



Universidad Nacional Mayor de San Marcos

Universidad del Perú. Decana de América

Facultad de Ciencias Biológicas

Unidad de Posgrado

**Análisis retrospectivo de las características clínicas y
moleculares de 40 pacientes con distrofia muscular de
Duchenne y de Becker en el Hospital Nacional
Guillermo Almenara Irigoyen, 1997 - 2007**

TESIS

Para optar el Grado Académico de Magíster en Genética

AUTOR

Hugo Hernán ABARCA BARRIGA

Lima, Perú

2016

RESUMEN

La distrofia muscular de Duchenne y de Becker (DMD y DMB) es una enfermedad hereditaria invalidante desde los primeros años de la vida, que se transmite ligada al cromosoma X (recesivo). El diagnóstico molecular de las deleciones del gen de la distrofina de los pacientes por PCR, mejora el entendimiento de la fisiopatología, tratamiento, y por supuesto un correcto asesoramiento genético. La DMD y DMB se caracteriza por una disminución progresiva de la fuerza muscular, que se inicia en la musculatura proximal de las extremidades.

Se recolectó la información clínica, análisis de laboratorio y estudios moleculares de 93 pacientes atendidos con la sospecha clínica de DMD y DMB desde enero de 1997 a marzo de 2007 en el Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen. Se extrajo las siguientes variables: edad, género, desarrollo psicomotor, edad de inicio, signo de Gowers, pseudohipertrofia de gemelos, marcha andaneante, deleciones del gen de la distrofina (18 exones estudiados), enzimas musculares, electromiografía, ecocardiograma,

El 19% del total, presentó deleción en uno o más exones de los estudiados. El 40% del total de pacientes tuvo el diagnóstico clínico de DMD y DMB, de los cuales en el 45% se encontró uno o más deleciones de los 18 exones estudiados del gen de la distrofina. Los pacientes con deleción en el gen de la distrofina, el 41,2% presentaron deleciones en la región proximal (exones 1-20), y el 58,8% en los exones centrales (exones 44-53). Las características clínicas más frecuentes son: pseudohipertrofia muscular (50%), camina de puntas (22,2%), signo de Gowers (44,4%), marcha anadeante (11,1%), discapacidad intelectual (11,1%), e hipotonía muscular (1%).

PALABRAS CLAVE: Distrofia muscular de Duchenne y de Becker, distrofina, exones, características clínicas, PCR.

ABSTRACT

Duchenne and Becker muscular dystrophy (DMD and BDM) are invalidating hereditary disease in the first decade of the life, these are transmitted X-linked recessive. Molecular detection of the patients's dystrophin gene, improves the understanding of the physiopathology, treatment, and a correct genetic counseling. DMD and DMB are characterized by a progressive decrease in the muscular strength, that begins in the proximal muscle of the extremities.

Clinical, laboratorial and molecular information were collect from 93 (ninety and three) patient who had clinical suspicion of DMD and DMB from January 1997 to March 2007. The variables used were: age, sex, psychomotor development, age of beginning, Gowers's sign, calf muscle pseudohypertrophy, weaks, dystrophin deletions (18 exons studied), enzymes, electromyography, and echocardiogram,

Nineteen percentage presented dystrophin deletion in one or more exons. 40% total of patients displayed the clinical diagnosis of DMD and DMB, of which 45% presented one or more deletions dystrophin gene. From patients with deletion in the dystrophin gene, 41,2% displayed deletions in the proximal region (exons 1-20), and 58,8% in exons central (exons 44-53). The more frequent clinical characteristics are: calf muscle pseudohypertrophy (50%), Gowers's sign (44,4%), waddling gait (11,1%), intellectual disability (11,1%), and hypotonia (1%).

KEY WORDS: Duchenne and Becker muscular dystrophy, dystrophin, exons, clinical characteristics, PCR.