



[218]
Genes

Panel general de Arritmias Cardíacas

Enfermedades implicadas:

Incluye todas las enfermedades que pueden producir un fenotipo arritmico (elevada predisposición a muerte súbita), tanto asociado o no a la presencia de cardiopatía estructural. Por tal motivo, incluye a todas las miocardiopatías, las canalopatías, y las enfermedades de conducción cardíaca.

Indicación de estudio genético:

- Este panel está principalmente orientado al diagnóstico de cuadros clínicos donde no es posible establecer un fenotipo claramente definido, pero cursan con arritmias cardíacas como principal manifestación.
- Está destinado principalmente a individuos con antecedentes personales o familiares de muerte súbita, individuos con historia previa de síncope de origen indeterminado o individuos con fibrilación ventricular de origen indeterminado que cumplan las características mencionadas.

Panel General Health in Code

Panel General de Arritmias Cardíacas

218 genes

- Incluye **genes prioritarios**, que están claramente asociados con el desarrollo de estas enfermedades. Genes secundarios, que han sido asociados esporádicamente a ellas, así como genes candidatos, que surgen de una revisión sistemática de la literatura.

| | | | | | | | | | | | |
|---------|--------|--------|----------|---------|---------|--------|--------|---------|----------|---------|-----------|
| ACTC1 | KCNQ1 | SOS2 | AKAP9 | COA6 | FKTN | KCND2 | MTO1 | PSEN1 | SPEG | XK | OPA3* |
| BAG3 | KRAS | TAZ | ALMS1 | COL7A1 | FOXD4 | KCND3 | MURC | PSEN2 | SPRED1 | ANK3* | PDLIM3* |
| BRAF | LAMP2 | TMEM43 | ANK2 | COQ2 | FOXRED1 | KCNE5 | MYH6 | RANGRF | SURF1 | CTNNB1* | PERP* |
| CACNA1C | LMNA | TNNC1 | ANKRD1 | COX15 | FXN | KCNE3 | MYOM1 | RASA2 | SYNE1 | DNM1L* | PKP4* |
| CASQ2 | MYBPC3 | TNNI3 | ANO5 | COX6B1 | GAA | KCNJ5 | MYOT | RIT1 | SYNE2 | FGF12* | PPP1R13L* |
| DES | MYH7 | TNNT2 | ATP5E | CRYAB | GATA4 | KCNK17 | MYOZ2 | RRAS | TBX20 | GATA5* | PTRF* |
| DMD | MYL2 | TPM1 | ATPAF2 | CSRP3 | GATA6 | LAMA2 | MYPN | SCN10A | TBX5 | GREM2* | SGCA* |
| DSC2 | MYL3 | TTN | BSCL2 | CTNNA3 | GATAD1 | LAMA4 | NEBL | SCN2B | TCAP | IDH2* | SGCB* |
| DSG2 | NF1 | TTR | CACNA1D | DLD | GFM1 | LDB3 | NEXN | SCN3B | TGFB3 | ILK* | ZFHX3* |
| DSP | PKP2 | A2ML1 | CACNA2D1 | DNAJC19 | GJA1 | LDLR | NKX2-5 | SCN4B | TMEM70 | IRX3* | |
| EMD | PLN | AARS2 | CACNB2 | DOLK | GJA5 | LIAS | NKX2-6 | SCO2 | TMPO | KCNA5* | |
| FLNC | PRKAG2 | ABCC9 | CALM1 | DTNA | GLB1 | LZTR1 | NNT | SDHA | TNNI3K | KCNK3* | |
| GLA | PTPN11 | ACAD9 | CALM2 | ELAC2 | GNPTAB | MAP2K1 | NRAS | SGCD | TOR1AIP1 | KLF10* | |
| JUP | RAF1 | ACADVL | CALM3 | EYA4 | GPD1L | MAP2K2 | OBSCN | SHOC2 | TRDN | MYH11* | |
| KCNE1 | RBM20 | ACTA1 | CALR3 | FAH | GUSB | MIB1 | PDHA1 | SLC22A5 | TRIM63 | MYLK2* | |
| KCNE2 | RYR2 | ACTN2 | CAPN3 | FHL1 | HCN4 | MLYCD | PHKA1 | SLC25A3 | TRPM4 | NOS1AP* | |
| KCNH2 | SCN1B | AGK | CAV3 | FHL2 | HFE | MRPL3 | PITX2 | SLC25A4 | TSFM | NOTCH1* | |
| KCNJ2 | SCN5A | AGL | CHRM2 | FHOD3 | HRAS | MRPL44 | PMM2 | SLMAP | TXNRD2 | NPPA* | |
| KCNJ8 | SOS1 | AGPAT2 | COA5 | FKRP | JPH2 | MRPS22 | PRDM16 | SNTA1 | VCL | OBSL1* | |

Genes Prioritarios: Genes en donde existe suficiente evidencia (clínica y funcional) para considerarlos asociados a la enfermedad; se encuentran incluidos en las guías de práctica clínica. **Genes Secundarios:** Genes relacionados con la enfermedad, pero con un nivel de evidencia menor o que constituyen casos esporádicos. **Genes Candidatos:** Sin evidencia suficiente en humanos, pero potencialmente asociados a la enfermedad.