

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS POR DEFICIT DE CALPAINA (LGMD2A)

Lubieniecki,F; Monges, S; Tekiel, V; Romero, N; Obregón MG; Richard, P; Pozzo, N; Ruggieri, V;Taratuto, A.

Htal de Pediatría J. P. Garrahan. Servicio de Patología, Neurología, Genética. Laboratorio de Enfermedades Musculares-Dra Taratuto. Argentina. Instituto de Miología (AFM). Francia.

Introducción: Las distrofias musculares de cintura por déficit de calpaina (LGMD2A) representan aproximadamente el 50% de las distrofias de cintura en la infancia, sin embargo esta entidad es rara vez reportada en nuestro medio.

Objetivo: Reportar 3 casos de LGMD2A analizando aspectos clínicos, patológicos y moleculares.

Material y Método: Se incluyen 3 pacientes con cuadro miopático progresivo con biopsias musculares con histoquímica e inmunomarcaciones para proteínas musculares, Western Blot para distrofina, disferlina y calpaina y posterior estudio molecular para calpaina.

Resultados: Se presentan 3 niños (2 mujeres y un varón), 2 de ellos hermanos, que comenzaron entre los 6 y 13 años con compromiso progresivo para subir escaleras. Uno de ellos un año antes presentó mialgias y fatigabilidad y otro marcha en punta de pies. Los 3 presentaron debilidad e hipotrofia de cinturas, hipertrofia gemelar y uno hipotrofia del tren posterior. Uno de los hermanos tuvo un comienzo más tardío aunque un curso más severo. CPK elevadas. EMG miopático. Biopsias musculares con patrón miopático/distrófico con distrofina, merosina, sarcoglicanos, alfa dystroglican y disferlina preservadas. El Western Blot evidenció déficit de calpaina. El estudio molecular confirmó las mutaciones en el gen CAPN3: exones 1 y 22 en los hermanos y exones 1 y 2 en el tercer caso, todos heterocigotas compuestas.

Conclusiones: 1) El déficit de calpaina debe ser considerado en todo niño con distrofia muscular de cinturas. 2) La hipotrofia del tren posterior junto a hipertrofia gemelar es orientador de esta deficiencia. 3) Existe variabilidad de expresión intrafamiliar.

This document was created with Win2PDF available at <http://www.win2pdf.com>.
The unregistered version of Win2PDF is for evaluation or non-commercial use only.
This page will not be added after purchasing Win2PDF.