



**[ 173 ]**  
Genes

## Panel general de Miocardiopatías

### Enfermedades implicadas:

Cubre todo el espectro de presentación de las miocardiopatías (miocardiopatía hipertrófica, dilatada, restrictiva, arritmogénica, y no compactada). Incluye además las RASopatías, las enfermedades de depósito, y algunas enfermedades mitocondriales codificadas por el ADN nuclear, que pueden presentar como manifestación principal una miocardiopatía.

### Indicación de estudio genético:

- Cuadros clínicos cuya principal manifestación es el de una miocardiopatía, pero donde el fenotipo no es totalmente claro o hay dudas diagnósticas.
- Debería considerarse también cuando hay solapamiento entre fenotipos ya sea en la familia o en el paciente, lo cual no es infrecuente en la práctica clínica.
- Es útil debido a que:
  - El estudio genético permite confirmar la sospecha clínica y es asimismo una herramienta importante para el diagnóstico diferencial de la enfermedad.
  - El adecuado y correcto diagnóstico de la enfermedad permite la estratificación de riesgo.
  - Cuando se detecta una mutación patogénica, puede utilizarse con valor predictivo. Resulta útil para el consejo genético, ya que permite detectar a los portadores en riesgo.

### Paneles Generales Health in Code

#### Panel General de Miocardiopatías

173 genes

- Se incluyen 173 genes que cubren todo el espectro de presentación de las miocardiopatías (miocardiopatía hipertrófica, dilatada, restrictiva, arritmogénica, y no compactada) incluyendo además las RASopatías, enfermedades de depósito, y las cardiopatías congénitas.
- Incluye **genes prioritarios**, que están claramente asociados con el desarrollo de estas enfermedades. También incluye genes secundarios, que han sido asociados esporádicamente a ellas, así como genes candidatos, que surgen de una revisión sistemática de la literatura.

ACTC1	MYL2	A2ML1	ATPAF2	DLD	GAA	LDB3	MYOZ2	RAF1	SPEG	XK	OPA3*
BAG3	MYL3	AARS2	BRAF	DNAJC19	GATA4	LIAS	MYPN	RASA2	SPRED1	CASQ2*	PDLIM3*
DES	PKP2	ABCC9	BSCL2	DOLK	GATA6	LZTR1	NEBL	RIT1	SURF1	CTNNB1*	PERP*
DMD	PLN	ACAD9	CALR3	DTNA	GATAD1	MAP2K1	NEXN	RRAS	SYNE1	DNM1L*	PKP4*
DSC2	PRKAG2	ACADVL	CAV3	ELAC2	GFM1	MAP2K2	NF1	RYR2	SYNE2	GATA5*	PPP1R13L*
DSG2	PTPN11	ACTA1	CHRM2	EYA4	GLB1	MIB1	NKX2-5	SCN5A	TBX20	IDH2*	SGCA*
DSP	RBM20	ACTN2	COA5	FAH	GNPTAB	MLYCD	NNT	SCO2	TCAP	ILK*	SGCB*
EMD	TAZ	AGK	COA6	FHL1	GUSB	MRPL3	NRAS	SDHA	TGFB3	KCNH2*	TNNI3K*
FLNC	TMEM43	AGL	COL7A1	FHL2	HCN4	MRPL44	OBSCN	SGCD	TMEM70	KCNJ2*	
GLA	TNNC1	AGPAT2	COQ2	FHOD3	HFE	MRPS22	PDHA1	SHOC2	TMPO	KCNJ8*	
JUP	TNNI3	ALMS1	COX15	FKRP	HRAS	MTO1	PHKA1	SLC22A5	TOR1AIP1	KCNQ1*	
LAMP2	TNN2	ANK2	COX6B1	FKTN	JPH2	MURC	PMM2	SLC25A3	TRIM63	KLF10*	
LMNA	TPM1	ANKRD1	CRYAB	FOXD4	KRAS	MYH6	PRDM16	SLC25A4	TFSM	MYLK2*	
MYBPC3	TTN	ANO5	CSRP3	FOXRED1	LAMA2	MYOM1	PSEN1	SOS1	TXNRD2	NOTCH1*	
MYH7	TTR	ATP5E	CTNNA3	FXN	LAMA4	MYOT	PSEN2	SOS2	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.