

Panel **CARDIO-GD®** NGS

¿Qué es?

El Panel **CARDIO-GD®** es un estudio genético mediante secuenciación de nueva generación (NGS), diseñado para identificar variantes germinales patogénicas o probablemente patogénicas en genes asociados a cardiopatías hereditarias y síndromes de predisposición genética cardiovascular.

Evalúa genes implicados en la estructuración del miocardio, el sistema eléctrico cardíaco, el metabolismo lipídico y muscular, la vasculogénesis y formación valvular, así como en canalopatías, miocardiopatías y dislipidemias familiares.

Este panel integra genes causales de miocardiopatías hipertróficas, dilatadas, restrictivas y arritmogénicas, síndromes de QT corto/largo, Brugada, dislipidemias familiares, aortopatías, y malformaciones congénitas cardíacas.

Objetivo

Identificar alteraciones genéticas responsables de cardiopatías hereditarias estructurales, canalopatías, miocardiopatías y síndromes arritmogénicos.

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)

Pacientes con sospecha clínica o antecedentes familiares de enfermedad cardiovascular hereditaria, especialmente en los siguientes escenarios:

- Miocardiopatía hipertrófica, dilatada, restrictiva o arritmogénica de causa no adquirida.
- Síndromes arritmogénicos: QT corto/largo, Brugada, taquicardia ventricular catecolaminérgica, síndrome de QT variable o Síndrome de Andersen-Tawil.
- Muerte súbita inexplicada en individuos jóvenes o en familiares de primer grado.
- Aortopatías y displasias del tejido conectivo con predisposición a aneurismas o disección (como Síndrome de Marfan o Loeys-Dietz).
- Malformaciones cardíacas congénitas familiares o sindrómicas.
- Dislipidemias hereditarias (hipercolesterolemia familiar, déficit de ApoA1, ApoB, LDLR, LCAT, etc.).
- Familias con historia de eventos cardiovasculares tempranos o múltiples.



Ventajas

Cobertura amplia de genes con evidencia genética y clínica robusta en enfermedades cardiovasculares 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
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

A2ML1, ABCA1, ABCG9, ABCG5, ABCG8, ACADVL, ACTA2, ACTB, ACTC1, ACTG1, ACTN2, ACVR2B, ACVRL1, AGL, AKAP9, ALMS1, ALPK3, ANGPTL3, ANK2, ANKRD1, APOA1, APOA4, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, ARHGAP31, ATM, B3GAT3, BAG3, BCOR, BMPR2, BRAF, CACNA1C, CACNA1D, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CASZ1, CAV3, CAVIN4, CBL, CDH2, CETP, CFAP53, CFC1, CHD7, CITED2, CLDN16, CLDN19, CNNM2, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COL5A1, COL5A2, CPT2, CREB3L3, CREBBP, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, CYP27A1, CYP7A1, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSG2, DSP, DTNA, EFEMP2, EGF, EHMT1, ELAC2, ELN, EMD, ENG, EP300, EVC, EVC2, EYA4, FBN1, FBN2, FHL1, FKBP, FKTN, FLNA, FLNC, FOXC1, FOXF1, FOXH1, FXR2, GAA, GALNT2, GATA4, GATA5, GATA6, GATAD1, GCKR, GDF1, GDF2, GJA1, GJA5, GLA, GPC3, GPD1, GPD1L, GPIHBP1, HAND1, HAND2, HCCS, HCN4, HFE, HRAS, HTRA1, ILK, JAG1, JPH2, JUP, KAT6B, KCNA1, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNK3, KCNQ1, KDM6A, KIF20A, KMT2D, KRAS, LAMA4, LAMP2, LCAT, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LEFTY2, LIPA, LIPC, LIPG, LIPI, LMF1, LMNA, LPL, LRP6, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MED12, MED13L, MEIS2, MESP1, MFAP5, MIB1, MMP21, MMP3, MRAS, MTO1, MTPP, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYL4, MYLIP, MYLK, MYLK2, MYLK3, MYO6, MYO11, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NF1, NFATC1, NIPBL, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NPPA, NR2F2, NRAS, NSD1, NSUN2, PCCA, PCCB, PCSK9, PDLIM3, PKD1L1, PKD2, PKP2, PLD1, PLN, PLTP, PNPLA2, PPA2, PPCS, PPP1CB, PRDM16, PRKAG2, PRKG1, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RASA1, RASA2, RBFOX2, RBM10, RBM20, RIT1, ROBO1, RRAS, RRAS2, RYR1, RYR2, SALL1, SALL4, SAR1B, SCARB1, SLC12A3, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCOD, SDHA, SEMA3A, SGCD, SHOC2, SKI, SLC22A5, SLC25A4, SLC2A10, SLMAP, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMC3, SNTA1, SOS1, SOS2, SOX2, SPRED1, STRA6, SYNE1, SYNE2, TAB2, TAZ, TBX1, TBX20, TBX5, TCAP, TFAP2B, TGF2, TGF3, TGFBR1, TGFBR2, TLL1, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TRDN, TREX1, TRIM63, TRPM4, TRPM6, TTN, TTR, VCL, YWHAZ, ZEB2, ZFPM2, ZHX3, ZIC3.

Acreditaciones

