

DATOS DE LA MUESTRA

Recepción: 08-09-2026
Validación: 2026-09-25
Emisión: 2026-09-25
Identificación: **3270642**
Nombre: NOMBRE DEL PACIENTE (EJEMPLO)

DATOS DEL SOLICITANTE

CENTRO SOLICITANTE (EJEMPLO)
Servicio de Genética (ejemplo)
Ejemplo, Madrid

INFORME DE RESULTADOS ANALÍTICOS

Variante única dirigida, test

Resultado:

Variante analizada
DES c.1345A>G (p.(Lys449Glu)) (NM_001927.4), exón 8

Técnica

Secuenciación Sanger bidireccional de la región que contiene la variante solicitada, a partir de ADN genómico extraído de sangre periférica con EDTA.

Resultado

Se detecta la variante c.1345A>G en DES en heterocigosis.

Interpretación

Presencia de c.1345A>G en heterocigosis. En herencia autosómica dominante una sola copia puede ser suficiente para la expresión del fenotipo; la expresión clínica y la edad de inicio son variables. Se recomienda consejo genético y valoración clínica especializada; el fenotipo asociado a esta variante y las recomendaciones concretas se detallan en el contexto de la variante.

Contexto de la variante (aplicable cuando se detecta): la variante c.1345A>G (p.(Lys449Glu)) se sitúa en el dominio cola de la desmina (residuos 416-470), codificado por el exón 8. ClinVar la clasifica como probablemente patogénica (VCV004849662; criterios aportados por un único laboratorio, evaluado el 27/03/2026). Se han descrito variantes missense patogénicas o probablemente patogénicas de DES en este dominio asociadas a miopatía miofibrilar desmin-relacionada y a miocardiopatía dilatada 1I, con herencia autosómica dominante. En el dominio cola el residuo Lys449 es muy conservado y la variante adyacente p.Lys449Thr segregó de forma autosómica dominante en una familia de 4 generaciones con 16 miembros afectados (inicio clínico entre los 25 y los 50 años, afectación cardíaca en 11 de ellos, en 4 con miocardiopatía grave); para p.Lys449Thr y otras variantes del dominio cola se ha descrito un mecanismo dominante-negativo. La enfermedad asociada es una miopatía y/o miocardiopatía autosómica dominante en la que las manifestaciones cardíacas (bloques de conducción, arritmias, insuficiencia cardíaca y riesgo de muerte súbita) pueden ser el primer o único hallazgo y, en las variantes del dominio cola, tienden a predominar sobre la afectación esquelética. Ante un hallazgo positivo se recomienda valoración cardiológica inicial con electrocardiograma de superficie y ecocardiograma (este incluso en ausencia de síntomas), registro de Holter cuando haya síntomas sugestivos de arritmia intermitente, seguimiento cardiológico precoz y continuado, consejo genético (que valorará el estudio de familiares de primer grado en riesgo) y evaluación clínica periódica; la penetrancia puede ser incompleta y se han descrito portadores adultos asintomáticos.

LABORATORIO Dr. BARBA
C/. Puerto Linera, 14
28935 MÓSTOLES (Madrid)
Tel.: 91 364 58 35
Fax: 91 365 88 21

DATOS DE LA MUESTRA

Recepción: 08-09-2026
Validación: 2026-09-25
Emisión: 2026-09-25
Identificación: **3270642**
Nombre: NOMBRE DEL PACIENTE (EJEMPLO)

DATOS DEL SOLICITANTE

CENTRO SOLICITANTE (EJEMPLO)
Servicio de Genética (ejemplo)
Ejemplo, Madrid

Limitaciones del estudio

La secuenciación Sanger es fiable para variantes puntuales e indels pequeños en la región analizada; no detecta grandes reordenamientos, variaciones en el número de copias ni variantes fuera de la región estudiada. El estudio se limita a la variante solicitada. Como en toda prueba dirigida, una variante en la zona de unión de los cebadores o la pérdida de un alelo (allele dropout) pueden impedir la amplificación de ese alelo y dar una lectura aparentemente de un solo alelo; por ello este ensayo no permite afirmar que ambos alelos sean de referencia.

Referencias

ClinVar VCV004849662 (NM_001927.4(DES):c.1345A>G, p.(Lys449Glu); clasificación probablemente patogénica, criterios de un único laboratorio aportador, 27/03/2026). OMIM 125660 (DES), 601419 (desmin-related myofibrillar myopathy), 604765 (dilated cardiomyopathy 1I). Maddison P et al. Clinical and myopathological characteristics of desminopathy caused by a mutation in desmin tail domain. Eur Neurol 2012;68(5):279-286 (PMID 23051780). Goldfarb LG et al. Intermediate filament diseases: desminopathy. Adv Exp Med Biol 2008;642:131-164 (PMID 19181099). Bär H et al. Mutations in desmin carboxy-terminal tail domain severely modify filament and network mechanics. J Mol Biol 2010;397(5):1188-1198 (PMID 20171226).