

DETECCION DE MUTACIONES EN EL GEN DE LA DISTROFINA EN PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR TIPO DUCHENNE, ATENDIDOS EN EL INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRIA

César Alfonso Maldonado García
División Académica de Ciencias de la Salud
Universidad Juárez Autónoma de Tabasco.
Alessandra Carnevale.
Lorena Orozco
Gabriela Gutiérrez.
Laboratorio de Biología Molecular
Instituto Nacional de Pediatría.

RESUMEN

La distrofia muscular tipo Duchenne (DMD), es un desorden degenerativo del músculo esquelético. Este padecimiento es ocasionado por mutaciones en el gen de la distrofina (gen DMD), localizado en el brazo corto del cromosoma X (Xp21). El presente análisis es parte de un estudio que pretende determinar los puntos en el gen DMD con mayor frecuencia de mutación en niños mexicanos, así como también detectar a las portadoras de la mutación y de esta manera determinar la frecuencia de mutaciones "de novo" que ocurren en nuestra población. Esto además de permitir un diagnóstico temprano de las portadoras para dar un asesoramiento genético adecuado y sentar las bases para establecer una estrategia de diagnóstico prenatal.

Palabras clave: Gen, exón, mutación.

ABSTRACT

The Duchenne muscular dystrophy is a degenerative disorder of the skeletal muscle. The disease is a result of a mutation on the dystrophin gene (DMD gene), which is located on the short side of the X chromosome (Xp21). This work is one part of a study which wants to state which part of the DMD is most frequent to the mutation, it also wants to detect the possible carriers of this mutation, and with this information to establish the frequency of the "novo" mutation which affect our population. This study allows us to state an early diagnose in order to give an appropriate genetic advice to the carriers and it also help us to establish a program on prenatal diagnose.

Key words: Gene, exon, mutation.

INTRODUCCION

La distrofia muscular tipo Duchenne (DMD), es un desorden degenerativo del músculo esquelético, que se caracteriza por debilidad muscular progresiva, pseudohipertrofia de los gemelos y elevación de la creatin fosfoquinasa (CPK). La DMD se manifiesta alrededor de los

dos años de edad en forma progresiva y los pacientes pierden la deambulación antes de los doce años. La muerte por insuficiencia cardíaca o respiratoria sobreviene generalmente antes de los veinte años. La DMD es el padecimiento muscular hereditario más común en el hombre, se presenta con una incidencia de 1 por cada 3,500 varones nacidos vivos. Este pa-