

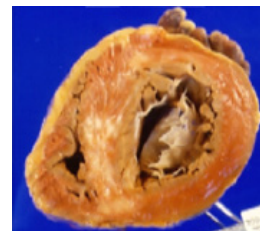


Miocardiopatía Hipertrófica

17/104
Genes

La miocardiopatía hipertrófica es una enfermedad genética que se caracteriza por el aumento del espesor de las paredes del músculo cardíaco sin causa aparente. Un diagnóstico precoz es importante, ya que se asocia a un riesgo incrementado de muerte súbita y otras complicaciones cardiovasculares.

- La incidencia de esta enfermedad es de aproximadamente de 1 cada 500 individuos.



Indicación de estudio genético:

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

- Permite confirmar la sospecha clínica y es a su vez una importante herramienta en los diagnósticos diferenciales de la enfermedad.
- El diagnóstico adecuado y correcto de la enfermedad permite realizar la estratificación del riesgo. Algunas mutaciones permiten aportar información acerca del pronóstico de la enfermedad, siendo nuestro grupo líder en este campo de la genética.
- El test tiene valor predictivo de enfermedad al detectar una mutación patogénica. Posteriormente se constituye en el pilar del consejo genético, siendo una estrategia costo-efectiva en el seguimiento de los familiares: los portadores deberán presentar un adecuado seguimiento y estratificación de riesgo de la enfermedad; los no portadores presentarán el mismo riesgo que la población general.

Rendimiento de estudio: 60%

La probabilidad de detectar una mutación probablemente causal de la enfermedad en un paciente con sospecha de miocardiopatía hipertrófica familiar con nuestro panel básico de 17 genes es cercana al 60%, siendo mayor al utilizar el panel ampliado de 104 genes. De todas maneras, el rendimiento diagnóstico depende de múltiples variables como la cantidad de familiares afectados, sospecha clínica, edad, raza, centro de procedencia, etc.

Paneles Health in Code

Panel de Miocardiopatía Hipertrófica

17 genes

- Nuestro panel básico para MCH se encuentra indicado como primera aproximación diagnóstica ante la sospecha clínica de MCH.
- Incluye los 9 genes sarcoméricos principales que se han asociado a la enfermedad y a su vez, consta de 8 genes asociados a enfermedades cuya presentación clínica puede ser indistinguible de la MCH clásica (fenocopias).

ACTC1, DES, FLNC, GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, MYL2, PLN, PRKAG2, PTPN11, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR

Panel Ampliado de Miocardiopatía Hipertrófica

104 genes

Incluye tanto los genes sarcoméricos principales como todas las fenocopias de la enfermedad, y genes secundarios y candidatos que surgen de una revisión sistemática de la literatura. Se encuentra indicado cuando:

- El estudio con el panel básico es negativo y existe un fenotipo claro de MCH, ya que aumenta el rendimiento diagnóstico.
- En caso de detectar fenotipos severos o asociados a síndromes y otras enfermedades genéticas raras.
- Si se pretende realizar un estudio genético exhaustivo de esta patología, ya que es el panel más completo del mercado para MCH.

ACTC1, DES, FLNC, GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, TTR, AARS2, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTN2, AGK, AGL, AGPAT2, ANK2, ANKRD1, ATP5E, COQ2, COX15, COX6B1, CRYAB, CALR3, CAV3, COA5, COA6, COQ2, FAH, FHL1, GNP2TAB, FHL2, FHOD3, FOXRED1, DLD, DSP, ELAC2, GFM1, GUSB, HRAS, JPH2, FXN, GAA, LDB3, LIAS, MTO1, MRPL44, MRPS22, NRAS, OBSCN, PDHA1, SLC25A4, TTMEM70, TRIM63, TSMF, TTFM, VCL, MYLK2, KCNJ8*, KLF10*, LMNA*, MURC*, OBSL1*, PDLIM3*, RYR2*, NF1, SHOC2, SLC22A5, SLC25A3, SLC25A4, TTN, VCL, MYLK2*, SOS1, SURF1, BAG3*, CASQ2*, IDH2*, MRPL3, NEXN, SCQ2, TCAP*

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

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

• Elliott PM, et al. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: The Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). Eur Heart J. 2014; 35(39):2733-2779.
 • Gersh BJ, et al. 2011 ACCF/AHA guideline for the diagnosis and treatment of hypertrophic cardiomyopathy: A report of the American College of Cardiology foundation/American heart association task force on practice guidelines. Circulation. 2011;124(24).
 • 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.