

Enfermedades
cardiovasculares
hereditarias
GUÍA
PARA PACIENTES

Enfermedades cardiovasculares hereditarias

Guía para pacientes

Pruebas genéticas de detección de enfermedades
cardiovasculares hereditarias

Comprensión de lo fundamental

34 millones de personas en todo el mundo tienen hipercolesterolemia familiar; el **90%** sigue sin diagnóstico¹



Hasta **1 de cada 400 adultos** podría tener una miocardiopatía²

¿QUÉ ES UN TRASTORNO CARDIOVASCULAR HEREDITARIO?

Hay muchos trastornos diferentes que afectan al corazón. Algunos de estos tienen más probabilidades de ser hereditarios que otros. Las enfermedades cardíacas hereditarias son aquellas que se transmiten de padres a hijos y están causadas por un cambio (o mutación) en un gen o en varios genes. Existen numerosas afecciones cardíacas hereditarias, entre las que se incluyen miocardiopatías, arritmias, aneurismas y disecciones de la aorta torácica e hipercolesterolemia familiar. Es posible que las personas con estas afecciones sean asintomáticas, y en ocasiones la muerte súbita puede ser el primer y único síntoma.

¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS DE UN TRASTORNO CARDIOVASCULAR HEREDITARIO?

Los síntomas varían de una persona a otra, pero los trastornos cardiovasculares hereditarios pueden provocar dificultad para respirar, fatiga, dolor en el pecho, palpitaciones, desmayos, tos, náuseas o, en casos excepcionales, incluso la muerte súbita.



Más de **1 de cada 60** personas tienen una afección cardiovascular hereditaria³

Hay un **50% de probabilidades** de heredar un trastorno cardiovascular autosómico dominante si se tiene un padre, un hijo o un hermano afectado ⁴



Cada año, en Estados Unidos, **aproximadamente 320,400 personas** mueren de forma repentina e inesperada a causa de un paro cardíaco súbito⁵

CAUSAS DE LOS TRASTORNOS CARDIOVASCULARES HEREDITARIOS

La mayoría de los trastornos cardíacos hereditarios se transmiten siguiendo un patrón autosómico dominante y suelen manifestarse en varias generaciones de una misma familia. Estos trastornos también pueden estar asociados con la muerte a una edad temprana debido a un paro cardíaco repentino o a una disección aórtica. Saber si tiene un mayor riesgo de tener alguno de estos trastornos puede ayudar a garantizar que usted y sus familiares reciban la atención médica adecuada para prevenir cualquier complicación grave.

Otras enfermedades cardíacas pueden transmitirse de padres a hijos siguiendo un patrón más complejo. A menudo, estas afecciones se deben a una combinación de genes heredados y factores ambientales, como la alimentación, el ejercicio físico, el tabaquismo, el origen étnico, el sexo y otros. Si tiene antecedentes familiares de colesterol alto, ataques cardíacos o accidentes cerebrovasculares, es posible que tenga un mayor riesgo de padecer enfermedades cardíacas.

¿Debería hacerse una prueba genética de detección?

HABLE CON SU PROVEEDOR DE ATENCIÓN MÉDICA SI SU RESPUESTA ES “SÍ” A ALGUNA DE LAS SIGUIENTES PREGUNTAS:

1

¿Usted o algún miembro de su familia* ha sido diagnosticado con alguna enfermedad o trastorno cardíaco hereditario?

2

¿Usted o algún miembro de su familia* ha sido diagnosticado con colesterol alto?

3

¿Hay antecedentes de muerte súbita e inesperada o de paro cardíaco en su familia?

4

¿Hay alguien en su familia que tenga un marcapasos o un desfibrilador cardioversor implantable (DCI)?

5

¿Hay antecedentes personales o familiares de desmayos o pérdidas de conocimiento sin causa aparente?

Su proveedor de atención médica puede determinar otros motivos por los que usted podría considerar la posibilidad de realizarse pruebas genéticas.

** Por “miembros de su familia” nos referimos a parientes consanguíneos, como hermanos, hermanas, padre, madre, abuelo, abuela, hijos, hijas, tías, tíos, primos o primas*

Mayor comprensión de la enfermedad mediante pruebas de calidad

SUS GENES SON PORTADORES DE UNA HISTORIA QUE ES ÚNICA PARA USTED Y QUE LO CONVIERTE EN LA PERSONA QUE ES. LAS PRUEBAS GENÉTICAS PUEDEN AYUDAR A COMPRENDER Y TRATAR MEJOR EL TRASTORNO CARDIOVASCULAR PRESENTE EN SU FAMILIA.

Las pruebas genéticas de detección de trastornos cardiovasculares pueden incluir una cantidad variable de genes relacionados con los síntomas que usted o un miembro de su familia padecen. En función de los resultados, es posible que el proveedor de atención médica le indique un pronóstico más específico y las opciones de tratamiento para usted y su familia.

