



Estudio genético en las enfermedades cardiovasculares

¿QUÉ ES UNA ENFERMEDAD CARDIOVASCULAR CON COMPONENTE GENÉTICO?

Las Enfermedades Cardiovasculares con componente genético constituyen un grupo heterogéneo que tienen en común un riesgo aumentado de muerte súbita cardíaca o de enfermedad vascular precoz. Pueden manifestarse a través de alteraciones estructurales; otras por alteraciones de la actividad eléctrica, las denominadas canalopatías. Estas pueden tener expresión electrocardiográfica o no. Finalmente, y no menos importantes, encontramos los trastornos metabólicos con base genética como la Hipercolesterolemia Familiar, la Enfermedad de Fabry y la Amiloidosis Familiar.

La determinación de la alteración genética involucrada constituye una herramienta fundamental para el diagnóstico preciso, la correcta estratificación del riesgo y la adopción de medidas preventivas de muerte súbita o de enfermedad vascular del paciente índice y su familia. Esta información es también de utilidad cuando el diagnóstico clínico no es claro o cuando se sospecha una etiología multigénica.

El Estudio Genético implica el análisis de un grupo de genes (panel), especialmente desarrollado para el diagnóstico molecular de estas enfermedades. Incluye los genes más frecuentemente o potencialmente asociados con estas patologías hereditarias.

ENFERMEDADES IMPLICADAS		
MIOCARDIOPATÍAS PRIMARIAS	Miocardopatía Hipertrófica Cardiomiopatía Arritmogénica Miocardopatía No Compactada	Miocardopatía Dilatada Miocardopatía Restrictiva
CANALOPATÍAS	Síndrome de Brugada Trastorno idiopático de conducción QT Largo QT Corto	Síndrome de Onda J Taquicardia ventricular polimórfica catecolamina minérgica
OTRAS	Fibración Auricular Enfermedad de Fabry	RASopatías Amiloidosis Familiar

GENES INCLUIDOS EN EL PANEL DE ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES

ABCC9	CAV3	FLNC	KRAS	NF1	SCN3B	TNNC1	ACTC1	CHRM2	GLA	LAMA4	PDLIM3
SCN4B	TNNI3	ACTN2	CRYAB	GPD1-L	LAMP2	PKP2	SCN5A	TNNT2	AKAP9	CSRP3	ILK
LDB3	PLN	SGCD	TPM1	ANK2	DES	JUP	LMNA	PRKAG2	SNTA1	TTR	ANKRD1
DMD	KCNE1	MYBPC3	PSEN1	SOS1	VCL	APOB	DSC2	KCNE2	MYH6	PSEN2	SOS2
TRDN	BAG3	DSG2	KCNE3	MYH7	PTPN11	TAZ	PRDM16	BRAF	DSP	KCNH2	MYL2
RAF1	TCAP	MYOM1	CACNA1C	EMD	KCNJ2	MYL3	RBM20	TGFB3	MTO1	CACNB2	EYA4
KCNJ8	MYPN	RYR2	TMEM43	KCNJ5	CASQ2	FHL2	KCNQ1	NEXN	SCN1B	TMPO	LDLR

Todo paciente con diagnóstico o con sospecha fundada de las patologías mencionadas, o que se presentan con un evento mayor sin evidencias de cardiopatía estructural, se beneficiarán de la caracterización genética de su trastorno.

Tanto la indicación como el resultado del estudio genético debe ser valorado en estricta relación con la clínica y es imprescindible un correcto asesoramiento clínico y genético del paciente y su familia para el óptimo aprovechamiento del mismo.

Este panel fue desarrollado con la participación de la Dra. Ximena Reyes.

Tipo de muestra

Cepillo de mucosa bucal

Plazo

30 días hábiles

BIBLIOGRAFÍA

Health In Code:

Ed. O Fortin As Xubias s/n Campus de Oza 15006 A Coruña España.



URUGUAY | Laboratorio Genia
Sarmiento 2265 - Montevideo
Tel.: (+598) 2712 1212
Zonamerica
Ruta 8, Km 17.500
Edificio Biotec
Tel.: (+598) 2518 2044
laboratorio@genia.com.uy
www.laboratoriogenia.com

ARGENTINA | Laboratorio Genia
Juncal 2712, Capital Federal
Buenos Aires, Argentina
Tel.: (+5411) 4822 6333
genia@laboratoriogenia.com
www.laboratoriogenia.com.ar

BRASIL | Laboratorio Genia
Av. Borges de Medeiros 2500, sala 1805.
Bairro Praia de Belas | Porto Alegre - RS
Tel.: (+51) 3268 0086
brites@laboratoriogenia.com
www.laboratoriogenia.com.br