



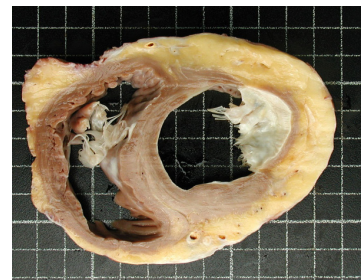
Miocardiopatía Arritmogénica

Displasia arritmogénica de VD

[21
Genes]

La miocardiopatía arritmogénica (MCA) es una enfermedad genética hereditaria que se caracteriza por una atrofia progresiva del músculo cardíaco, que es reemplazado por tejido fibroadiposo, lo que lleva clínicamente a la disfunción ventricular y al desarrollo de arritmias cardíacas malignas. Aunque la enfermedad ha sido denominada clásicamente displasia o miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho, puede existir afectación concomitante o predominante del ventrículo izquierdo. Existen criterios clínicos definidos para la enfermedad, siendo la presencia de una mutación patogénica uno de ellos. La detección de la enfermedad es importante, ya que se asocia a un riesgo significativo de muerte súbita, especialmente en los jóvenes.

- La prevalencia de la enfermedad se estima en 1 de cada 5000 individuos.



Indicación de estudio genético:

El test genético se encuentra indicado ante la sospecha de la enfermedad:

- Forma parte de los criterios diagnósticos de la enfermedad y es a su vez una importante herramienta en los diagnósticos diferenciales.
- Un diagnóstico correcto de la enfermedad permite realizar una adecuada estratificación de riesgo. Además, la identificación de cierto tipo de mutaciones en algunos genes permite obtener información pronóstica en los portadores.
- El test tiene valor predictivo de enfermedad al detectar una mutación patogénica. Es muy importante a la hora del consejo genético, siendo de utilidad en el seguimiento de los familiares. Permite identificar a los portadores en riesgo de desarrollar la enfermedad que deberán presentar un adecuado seguimiento clínico. Debemos destacar que la enfermedad es de expresividad y penetración variable, siendo importante en muchos casos la presencia de factores genéticos y/o ambientales adicionales.

Rendimiento de estudio: 50-60%

La probabilidad de detectar una mutación probablemente causal de la enfermedad en un paciente con sospecha de miocardiopatía arritmogénica es variable, dependiendo de factores como la localización geográfica. En líneas generales, se encuentra entre el 50 y 60%. Es habitual el hallazgo de más de una mutación probablemente patogénica.

Panel Health in Code

Panel de Miocardiopatía Arritmogénica

21 genes

- Este panel se encuentra indicado como primera aproximación diagnóstica ante la sospecha clínica de miocardiopatía arritmogénica (pacientes con diagnóstico posible o borderline).
- Debería solicitarse en casos con diagnóstico establecido de la enfermedad (en caso de cumplir criterios diagnósticos) para facilitar el estudio familiar.
- Se incluyen todos los genes desmosomales, así como otros **genes prioritarios** que se han asociado claramente a la enfermedad. También se incluyen genes secundarios y candidatos que surgen de una revisión sistemática de la literatura.

<i>DSC2</i>	<i>DSP</i>	<i>JUP</i>	<i>PLN</i>	<i>CTNNA3</i>	<i>LMNA</i>	<i>TGFB3</i>	<i>CASQ2*</i>	<i>LDB3*</i>	<i>PERP*</i>	<i>PKP4*</i>	<i>PPP1R13L*</i>	<i>SCN5A*</i>
<i>DSG2</i>	<i>FLNC</i>	<i>PKP2</i>	<i>TMEM43</i>	<i>DES</i>	<i>RYR2</i>	<i>TTN</i>	<i>CTNNB1*</i>					

Ampliación de estudio: Otros paneles que incluyen los genes de miocardiopatía arritmogénica →

- Panel General de Miocardiopatías [173]
- Panel General de Arritmias Cardíacas [218]
- Panel General de Enfermedades Cardiovasculares [380]

• 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.

• Marcus FI, et al. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/Dysplasia: Proposed modification of the task force criteria. *Circulation.* 2010;121(13):1533-1541.

• Rapezzi C, 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.