Las pruebas genéticas que se le recomiendan hoy en día incluyen una o varias de las que se indican a continuación.

- CardioNext®
- LongQTNext™
- TAADNext®
- CMNext®
- CPVTNext®
- TTR
- RhythmNext®
- FHNNext®
- CustomNext-Cardio®
- HCMNext®
- FCSNext®
- Otra _____
- DCMNext®
- Panel de sitosterolemia
- ARVCNext®
- NoonanNext™

VISITE NUESTRO SITIO WEB

Consulte información actualizada sobre qué genes se incluyen en la prueba que seleccionó su proveedor de atención médica más arriba: ambrygen.com/patient/cardiology

Cómo las pruebas genéticas lo pueden afectar a usted y su familia



Descubrir la causa genética de su trastorno cardiovascular o el de los miembros de su familia puede ayudarlo a:

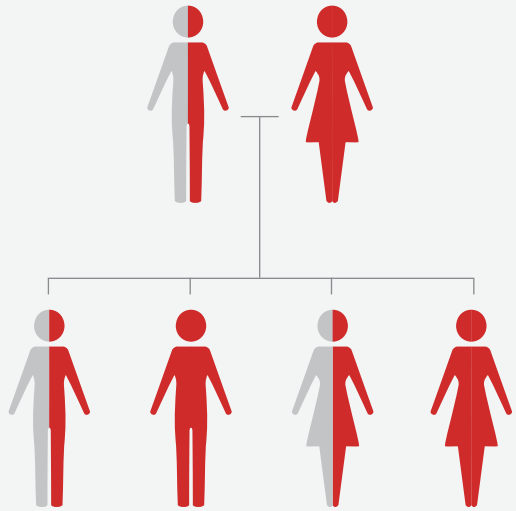
- Confirmar un diagnóstico, especialmente cuando los criterios clínicos no están claros o son dudosos en un paciente
- Elegir un medicamento más adecuado u otro método de tratamiento
- Identificar una mutación hereditaria tras una muerte súbita inexplicable
- Ofrecer pruebas genéticas a familiares y aplicar medidas de vigilancia médica únicamente a quienes las necesiten
- Aclarar la probabilidad de que los miembros de su familia hereden una mutación y el riesgo que tienen de desarrollar síntomas
- Reducir los costos de atención médica, el uso de recursos y la ansiedad de las familias

PARA LOS MIEMBROS DE SU FAMILIA:

Si obtiene un resultado positivo para una mutación genética, sus familiares cercanos (padre, madre, hermanos, hermanas, hijos e hijas) tienen una probabilidad aleatoria de 50/50 de presentar la misma mutación.

■ Con mutación genética

■ Sin mutación



Posibles resultados de la prueba genética

POSITIVO

Se encontró una variante perjudicial (diferencia genética también conocida como mutación o variante patógena) en al menos uno de los genes analizados.

Es posible que haya recomendaciones de manejo específicas para el gen que presenta una mutación.

Se puede recomendar la realización de pruebas genéticas a determinados miembros de la familia.

NEGATIVO

No se encontraron variantes o diferencias genéticas en ninguno de los genes analizados.

Las recomendaciones de tratamiento se basan en los antecedentes personales y familiares.

Hable con su proveedor de atención médica para averiguar si los miembros de su familia deberían someterse a pruebas genéticas.

VARIANTE DE SIGNIFICADO INCIERTO (VSI)

Se encontró al menos una variante o diferencia genética, pero no está claro si esta diferencia causa un mayor riesgo de enfermedades cardiovasculares. Aunque no se encontraron variantes o diferencias genéticas en ninguno de los genes analizados, esto no descarta la posibilidad de que exista un componente genético, ya que, por el momento, no conocemos todas las causas genéticas.

Las recomendaciones de tratamiento se basan en los antecedentes personales y familiares.

Hable con su proveedor de atención médica para averiguar si los miembros de su familia deberían someterse a pruebas genéticas.

Recursos para usted

Sitio web educativo para
pacientes de Ambry Genetics

ambrygen.com/patient

The Family Heart Foundation

thefhfoundation.org

Hypertrophic Cardiomyopathy
Association

4hcm.org

The Marfan Foundation

marfan.org

Children's Cardiomyopathy
Foundation

childrenscardiomyopathy.org

Foundation of the National
Lipid Association

learnyourlipids.com

Ley de No Discriminación por
Información Genética

ginahelp.org

Sudden Arrhythmia Death
Syndrome SADS Foundation

sads.org

Aortic Hope

aortichope.org

Dilated Cardiomyopathy
Foundation

dcmfoundation.org



BUSQUE UN ASESOR GENÉTICO

National Society of Genetic
Counselors

nsgc.org

Canadian Association of
Genetic Counsellors

cagc-accg.ca

Preguntas frecuentes

1 ¿CÓMO SE REALIZAN LAS PRUEBAS GENÉTICAS Y CUÁNTO TARDAN?

