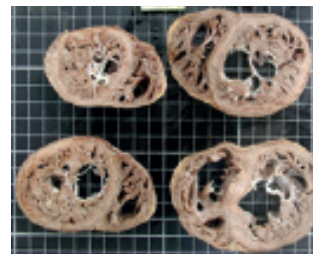




Miocardiopatía No Compactada

37
Genes

La miocardiopatía no compactada es una enfermedad clínicamente heterogénea, que se caracteriza por la presencia de importantes trabeculaciones en el miocardio, acompañadas de criptas y una muy fina capa de musculo cardíaco compactado. Mutaciones en genes que se asocian a otros tipos de miocardiopatías (especialmente hipertrófica y dilatada) pueden producir esta patología. Sin embargo, también se han descrito genes específicamente relacionados con ella.



Indicación de estudio genético:

La enfermedad puede presentar en la evolución deterioro progresivo de la función cardíaca con desarrollo de insuficiencia cardíaca, al igual que arritmias malignas, por lo que es importante un diagnóstico precoz. El estudio genético es de utilidad debido a que:

- Es capaz de identificar la mutación causal, lo que confirma el diagnóstico de la enfermedad. Debido a la heterogeneidad clínica con mucha superposición entre distintos fenotipos, es muy importante en el diagnóstico diferencial.
- Al detectarse una mutación patogénica, el test puede utilizarse con valor predictivo de enfermedad. Puede ser de utilidad en el consejo genético, ya que permite detectar portadores en riesgo que deben tener un adecuado seguimiento clínico.

Rendimiento de estudio: 50%

La probabilidad de detectar una mutación probablemente causal de la enfermedad en un paciente con sospecha de miocardiopatía no compactada es variable debido a la heterogeneidad clínica de la enfermedad. El rendimiento diagnóstico es mayor en los casos con un fenotipo claro e historia familiar de la enfermedad. En líneas generales, se encuentra alrededor del 50%.

Panel Health in Code

Panel de Miocardiopatía No Compactada

37 genes

- Este panel se encuentra indicado como primera aproximación diagnóstica ante un paciente con un fenotipo claro de miocardiopatía no compactada. Es un panel diseñado específicamente para esta patología.
- En el mismo se incluyen **genes prioritarios**, los cuales están claramente relacionados a esta enfermedad. Algunos de ellos también están asociados a otras miocardiopatías. 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 | TAZ | <i>DNAJC19</i> | <i>HCN4</i> | <i>MIB1</i> | <i>NKX2-5</i> | <i>PRDM16</i> | <i>TPM1</i> | <i>CASQ2*</i> | <i>FLNC*</i> | <i>MLYCD*</i> | <i>PTPN11*</i> | <i>TTN*</i> |
| MYBPC3 | <i>ACTN2</i> | <i>DTNA</i> | <i>LDB3</i> | <i>MYH6</i> | <i>NNT</i> | <i>RYR2</i> | <i>ANKRD1*</i> | <i>CSRP3*</i> | <i>KCNH2*</i> | <i>MYL3*</i> | <i>TNNC1*</i> | |
| MYH7 | <i>DMD</i> | <i>FHL1</i> | <i>LMNA</i> | <i>MYL2</i> | <i>PLN</i> | <i>TNNT2</i> | <i>BAG3*</i> | <i>DSP*</i> | <i>KCNQ1*</i> | <i>NOTCH1*</i> | <i>TNNI3*</i> | |

Ampliación de estudio: Otros paneles que incluyen los genes de miocardiopatía no compactada

- Panel General de Miocardiopatías [173]
Miocardiopatías (hipertrófica, dilatada, no compactada, restrictiva, arritmogénica, RASopatías) / cardiopatías congénitas
- Panel General de Arritmias Cardíacas [218]
QT largo / QT corto / Brugada / taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica / sistema de conducción / miocardiopatías
- Panel General de Enfermedades Cardiovasculares [380]
Miocardiopatías / canalopatías / cardiopatías congénitas / enfermedades aórticas / miopatía esquelética / hipertensión pulmonar / dislipemias familiares

- 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. (doi:10.1093/eurheartj/ehs397)
- 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.