

DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI TIPO 2A E LE CALPAINOPATIE

Che cosa è la calpaina?

La distrofia dei cingoli tipo 2A, la più frequente forma di distrofia dei cingoli, è dovuta a mutazione nel gene CAPN3 presente sul cromosoma 15 e codificante per la calpaina3. Questa proteina è un enzima in grado di tagliare altre proteine (detta “proteasi”). Il suo ruolo nel muscolo non è ancora ben definito, si pensa possa essere importante per la regolazione della struttura del citoscheletro, per l’apoptosi (morte cellulare programmata) e per il rimodellamento del sarcomero.

Clinica

L’esordio dei sintomi è variabile dai 2 ai 45 anni, in genere nella seconda decade, con interessamento del cingolo pelvico, scapolare e della muscolatura addominale. Il paziente inizia a manifestare una debolezza muscolare con difficoltà a camminare e a salire le scale. A questo si aggiunge una debolezza alle braccia e la presenza di scapola alata. Anche i muscoli retti addominali sono spesso colpiti configurando un quadro di lassità addominale.

Si possono associare contratture soprattutto alla caviglia (retrazioni del tendine di Achille) mentre il cuore non viene coinvolto dalla malattia.

L’evoluzione della malattia è in genere lenta.

Diagnosi

Nell’ambito degli esami diagnostici grande importanza riveste la biopsia di muscolo che mostra la presenza di una degenerazione del tessuto muscolare (fibre che stanno morendo, altre che rigenerano, aumento del tessuto connettivo). E’ importante cercare di dosare la calpaina dato che la sua assenza o riduzione è responsabile della distrofia dei cingoli di tipo 2A. Il riscontro di una quantità normale di calpaina non esclude tuttavia la diagnosi in quanto la proteina può essere presente ma non funzionare correttamente. L’analisi genetica risulta essere l’esame definitivo per confermare la diagnosi.