

PRUEBA MOLECULAR ESTUDIO GENÉTICO DE LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

INFORME PARCIAL

Nombre del paciente: NA	Fecha de nacimiento del paciente: NA
Referencia médica: NA	Género del paciente: NA

Número del proceso/consulta: NA	Nombre del médico referente: NA,
Tipo de muestra: NA	Institución de recogida: NA
Fecha de entrada de la solicitud: NA	Institución: NA
Fecha de cumplimiento de la solicitud: NA	Propósito: NA

Motivo: NA

Referencia de la muestra: NA

1 – RESULTADOS

Este estudio genético muestra 1 variante genética en lo gen *MYBPC3*, que pueden asociarse con la miocardiopatía hipertrófica.

1 – INFORMACIÓN GENÉTICA

Los resultados, descritos de acuerdo con la nomenclatura HGVS (<http://www.hgvs.org>), se presentan en la siguiente tabla.

Gen	Referencias de la variante genética		Cambio nucleotídico	Cambio aminoácido	Observación
	HGMD	Ensembl			
<i>MYBPC3</i>	CM981322	–	c.772G>A	p.Glu258Lys	Mutación en heterocigosis.

La miocardiopatía hipertrófica es causada principalmente por alteraciones genéticas que desregulan el mecanismo de contracción cardíaca, alteraciones que abarcan la disfunción mecánica, bioquímica y bioenergética celular.

- **MYBPC3, CM981322:** El gen *MYBPC3* codifica la proteína C de unión a la miosina cardíaca, una de las principales proteínas motoras del sarcómero con un papel importante en la regulación de la contracción cardíaca. Esta mutación es patógena, asociada con la miocardiopatía hipertrófica. Afecta a la zona de interacción con la miosina-S2 y altera la cinética de la contracción cardíaca [1]. Está asociada con la historia familiar de miocardiopatía hipertrófica, con el fenotipo en edad temprana, con la hipertrofia de moderada a severa, con los trasplantes de corazón y con la muerte súbita cardíaca [2, 3, 4, 5, 6].

Esta información está respaldada por artículos científicos publicados en PubMed (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>) y también por datos de la base de datos The Human Gene Mutation Database (HGMD Professional[®] versión 2013.4) [7], accedida el 4 de noviembre de 2014.

La miocardiopatía hipertrófica, es una enfermedad hereditaria que tiene un 50 % de probabilidad de ser transmitida a familiares, por lo tanto, recomendamos una prueba de portador para estas variantes genéticas, a los parientes directos del paciente.

Referencia de la muestra: NA
Genetic Test: HCMHG2

2 – INFORMACIÓN TÉCNICA

2 – METODOLOGÍA

1. Un kit comercial se utilizó para realizar la extracción de ADN y la purificación de na. La concentración y calidad del ADN fueron evaluados utilizando el espectrofotómetro MultiskanGo (Thermo Scientific).
2. La genotipificación se realizó mediante el análisis molecular de 963 variante(s) genética(s) en 57 genes, asociadas con la miocardiopatía hipertrófica.
3. La genotipificación se realizó utilizando un Microchip de ADN en una plataforma de alto rendimiento que hace uso de la tecnología iPLEX MassARRAY de Agena. Esta plataforma permite el análisis genético óptimo mediante la combinación de las ventajas de una química exacta de los cebadores de extensión con la espectrometría de masas MALDI - TOF. Las diferentes masas de cada producto de PCR generado se convierten en información del genotipo.

2 – PRECISIÓN DE LA PRUEBA

La precisión técnica de esta prueba tiene un valor estimado de 99%.

HeartGenetics utiliza un estricto control de calidad, sin embargo, no se puede excluir la posibilidad de errores que pueden influir en el resultado de las pruebas. Los resultados presentados en este informe se limitan a los conocimientos científicos existentes hasta la fecha de elaboración de esta prueba.

