiten aportar información sobre el pronóstico de la enfermedad.
- El test tiene valor predictivo de enfermedad al detectar una mutación patogénica:
 - Puede ser de utilidad en el consejo genético.
 - Permite la detección de portadores que requieren seguimiento clínico.
 - La detección de los no portadores se constituye en una estrategia costo-efectiva, ya que estos presentarán un riesgo similar al de la población general.

Rendimiento de estudio:

La probabilidad de detectar una mutación patogénica cuando un paciente presenta trastornos de la conducción cardíaca no ha sido claramente establecida. Sin embargo, ésta podría ser elevada en los casos en donde existe historia familiar de este trastorno, y cuando el mismo se presenta en sujetos jóvenes sin una causa que justifique el mismo.

Panel Health in Code

Panel de Enfermedad del Sistema de Conducción

34 genes

- Este panel se encuentra indicado como primera aproximación diagnóstica ante un paciente con trastornos de la conducción cardíaca, especialmente cuando existe historia familiar (suele ser frecuente el antecedente de implante de marcapasos en varios miembros de la familia) y en pacientes jóvenes en donde no existe una cardiopatía que explique el trastorno.
- Se incluyen **genes prioritarios**, los cuales se encuentran claramente relacionados con esta enfermedad; algunos de ellos también están asociados a otras miocardiopatías y canalopatías. Se incluyen otros genes secundarios que se han asociado a la misma de forma esporádica y candidatos que surgen de una revisión sistemática de la literatura.

<i>DES</i>	<i>LAMP2</i>	<i>SCN5A</i>	<i>GAA</i>	<i>HFE</i>	<i>MURC</i>	<i>SCN1B</i>	<i>TRPM4</i>	<i>KCNE2*</i>	<i>KCNQ1*</i>	<i>MYH6*</i>	<i>NPPA*</i>	<i>SYNE1*</i>
<i>EMD</i>	<i>LMNA</i>	<i>ACTC1</i>	<i>GJA5</i>	<i>KCNJ2</i>	<i>NKX2-5</i>	<i>TBX5</i>	<i>TTR</i>	<i>KCNH2*</i>	<i>LDB3*</i>	<i>MYH7*</i>	<i>SCN4B*</i>	<i>SYNE2*</i>
<i>GLA</i>	<i>PRKAG2</i>	<i>CACNA1D</i>	<i>HCN4</i>	<i>KCNK17</i>	<i>SCN10A</i>	<i>TNNI3K</i>	<i>IRX3*</i>					

Ampliación de estudio: Otros paneles que incluyen los genes de la enfermedad del sistema de conducción →

- Panel General de Miocardiopatías [173]

Miocardiopatías (hipertrófica, dilatada, no compactada, restrictiva, arritmogénica, RASopatías) / cardiopatías congénitas

- Panel General de Arritmias Cardíacas [218]

QT largo / QT corto / Brugada / taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica / sistema de conducción / miocardiopatías

- Panel General de Enfermedades Cardiovasculares [380]

Miocardiopatías / canalopatías / cardiopatías congénitas / enfermedades aórticas / miopatía esquelética / hipertensión pulmonar / dislipemias familiares

• Charron P, Arad M, Monserrat L, et al. Genetic counselling and testing in cardiomyopathies: A position statement of the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J*. 2010;31(22):2715-2728.

• Rapezzi C, Arbustini E, Caforio A, et al. Diagnostic work-up in cardiomyopathies: Bridging the gap between clinical phenotypes and final diagnosis. A position statement from the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J*. 2013;34(19):1448-1458.