

Miocardiopatía dilatada

Descripción

La miocardiopatía dilatada (MCD) se define por la presencia de dilatación y disfunción sistólica que afecta al ventrículo izquierdo o a ambos ventrículos.

Es un trastorno caracterizado por una hipertrofia y dilatación progresiva del corazón causando debilidad a tal punto de disminuir la capacidad de bombear sangre eficazmente. Esa disminución de la función cardíaca puede afectar a los pulmones y otros órganos y sistemas del cuerpo.

Genética

La miocardiopatía dilatada idiopática es una enfermedad familiar en un 30-50% de los casos. La transmisión es fundamentalmente autosómica dominante. Sin embargo, se observaron todas las otras formas de transmisión (recesiva, ligada al sexo y mitocondrial).

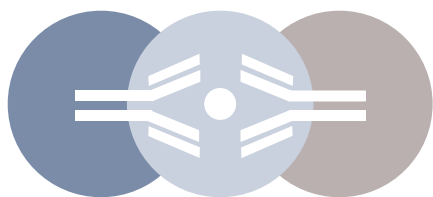
Hasta el momento se han identificado mutaciones asociadas con esta enfermedad en más de 25 genes diferentes, relacionados con proteínas del citoesqueleto, el sarcómero, las uniones intercelulares, la membrana nuclear, los canales iónicos y las proteínas mitocondriales.

Los estudios de correlación entre genotipo y fenotipo muestran que ciertas características clínicas, como la presencia de trastornos de la conducción, miopatía esquelética o hipertrabeculación, pueden orientar hacia la causa genética de la enfermedad. Por otra parte, mutaciones en los mismos genes pueden tener una expresión clínica muy variable y asociarse con diferentes fenotipos, como miocardiopatía hipertrófica, restrictiva, falta de compactación, displasia arritmogénica del ventrículo derecho o miopatía esquelética.

Estrategia de estudio molecular

Dado que algunos fenotipos orientan en la identificación de causas genéticas, el estudio se realiza mediante secuenciación directa de los genes asociados a la enfermedad de forma secuencial según fenotipo y orden de frecuencia de mutaciones encontradas en estos casos (ver tabla 1 detrás).





Fenotipo	Gen	Características
Miocardiopatía dilatada con trastornos de la conducción	LMNA	Aprox. 30% pacientes con MCD familiar con antecedentes de trastornos de la conducción presenta mutaciones en este gen. Elevada incidencia de muerte súbita incluso en portadores asintomáticos (20% de los portadores descritos de mutaciones en este gen presenta muerte súbita precoz).
	DES	Habitualmente, la miocardiopatía es de tipo restrictivo, pero se han descrito casos con miocardiopatía dilatada, incluso sin miopatía esquelética.
	SCN5A	Pacientes con MCD que presenta miopatía esquelética subclínica.
Miocardiopatía asociada con miopatía esquelética o distrofia muscular	LMNA Distrofia Desmina	Pacientes con MCD que presenta miopatía esquelética subclínica.
Miocardiopatía dilatada con hipertrabeculación del ventrículo izquierdo o miocardiopatía no compactada	G4.5 Cypher-ZASP distrobrevina lamina A/C	Positivos en aprox. 20% casos Poco frecuente
Miocardiopatía dilatada con elevada incidencia de muerte súbita familiar	LMNA MYH MYBPC3 TNNT2 TNNI3 TPM1	Determinadas familias tienen una incidencia especialmente elevada.
Miocardiopatía con afectación importante de ventrículo derecho	PKP2 DSG2 DSC2 DSP	Coexisten ambos fenotipos, mutaciones en genes previamente asociados con la DAVD se relacionen también con el desarrollo de MCD familiar.

Tabla 1. Estudios genéticos indicados según fenotipo.

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