2 – PANEL DE HEARTGENETICS

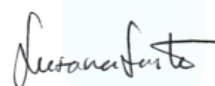
OBSCN (NM_052843), **MYOM1** (NM_003803.3), **ACTA1** (NM_001100), **ACTC1** (NM_005159), **DES** (NM_001927), **CRYAB** (NM_001885), **JPH2** (NM_020433), **MAP2K2** (ENST00000262948), **MAP2K1** (ENST00000307102), **MYL2** (NM_000432), **MYL3** (NM_000258), **RAF1** (NM_002880), **CAV3** (NM_033337), **NDUFV2** (NM_021074.4), **KLF10** (NC_000008.11), **MYH6** (NM_002471), **CALM3** (NM_005184.2), **CASQ2** (NM_001232), **TPM1** (NM_000366), **SLC25A3** (NM_005880.3), **FHL1** (NG_015895.1), **MYPN** (NC_000010.11), **NEXN** (ENST00000334785), **GLA** (NM_000169), **TNNI3** (NM_000363), **TTN** (NM_133378), **PRKAG2** (NM_016203), **SRI** (NC_000007.14), **MYH7** (NM_000257), **PDLIM3** (NM_014476), **COA5** (NG_031918.1), **VCL** (NM_003373), **MTO1** (ENST00000498286), **MYLK2** (NM_033118), **SLC25A4** (NM_001151), **LDB3** (NM_001080116), **FXN** (NM_000144), **MRPL3** (NC_000003.12), **LAMP2** (NM_002294), **PLN** (NM_002667), **TRIM63** (NC_000001.11), **ANKRD1** (NG_023227.1), **TCAP** (NM_003673), **ACTN2** (NM_001103), **FHOD3** (NC_000018.10), **TNNT2** (NM_000364), **SOS1** (NM_005633), **MYO6** (NM_004999), **MYBPC3** (NM_000256), **BRAF** (NM_004333), **MYOZZ** (NM_016599), **NDUFAF1** (NC_000015.10), **CSRP3** (NM_003476), **FLNC** (NM_001458), **CALR3** (NC_000019.10), **COX15** (NM_004376), y **TNNC1** (NM_003280).

Cantanhede, NA

DIRECCIÓN TÉCNICA



Helena Vazão
Bióloga Molecular, PhD
Directora Asociada del Laboratorio



Susana Rodrigues Santos
Especialista en Genética Humana
Biología Molecular, PhD
Directora del Laboratorio

Se asumen como verdaderas todas las declaraciones anteriores sobre la identidad del paciente y del médico, el propósito del estudio, caso índice y la naturaleza y identificación de los productos biológicos analizados. La reproducción total o parcial es prohibida.

Referencia de la muestra: NA
Genetic Test: HCMHG2

3 – REFERENCIAS

- [1] W. J. De Lange, A. C. Grimes, L. F. Hegge, A. M. Spring, T. M. Brost, and J. C. Ralphe, *The Journal of general physiology* **142**, 241 (2013).
- [2] I. Olivotto, F. Girolami, R. Sciagrà, M. J. Ackerman, B. Sotgia, J. M. Bos, S. Nistri, A. Sgalambro, C. Grifoni, F. Torricelli, *et al.*, *Journal of the American College of Cardiology* **58**, 839 (2011).
- [3] S. Marston, O. Copeland, A. Jacques, K. Livesey, V. Tsang, W. J. McKenna, S. Jalilzadeh, S. Carballo, C. Redwood, and H. Watkins, *Circulation research* **105**, 219 (2009).
- [4] H. Niimura, L. L. Bachinski, S. Sangwatanaroj, H. Watkins, A. E. Chudley, W. McKenna, A. Kristinsson, R. Roberts, M. Sole, B. J. Maron, *et al.*, *New England Journal of Medicine* **338**, 1248 (1998).
- [5] S. J. Kindel, E. M. Miller, R. Gupta, L. H. Cripe, R. B. Hinton, R. L. Spicer, J. A. Towbin, and S. M. Ware, *Journal of cardiac failure* **18**, 396 (2012).
- [6] S. P. Page, S. Kounas, P. Syrris, M. Christiansen, R. Frank-Hansen, P. S. Andersen, P. M. Elliott, and W. J. McKenna, *Circulation: Cardiovascular Genetics* **5**, 156 (2012).
- [7] P. D. Stenson, E. V. Ball, M. Mort, A. D. Phillips, J. A. Shiel, N. S. Thomas, S. Abeysinghe, M. Krawczak, and D. N. Cooper, *Human mutation* **21**, 577 (2003).

Example

HeartGenetics está certificada con ISO 9001: 2008 para el Sistema de Gestión de la Calidad.

Por favor, visite nuestra página web www.heartgenetics.com, para obtener más información sobre otras pruebas genéticas disponibles: trombofilias hereditarias, hipercolesterolemia familiar, estudio molecular de los factores de riesgo para la hipertensión arterial y farmacogenética cardiovascular. Solicite más información a su médico.