Las pruebas genéticas requieren una muestra de sangre, bucal o de saliva, que se toma utilizando un kit especial que su proveedor de atención médica envía a Ambry Genetics al día siguiente. Las pruebas, mediante las cuales se buscan variantes genéticas o mutaciones que aumentan el riesgo de enfermedad cardiovascular, se realizan en menos de tres semanas y los resultados se envían al proveedor de atención médica.

2 ¿QUÉ PASARÁ CUANDO MIS RESULTADOS ESTÉN LISTOS?

Su proveedor de atención médica recibirá los resultados; no se los enviarán directamente a usted. Cada proveedor de atención médica puede tener distintos métodos y plazos de tiempo para revisar los resultados con usted, por lo que es importante que hable de este proceso con su proveedor cuando realice la prueba. En función de los resultados de su prueba, su proveedor de atención médica le indicará los próximos pasos recomendados.

3 ¿LOS RESULTADOS DE MI PRUEBA GENÉTICA AFECTARÁN LA COBERTURA DE MI SEGURO?

En EE. UU., la Ley de No Discriminación por Información Genética (2008) prohíbe la discriminación basada en la información genética por parte de las compañías de seguros médicos y empleadores. Dependiendo del lugar del mundo donde viva, es posible que haya otras (o menos) leyes en este ámbito. Visite ginahelp.org para obtener más información.

4 ¿CÓMO SE PROTEGERÁN LOS RESULTADOS DE MI PRUEBA?

La ley nos obliga a mantener la confidencialidad de su información médica protegida de acuerdo con la Ley de Portabilidad y Responsabilidad de Seguros Médicos (HIPAA, por sus siglas en inglés). Visite HHS.gov para obtener más información.

5 ¿DEBERÍA INFORMAR A MIS FAMILIARES SOBRE LOS RESULTADOS DE MI PRUEBA GENÉTICA?

Es importante que comparta sus resultados con sus familiares, ya que ellos pueden proporcionar información adicional sobre su propio riesgo de padecer enfermedades cardiovasculares y las opciones de tratamiento. Si no está seguro sobre cómo abordar el tema, su proveedor de atención médica puede darle algunos consejos.

6 ¿EL SEGURO CUBRIRÁ MIS PRUEBAS GENÉTICAS?

Muchos planes de seguros cubren las pruebas genéticas y Ambry Genetics tiene contrato con la mayoría de los planes de salud de EE. UU. Sus gastos de bolsillo podrían variar en función de su plan individual. Un equipo de especialistas dedicados está a su disposición para ayudarlo a acceder a las pruebas genéticas que necesita y brindarle más detalles sobre nuestras opciones de pago. Si tiene alguna pregunta, llame a nuestro Departamento de Facturación al +1.949.900.5795 o envíe un correo electrónico a billing@ambrygen.com. Visite ambrygen.com/patientbilling para obtener más información.

7 ¿QUÉ ES UNA EXPLICACIÓN DE BENEFICIOS (EOB)?

Una explicación de beneficios (EOB, por sus siglas en inglés) es una declaración de los beneficios que le ofrece su compañía de seguros. No se trata de una factura, sino de un resumen de los gastos que cubrirá su compañía de seguros por la atención médica que usted reciba. Si tiene alguna pregunta sobre su EOB, puede comunicarse directamente con su compañía de seguros o con un especialista en facturación de Ambry. Tenga en cuenta que el procesamiento de las reclamaciones por parte de las compañías de seguros puede tardar unas semanas o incluso un par de meses.

¿TIENE MÁS PREGUNTAS?

Hable con su proveedor de atención médica o visite nuestro sitio web: ambrygen.com



1 Enterprise, Aliso Viejo, CA 92656, EE. UU. Teléfono gratuito +1.866.262.7943 Fax +1.949.900.5501 ambrygen.com
©2026 Ambry Genetics Corporation. Todos los derechos reservados. Ambry Genetics® es una marca comercial registrada de Ambry Genetics Corporation. MKT-SPEC-BRO-20005-ES v11 04.29.26

Referencias

1. Nordestgaard, Børge G., et al. "Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population: guidance for clinicians to prevent coronary heart disease: consensus statement of the European Atherosclerosis Society". *European Heart Journal* 34.45 (2013): 3478-3490.
2. Ramos López A, Sabater Molina M, Gil Ortuño C, et al. Geographic variations in the prevalence of inherited cardiac diseases and in the incidence of related sudden death. *Int J Cardiol*. 2026;446:134083. doi:10.1016/j.ijcard.2025.134083
3. <https://www.cdc.gov/nchs/hus/topics/heart-disease-prevalence.htm>
4. Cirino, Allison L. y Carolyn Y. Ho. "Genetic testing for inherited heart disease". *Circulation* 128.1 (2013): e4-e8.
5. Tsao, Connie W., et al. "Heart disease and stroke statistics—2022 update: a report from the American Heart Association". *Circulation* 145.8 (2022): e153-e639.