



# Miocardiopatía Restrictiva

[ 20 Genes ]

La miocardiopatía restrictiva es una enfermedad cardíaca que se caracteriza por una incapacidad en el llenado ventricular, en ausencia de hipertrofia miocárdica o deterioro de la función sistólica significativa. Los pacientes suelen presentar signos y síntomas de insuficiencia cardíaca, con una elevada mortalidad, y en muchos casos requiriendo trasplante cardíaco. Aunque una gran parte de los genes asociados a esta patología se asocian a otros tipos de miocardiopatías (especialmente hipertrófica y dilatada), también existen algunos relacionados principalmente con este fenotipo.



## Indicación de estudio genético:

- 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 restrictiva es de aproximadamente el 50%. El rendimiento diagnóstico podría ser mayor en los casos con un fenotipo claro e historia familiar de la enfermedad.

## Panel Health in Code

### Panel de Miocardiopatía Restrictiva

20 genes

- Este panel se encuentra indicado como primera aproximación diagnóstica ante un paciente con un fenotipo claro de miocardiopatía restrictiva, ya que ha sido diseñado específicamente para esta patología.
- En el mismo se incluyen **genes prioritarios**, los cuales están se encuentran 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	GLA	MYH7	MYL3	TNNT2	TTR	ACTN2	HFE	TNNC1	LMNA*
DES	MYBPC3	MYL2	TNNI3	TPM1	FLNC	FHL1	MYPN	TTN	BAG3*

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

- 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*

• 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, Arbustini E, Caforio A, 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.