



Miocardiopatía Dilatada

[96 Genes]

La miocardiopatía dilatada es una enfermedad que se caracteriza por un aumento del volumen de los ventrículos (principalmente el ventrículo izquierdo), asociado al adelgazamiento de la pared y el deterioro de la función sistólica. Es una de las principales causas de insuficiencia cardíaca, así como de trasplante cardíaco, y presenta un aumento del riesgo de muerte súbita cardíaca. Durante muchos años se pensó que la causa era exclusivamente autoinmune o viral, en donde la biopsia endomiocárdica juega un papel fundamental. Sin embargo, hoy sabemos que la causa genética representa un 30-50% de los casos.

• La prevalencia de la enfermedad se estimaba en 1 de cada 2.500 individuos, aunque trabajos recientes sugieren que ésta podría ser mucho mayor.

Indicación de estudio genético:

El test genético se encuentra indicado ante la sospecha de miocardiopatía dilatada familiar:

- Es capaz de identificar la mutación causal, lo que confirma el diagnóstico de la enfermedad y es una importante herramienta en los diagnósticos diferenciales, debido a que es frecuente que exista superposición en la forma de presentación con otras miocardiopatías.
- No todas las mutaciones en diferentes genes presentan un comportamiento similar, sino que suelen asociarse a un cuadro clínico específico, asociado a un pronóstico diferente. Esto ayuda a realizar una adecuada estratificación de riesgo de la enfermedad y adelantarse a probables complicaciones.
- Al detectarse una mutación patogénica, el test puede utilizarse con valor predictivo, siendo el pilar fundamental del consejo genético. Es una estrategia costo-efectiva en el seguimiento de los familiares, ya que permite detectar portadores en riesgo que deben tener un adecuado seguimiento clínico. Por el contrario, los no portadores presentan igual riesgo que la población general.



Rendimiento de estudio: 50%

La probabilidad de detectar una mutación probablemente causal de la enfermedad en un paciente con sospecha de miocardiopatía dilatada familiar es cercana al 50%. De todas maneras, el rendimiento diagnóstico depende de múltiples variables como la cantidad de familiares afectados, sospecha clínica, edad, raza, centro de procedencia, etc.

Panel Health in Code

Panel de Miocardiopatía Dilatada

96 genes

• Este panel se encuentra indicado como primera aproximación diagnóstica ante la sospecha clínica de MCD familiar o idiopática. Es el panel más completo del mercado para esta patología, incluyendo genes que también pueden asociarse a trastornos de la conducción cardíaca y/o alteraciones musculares, ya sea en fase clínica o subclínica.

• En el mismo se incluyen **genes prioritarios**, los cuales están recomendados en las guías de práctica clínica y se encuentran claramente relacionados con esta enfermedad. También se incluyen otros genes secundarios que se han asociado a la misma en forma esporádica, y candidatos que surgen de una revisión sistemática de la literatura.

ACTC1	MYH7	TPM1	CAV3	DSG2	GAA	LAMA4	MYPN	SCN5A	TCAP	BRAF*	NKX2-5*
BAG3	PKP2	TTN	CHRM2	EMD	GATA4	LAMP2	NEBL	SDHA	TMEM43	DNM1L*	OBSCN*
DES	PLN	ABCC9	COL7A1	EYA4	GATA6	LDB3	NEXN	SGCD	TMPO	GATA5*	OPA3*
DMD	RBM20	ACTA1	CRYAB	FHL2	GATAD1	MURC	PRDM16	SLC22A5	TOR1AIP1	GLA*	PDLIM3*
DSP	TAZ	ACTN2	CSR3P	FHOD3	GLB1	MYH6	PSEN1	SPEG	TTR	IDH2*	PTPN11*
FLNC	TNNC1	ALMS1	DNAJC19	FKRP	HFE	MYL2	PSEN2	SYNE1	TXNRD2	ILK*	SGCA*
LMNA	TNNI3	ANKRD1	DOLK	FKTN	JUP	MYL3	RAF1	SYNE2	VCL	KCNJ2*	SGCB*
MYBPC3	TNNT2	ANO5	DSC2	FOXD4	LAMA2	MYOT	RYR2	TBX20	XK	KCNJ8*	TNNI3K*

Ampliación de estudio: Otros paneles que incluyen los genes de miocardiopatía dilatada



• 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.

• 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.

• Hershberger RE, MD, Siegfried JD. Clinical and Genetic Issues in Familial Dilated Cardiomyopathy. J. Am Coll Cardiol. 2011 April 19; 57(16): 1641-1649.