

Síndrome Miocardiopatía Hipertrófica

Descripción

La Miocardiopatía Hipertrófica Familiar (MHF) es una enfermedad genética autosómica dominante que se asocia a disfunción de las proteínas contráctiles del sarcómero y genera un desorden primario del músculo cardíaco y su aparato contráctil. Se caracteriza por una hipertrofia ventricular inadecuada y que por distintos mecanismos produce disfunción diastólica y autonómica, isquemia y arritmias

Indicaciones

- Confirmación diagnóstica.
- Individuos con historia familiar.
- Estudio predictivo en familiares a riesgo.

Genética

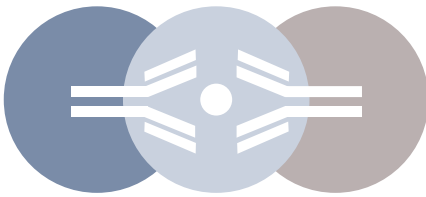
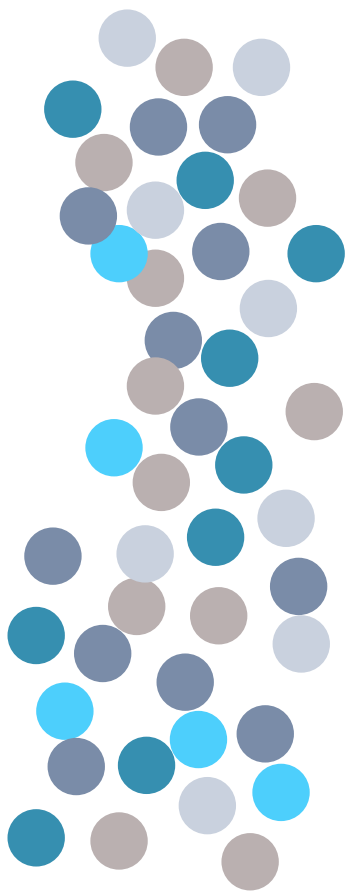
Actualmente sabemos que las mutaciones que afectan las proteínas del sarcómero constituyen la base etiológica de la MHF. Si bien en un gran número de pacientes se puede establecer un origen hereditario de la enfermedad, en muchos de ellos ocurre por mutaciones esporádicas de novo (alrededor del 40%).

Existen tres genes comúnmente mutados en CMH: MYH7, TNNT2 y MYBPC3, que engloban el 90% de las mutaciones reportadas.

	Gen	Método	Frecuencia%
Caso Índice	MYH7	Secuenciación completa del gen	35 - 50
	MYBPC3		20 - 40
	TNNT2		5 - 20
	TNNI3		4 - 5
	PRKAG2		< 5
	TPM1		<0,5 - 3
	MYL2		2,5
	MYL3		<0,5
	ACTC1		Desconocida

Estrategia de estudio molecular

Se realiza por secuenciación directa de los genes asociados a la enfermedad de forma secuencial.



Centro Inmunológico de Alicante

laboratorio de referencia

C/ Cristo de la Paz, 36-38 bajos

03550 San Juan (Alicante)

Tfno.:(+34) 965 943 133

Fax:(+34) 965 943 264

Email: info@cialab.com

www.cialab.com

