

Panel Arritmia y miocardiopatías

¿Qué es?

El Panel AR-MIO-GD® es un estudio genético basado en secuenciación de nueva generación (NGS), diseñado para identificar variantes germinales patogénicas o probablemente patogénicas responsables de miocardiopatías hereditarias y síndromes arritmogénicos familiares.

Evalúa genes implicados en la estructura y función del sarcómero, citoesqueleto, canales iónicos, acoplamiento eléctrico y metabolismo energético del miocardio, permitiendo detectar causas genéticas asociadas con riesgo de arritmia, insuficiencia cardíaca o muerte súbita.

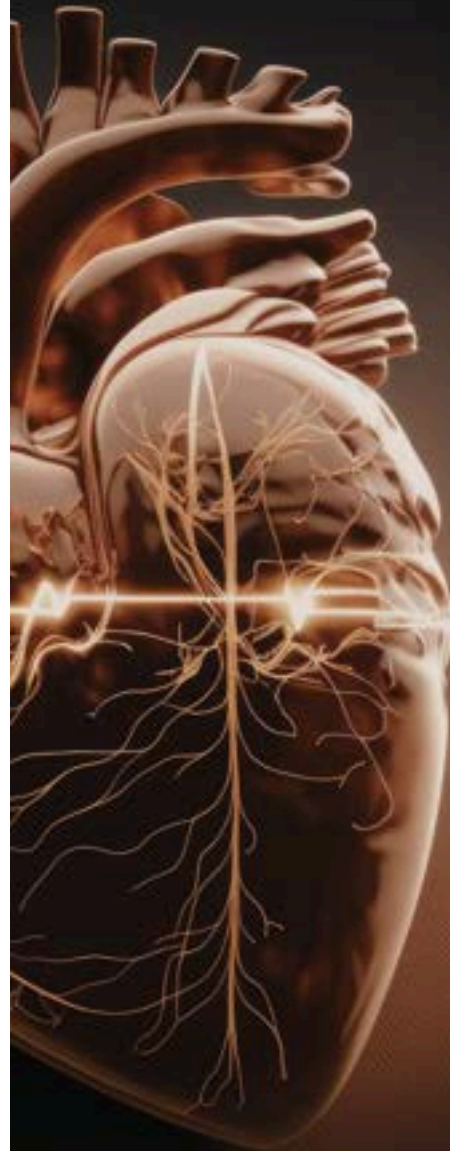
Objetivo

Identificar variantes genéticas que expliquen miocardiopatías y arritmias de origen hereditario. Apoyar al diagnóstico, el pronóstico, vigilancia personalizada y a la selección de terapias cuando exista evidencia científica.

Facilitar asesoramiento familiar, estudio en cascada y planificación reproductiva.

Metodología

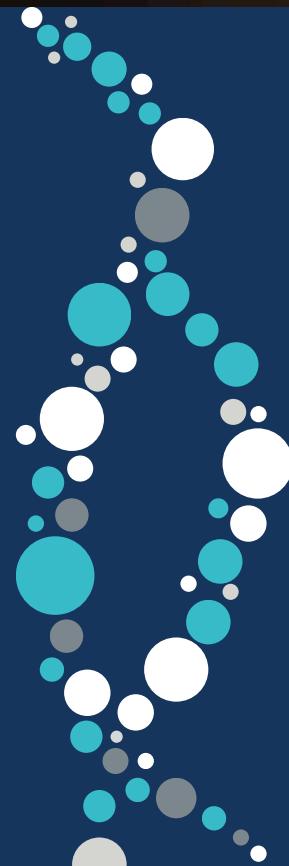
Secuenciación de nueva generación (NGS) de un panel de genes validados.



¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

Personas con sospecha o diagnóstico clínico de miocardiopatía o arritmia hereditaria, en los siguientes contextos:

- Miocardiopatía hipertrófica, dilatada, restrictiva o arritmogénica, especialmente de origen no adquirido.
- Síndromes de arritmias primarias:
- Síndrome de QT largo, QT corto.
- Síndrome de Brugada.
- Taquicardia ventricular catecolaminérgica.
- Historia personal o familiar de muerte súbita o síncope inexplicado, especialmente en menores de 50 años.
- Miocardiopatías familiares con varios afectados o transmisión autosómica dominante/recesiva.
- Resultado incidental de alteraciones estructurales cardíacas en estudios ecocardiográficos o genéticos.
- Familias con historia de eventos cardiovasculares tempranos o múltiples.



Ventajas

Cobertura completa de genes con fuerte correlación genotipo-fenotipo en arritmias y miocardiopatías hereditarias.
Permite personalizar vigilancia, medidas preventivas y en ciertos casos orientar terapias.
Facilita decisiones informadas para la persona y su familia.

Limitaciones

Alcance de variantes: no detecta todas las alteraciones genéticas. Puede no identificar variantes en regiones reguladoras profundas, intrónicas, expansiones de repetidos, metilación u otros cambios epigenéticos, ni algunos reordenamientos estructurales complejos.
Sensibilidad técnica: la cobertura puede ser variable en regiones con alta homología, pseudogenes o contenido GC extremo
Cobertura variable en regiones de alta homología o pseudogenes (p. ej., TTN)
La contribución poligénica y factores ambientales pueden modificar el riesgo individual.
No sustituye la evaluación clínica y las guías de manejo personalizadas

Posibles resultados

Positivo: variante patogénica identificada; se proponen medidas de vigilancia/prevención y pruebas familiares.
Negativo: no se detectan variantes patogénicas en los genes analizados; el riesgo puede seguir elevado si la historia familiar es fuerte.
VUS: variante de significado incierto; no modifica conductas de alto impacto hasta nueva reclasificación.

Requisitos para la toma de muestra

Tipo de muestra: sangre periférica.
Tubo: EDTA (tapa lila).
Volumen: 5 mL en adultos.
Ayuno: no requerido.
Transporte: temperatura ambiente controlada; evitar calor extremo.

Genes

ABCC9, ACADVL, ACTC1, ACTN2, AGL, AKAP9, ALMS1, ALPK3, ANK2, BAG3, BRAF, CACNA1C, CACNA1D, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, CBL, CDH2, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, ELAC2, EMD, EYA4, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GATA4, GATA5, GATA6, GATAD1, GJA5, GLA, GPD1L, HCN4, HRAS, JPH2, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNK3, KCNQ1, KIF20A, KRAS, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MED12, MRAS, MTO1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYL4, MYLK2, MYLK3, MYOM1, MYOZ2, MYPN, NEXN, NF1, NKX2-5, NPPA, NRAS, PCCA, PCCB, PKP2, PLN, PPA2, PPCS, PPP1CB, PRDM16, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RASA1, RBM20, RIT1, RYR2, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SDHA, SGCD, SHOC2, SLC22A5, SNTA1, SOS1, SOS2, TAZ, TBX20, TCAP, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TRDN, TRPM4, TTN, TTR, VCL.

Accreditaciones



gdt-bio.mx