

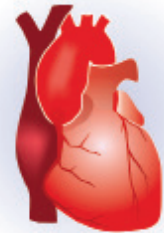


Enfermedades Aórticas

Marfan, TAAO, Loeys-Dietz, Ehlers-Danlos, Shprintzen-Goldberg, etc.

41
Genes

Se incluyen dentro de este panel a un conjunto de enfermedades de causa genética asociadas a la presencia de aneurismas y disecciones de la aorta u otras ramas del árbol arterial, a pesar de que el mecanismo fisiopatológico que se asocia al desarrollo de las mismas puede ser diferente. Entre estas patologías se encuentran algunas enfermedades del tejido conectivo, como los síndromes genéticos de Marfan, Ehlers-Danlos, Loeys-Dietz y Shprintzen-Goldberg, y los aneurismas de aorta torácica y disecciones aórticas familiares (TAAO). Todas ellas se heredan con patrón autosómico dominante. La penetrancia y expresividad dependen del tipo de síndrome y del gen afectado, al igual que la edad de inicio de la enfermedad, el grado de dilatación, y el lugar del árbol arterial donde se producen las manifestaciones.



Indicación de estudio genético:

- Individuos con sospecha o diagnóstico clínico de aneurismas familiares de aorta torácica y disecciones aórticas, ya sea en sus formas sindrómicas (es decir, asociados a un conjunto de características clínicas en donde la afectación vascular es una más de ellas, como es el caso del síndrome de Marfan) o no sindrómica (cuando la afectación vascular se da en forma aislada).
- Estudio familiar: búsqueda de mutación previamente identificada en caso índice (familiares de pacientes afectados en los que se haya identificado previamente una mutación patogénica asociada con la enfermedad familiar).

Rendimiento de estudio:

La probabilidad de identificar una variante relacionada con aneurismas familiares de aorta torácica y disecciones aórticas dependerá de la claridad con que se manifiesta la enfermedad (cuadro clínico) y el síndrome que se sospeche. Puede ir desde valores superiores al 90-95% en casos de síndrome de Marfan o Ehlers-Danlos con criterios diagnósticos establecidos, siendo menor para otras etiologías como los aneurismas de aorta torácica y disecciones familiares.

Panel Health in Code

Panel de Enfermedades Aórticas

41 genes

- Este panel se encuentra indicado ante la presencia de enfermedades aórticas (aneurismas o disección), sin que exista una causa clara de los mismos, y especialmente cuando presenten un patrón familiar o se sospechen algunos de los síndromes antes descritos.
- En el mismo se incluyen todos los genes que se han asociado a estas patologías, los que surgen de una revisión sistemática de la literatura.

| | | | | | | | | | | |
|----------|--------|--------|-------|-------|--------|---------|-------|--------|----------|-----------|
| ACTA2 | COL1A1 | COL5A2 | FBN2 | HRAS | MYLK | PRKG1 | SMAD3 | TGFBR1 | CHST14 | SLC39A13* |
| ADAMTSL4 | COL1A2 | EFEMP2 | FLNA | KCNJ8 | NKX2-5 | PTPN11 | SMAD4 | TGFBR2 | ADAMTS2* | |
| B3GAT3 | COL3A1 | ELN | GAA | MED12 | NOTCH1 | SKI | TGFB2 | ZDHHC9 | B4GALT7* | |
| CBS | COL5A1 | FBN1 | GATA5 | MYH11 | PLOD1 | SLC2A10 | TGFB3 | ATP7A | FKBP14* | |

Ampliación de estudio: Otros paneles que incluyen los genes de enfermedades aórticas



- Panel General de Enfermedades Cardiovasculares [380]

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

- 2010 ACCF/AHA/AATS/ACR/ASA/SCA/SCAI/SIR/STS/SVM guidelines for the diagnosis and management of patients with Thoracic Aortic Disease: a report of the American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines, American Association for Thoracic Surgery, American College of Radiology, American Stroke Association, Society of Cardiovascular Anesthesiologists, Society for Cardiovascular Angiography and Interventions, Society of Interventional Radiology, Society of Thoracic Surgeons, and Society for Vascular Medicine. Hiratzka LF et al. *Circulation*. 2010 Apr 6; 121(13):e266-369.
- Marfan Syndrome. Harry C Dietz. *GeneReviews*. 2014 June 12.
- Thoracic Aortic Aneurysms and Aortic Dissections. *GeneReviews*. 2014 June 12.
- Loeys-Dietz Syndrome (Loeys-Dietz Aortic Aneurysm Syndrome). *GeneReviews*. 2013 July 11.
- Ehlers-Danlos Syndrome Type IV (EDS Type IV; Vascular Type). Melanie G Pepin and Peter H Byers. *GeneReviews*. 2011 May 3.
- Shprintzen-Goldberg Syndrome (Marfanoid-Craniosynostosis Syndrome). Marie T Greally. *GeneReviews*. 2012 January 12.