

**Представяне на клиничен случай- семейство с  
CAPN3 свързана Пояс-крайник мускулна дистрофия  
с атипично протичане, дължаща се на неописана  
до сега мутация.**



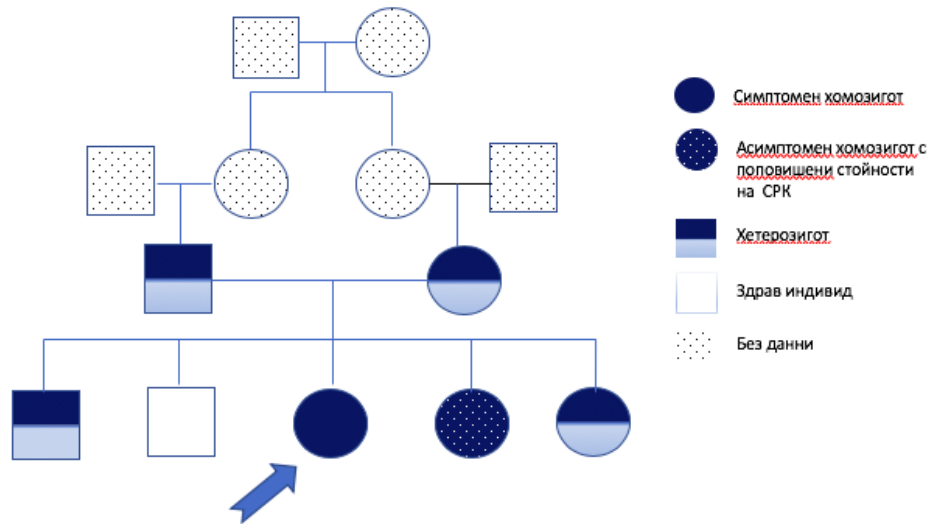
**А. Танева<sup>1,2</sup>, Т. Чамова<sup>1,2</sup>, А. Тодорова<sup>3,4</sup> Т. Тодоров<sup>4</sup>, М. Господинова<sup>6</sup>, Д. Златарева<sup>5</sup>, М.  
Крупев<sup>5</sup>, И. Търнев<sup>1,2,7</sup>**

1. Клиника по нервни болести, УМБАЛ „Александровска“, София
2. Катедра по Неврология, МУ София
3. Катедра Медицинска Химия и Биохимия, МУ София
4. Генетична Медико-Диагностична Лаборатория "Геника"
5. Клиника по образна диагностика, УМБАЛ "Александровска", София.
6. Клиника по кардиология, Медицински институт на МВР, София.
7. Департамент по когнитивна наука и психология, НБУ, София



**Въведение:** Калпаин 3 (CAPN3) свързаната Прогресивна мускулна дистрофия тип пояс-крайник (ПКМД) R1 (2A) е най-често срещаната форма от всички ПКМД в световен мащаб. Клиничното протичане обичайно е представено с първоначално засягане на проксималната мускулатура на долни крайници, флексорите и аддукторите на бедрата, флексори на коляното, с последващо ангажиране на дисталните мускули на долни крайници и аксиална мускулатура.

**Цел:** Описание на фенотипната изява на нова мутация в CAPN3 гена, асоциирана с атипично протичане с AP тип на унаследяване при членове на семейство от кръвнородствен брак.



Фиг 1. Родословие на индексното семейство.

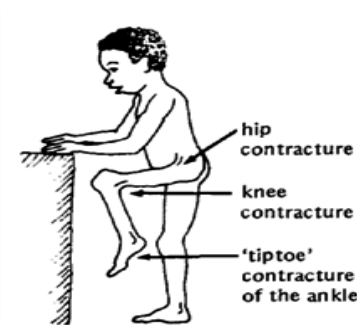
# X I X НАЦИОНАЛЕН КОНГРЕС ПО НЕВРОЛОГИЯ

С М Е Ж Д У Н А Р О Д Н О У Ч А С Т И Е



**Методи:** На симптоматичния пациент е проведено пълно екзомно секвениране. При останалите членове на семейството е проведено секвениране на екзон 11 на CAPN3 гена. Клинично изследване е осъществено при индексния пациент и нейната сестра. Изследвана е серумна кареатинфосфокиназа (КФК) на трима сибси. Функционално изследване на дишането (ФИД), ЕКГ и ехокардиография (ЕхоКГ) и Магнитно-резонансна томография (МРТ) на мускули на долни крайници са проведени на индексния пациент и при нейната асимптомна сестра.

**Резултати:** Двама от пациентите в изследваното семейство са хомозиготни по съответната мутация (p.Ile502TrpfsTer74 ), като единия е с изявена клинична картина с миопатен синдром с мускулна слабост за проксимални мускули на горни, проксимални и дистални на долни крайници, аксиална слабост, ригиден гръбнак, флексионни контрактури на лакътни и коленни стави, а другия е с асимптомно установени повишени стойности на СРК в серум. Четирима от семейството са хомозиготи по съответната мутация без клинични прояви.



От МРТ на мускули се наблюдава изразена разлика в образите на двамата изследвани пациенти. При индексния пациент се установява се тежко ангажиране на мускулите на тазовия пояс с атрофия и фиброзно-мастна дегенерация на мускулната тъкан. При бедрената мускулатура се наблюдава засягане по-изразено на задната група мускули, както и vastus intermedius. При асимптомната сестра мускулите са съхранени по обем и структура в момента на изследването.

Фиг.1. МРТ на мускули на долни крайници на индексния пациент

Фиг. 2. МРТ на мускули на долни крайници на асимптомната сестра



**Заключение:** Провеждането на пълно екзомно секвениране (WES) е методът, подходящ за поставяне на генетична диагноза при атипично протичащи невро-мускулни заболявания и подпомага разширяването на фенотипния и генотипния им спектър.