

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS POR MUTACIÓN EN EL GEN CAPN3 REPORTE DE UN CASO CLÍNICO

Sierra Pineda Iraís Fátima¹,
Loy Gerala María del Consuelo²

¹ Facultad de Medicina, UPAEP.
Servicio de Genética, Hospital de la Mujer, SSEP.

iraisfatima.pineda@upaep.mx

²Neurología, Complejo Médico Sur, SSEP.

INTRODUCCIÓN

Las Distrofias Musculares (DM) son un grupo heterogéneo de enfermedades musculares caracterizadas clínicamente por la pérdida progresiva de la fuerza del músculo esquelético. Hasta este momento se han descrito más de 30 tipos diferentes de distrofias musculares, ocasionadas por diversas variantes patogénicas en por lo menos 40 genes. Por lo que la edad de inicio, las características clínicas, la progresión y el pronóstico varía dependiendo del tipo de gen involucrado. El gen CAPN3 (MIM: *114240) se localiza en el brazo largo del cromosoma 15 en la región 15q15.1. Este gen codifica un miembro específico del músculo de la familia de subunidades grandes de calpaína que se une específicamente a la titina. Las variantes patogénicas ubicadas en este gen están asociadas a distrofia muscular de cinturas tipo 2A, Distrofia muscular de cinturas, autosómica dominante, tipo 4 y Distrofia muscular de cinturas, autosómica recesiva, tipo 1.

REPORTE DE CASO

Se trata de paciente de sexo masculino de 22 años, que inicia su padecimiento a la edad de 8 años, presentando alteraciones en la motricidad con pérdida de la fuerza muscular y atrofia muscular progresiva de la cintura escapular. A la EF presenta cráneo plagiocéfalo con asimetría facial, a expensas de lado izquierdo, ptosis palpebral izquierda, nariz de base ancha, boca con labios delgados, pabellones auriculares de implantación baja, asimétricos, cuello cilíndrico, tórax asimétrico, tetelelia y pezones asimétricos, abdomen globoso, genitales masculinos, escoliosis, asimetría en omóplatos, extremidades superiores asimétricas, con pérdida de la fuerza muscular, manos con hipoplasia tenar e hipotenar, extremidades inferiores asimétricas con disminución de la fuerza muscular. Se solicita análisis de secuenciación masiva.

ASPECTOS BIOÉTICOS

Se cuenta con consentimiento informado.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Se reporta una variante patogénica en estado homocigoto del gen CAPN3 c.1373delC (p. Pro458fs), considerada como una calpainopatía que se puede presentar con un tipo de herencia autosómica dominante o autosómica recesiva. El tratamiento solo va dirigido para mantener la movilidad y disminuir las complicaciones.

Palabras clave: Distrofia muscular, calpaína, variante patogénica

REFERENCIAS

- Carter JC, Sheehan DW, Prochoroff A, Birnkrant DJ. Muscular Dystrophies. Clin Chest Med. 2018 Jun;39(2):377-389. doi: 10.1016/j.ccm.2018.01.004. PMID: 29779596.
- Domingos J, Sarkozy A, Scoto M, Muntoni F. Dystrophinopathies and Limb-Girdle Muscular Dystrophies. Neuropediatrics. 2017 Aug;48(4):262-272. doi: 10.1055/s-0037-1601860. Epub 2017 Apr 20. PMID: 28427100.
- Wang L, Zhang VW, Li S, Li H, Sun Y, Li J, Zhu Y, He R, Lin J, Zhang C. The clinical spectrum and genetic variability of limb-girdle muscular dystrophy in a cohort of Chinese patients. Orphanet J Rare Dis. 2018 Aug 14;13(1):133. doi: 10.1186/s13023-018-0859-6. PMID: 30107846; PMCID: PMC6092860.