

## **DISTROFIA MUSCULAR DE EMERY-DREYFUSS (EDMD) DEBIDO A MUTACION DE LA LAMINA A/C.**

**Lubieniecki, F;** Monges, S; Romero, N; Levy, N; Ruggieri, V; Taratuto AL.

Hospital de Pediatría J. P. Garrahan. Servicio de Patología y Neurología.

Instituto de Miología, Hospital Pitie-Salpetriere (AFM), Paris, Francia.

**Objetivo:** Presentar la correlación clinicopatológica y genética en una paciente con Distrofia Muscular de Emery-Dreifuss.

**Material y métodos:** Niña de 5 años de padres no consanguíneos, con retardo en la adquisición de pautas motoras, operada a los 4 años de pie varo. Presenta facie hipomímica, debilidad marcada de músculos del cuello, debilidad e hipotrofia proximal en miembros superiores, y distal en los inferiores, con hiporreflexia y pie cavo, lordosis lumbar. CPK X 8. EMG: patrón miopático. Ecocardiograma y función ventricular normal. Biopsia muscular distrofica (componente inflamatorio). A los 9 años progresó con severas contracturas en codos, rodillas y músculos cervicales con caída hacia atrás de la cabeza y pérdida de deambulación independiente. A los 10 años evaluada conjuntamente con cardiología, presentó episodios paroxísticos vinculables a fibrilación auricular y diagnóstico de taquicardia auricular. Se envía estudio de DNA (AFM, Paris) para lamina A/C. A los 12 años, presentó escoliosis que requirió cirugía, realizando biopsia muscular paravertebral positiva para emerina. La evaluación cardiológica posterior evidenció además extrasístoles ventriculares.

**Resultados:** La sospecha clínica y la biopsia distrofica sin déficit proteico por inmunohistoquímica orientaron a la búsqueda de mutaciones en el gen de la lamina A/C. La mutación hallada fue Asn39Ser en el exón 1 del gen LMNA.

**Conclusión:** La EDMD se caracteriza por retracciones progresivas en codos, aquiles y músculos cervicales posteriores, debilidad muscular progresiva, cardiomiopatía y/o alteración de la conducción cardíaca, con biopsia distrofica. La sospecha diagnóstica precoz es esencial para guiar los estudios y tratamientos adecuados que impidan la muerte súbita asociada con esta patología.

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.