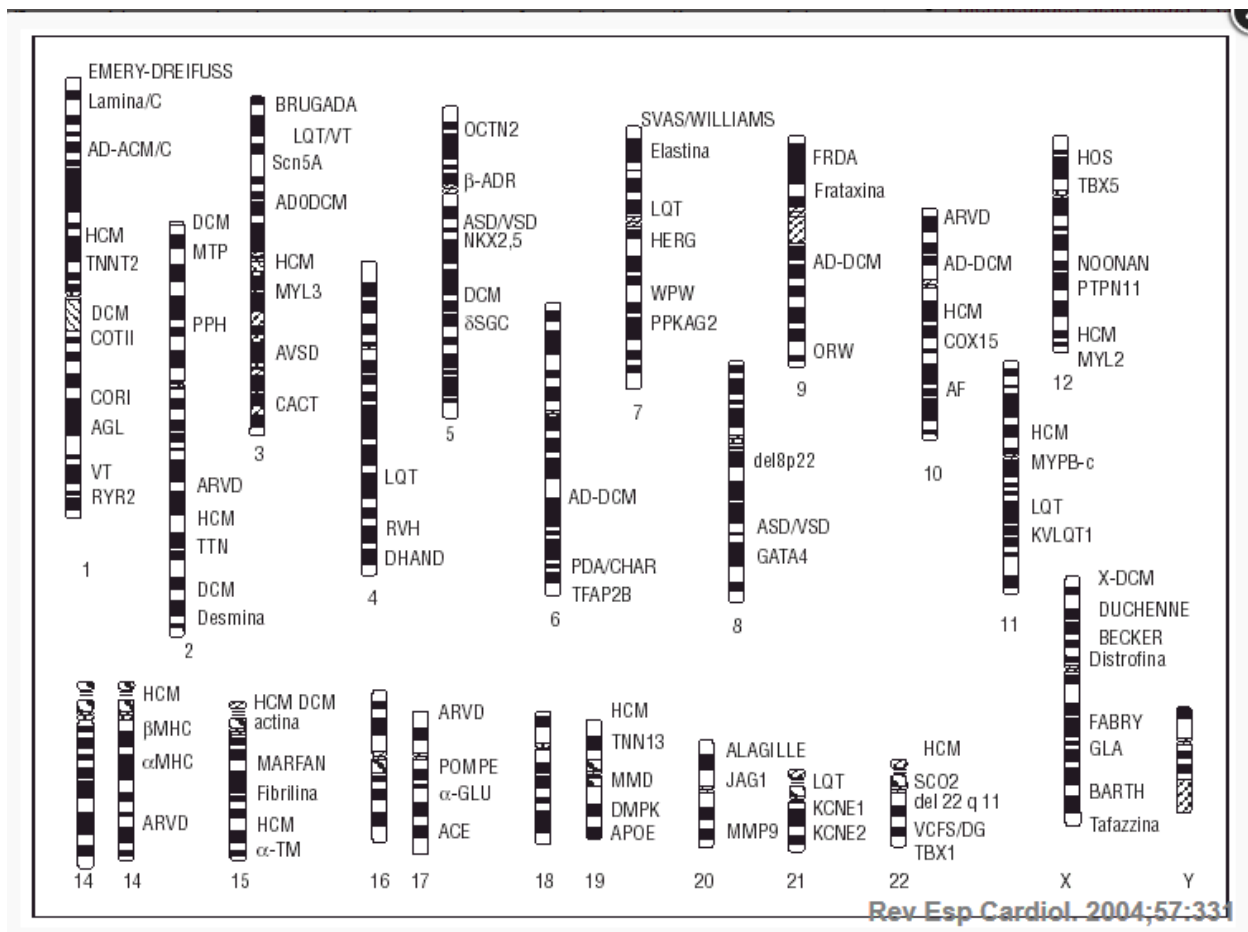


## PARA ENTENDER QUÉ ES UN LOCUS

### MAPA CROMOSÓMICO HUMANO DE ALTERACIONES CARDIOVASCULARES PEDIÁTRICAS HEREDADAS

Las alteraciones y los genes afectados se encuentran localizados en **ideogramas\*** de cada uno de los cromosomas humanos. Éstos incluyen: ECA: enzima de conversión de la angiotensina; AD-DCM: miocardiopatía dilatada autosómica dominante; FA: fibrilación auricular familiar; AGL: enzima desramificadora del glucógeno; APOE: apolipoproteína E; ARVD: displasia arritmogénica del ventrículo derecho; AVSD: defecto septal auriculoventricular;  $\alpha$ -GLU: alfa-glucosidasa;  $\alpha$ -MHC: cadena pesada alfa de la miosina;  $\alpha$ -TM: alfa-tropomiosina;  $\beta$ -ADR: receptor adrenérgico beta;  $\beta$ -MHC: cadena pesada beta de la miosina; CACT: translocasa de la carnitina-acilcarnitina; CPTII: palmitoiltransferasa de la carnitina;  $\delta$ -SGC: deltasarcoglicano; DCM: miocardiopatía dilatada; DMPK: proteincinasa de la miotomina; FRDA: ataxia de Friedreich; GLA: alfa-galactosidasa; HCM: miocardiopatía hipertrófica; HERG: gen relacionado con ether-a-go-go humano; HOS: síndrome de Holt-Oram; KCNE1: canal de potasio, dependiente de voltaje, miembro 1 relacionado con la subfamilia Isk; KCN2: canal de potasio, dependiente de voltaje, miembro 2 relacionado con la subfamilia Isk; KVLQT1: canal del síndrome 1 de QT largo dependiente de voltaje; LQT: síndrome de QT largo; MMD: distrofia muscular miotónica; MMP9: metaloproteínasa 9 de matriz; MTP: proteína trifuncional mitocondrial; MYBPC: proteína C que se une a la miosina; MYL2: cadena ligera de la miosina ventricular reguladora; MYL3: cadena ligera de la miosina ventricular esencial; OCTN2: transportador 2 orgánico catiónico de la carnitina; ORW: síndrome de Osler-Rendu-Weber; PDA: *ductus arteriosus* persistente/síndrome de Char; PPH: hipertensión pulmonar primaria; PPKAg2: proteincinasa gamma 2 activada por AMP; PTPN11: proteína tirosina fosfatasa; RYR2: receptor 2 de la ryanodina; RVH: hipoplasia ventricular derecha; SCO2: síntesis de citocromo c oxidasa (proteína de ensamblaje de COX); SCN5A: canal de sodio dependiente de voltaje, tipo V, alfa-polipéptido; SVAS: estenosis aórtica supravalvular; TBX1: factor de transcripción de la caja-T 1; TBX5: factor de transcripción de la caja-T 5; TFAP2B: factor de transcripción de la familia AP-2; TNNT2: troponina T cardíaca; TNN13: troponina I cardíaca; VCFS/DG: síndrome velocardiofacial/síndrome de DiGeorge; VT: taquicardia ventricular; WPW: síndrome de Wolff-Parkinson-White; X-DCM: miocardiopatía dilatada ligada al cromosoma X.



Los avances más recientes en genética molecular han revelado que determinados factores específicos genéticos y moleculares están ligados a las enfermedades cardíacas congénitas y a las arritmias cardíacas, lo que permite su identificación en el mapa cromosómico humano y proporciona una oportunidad valiosa para mejorar el diagnóstico genético y la terapia génica futura.

\*En genética, un ideograma es la representación gráfica de un cariotipo (que es el conjunto de cromosomas de una célula, de un individuo, de una especie)