

¿QUÉ DEBO HACER PARA PARTICIPAR EN EL ESTUDIO?

En este estudio sólo podrán participar los mayores de 18 años (o menores de 18 años con síntomas que sugieran la enfermedad previo consentimiento de sus padres o tutores legales).

Si usted quiere en participar en este estudio...

1. Solicite una cita poniéndose en contacto con:

Dra. Carmen Navarro (o miembros del Grupo de Investigación en Neurociencias)

Servicio de Anatomía Patológica

Hospital Meixoeiro (Planta -1)

C. H. U. de Vigo

36200 Vigo (Pontevedra)

986 81 11 11 - Ext. 11 661

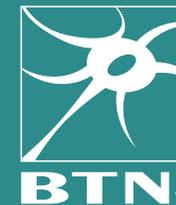
btnvigo@gmail.com

2. En el día y hora señalados, acuda al Servicio de Anatomía Patológica del Hospital Meixoeiro (Planta -1) para realizar una breve entrevista y la extracción de sangre. No es necesario que esté en ayunas.

3. El personal del Hospital se pondrá en contacto con usted cuando se disponga de los resultados del estudio.



BANCO DE TEJIDOS NEUROLÓGICOS DE VIGO



BANCO DE TEJIDOS NEUROLÓGICOS DE VIGO

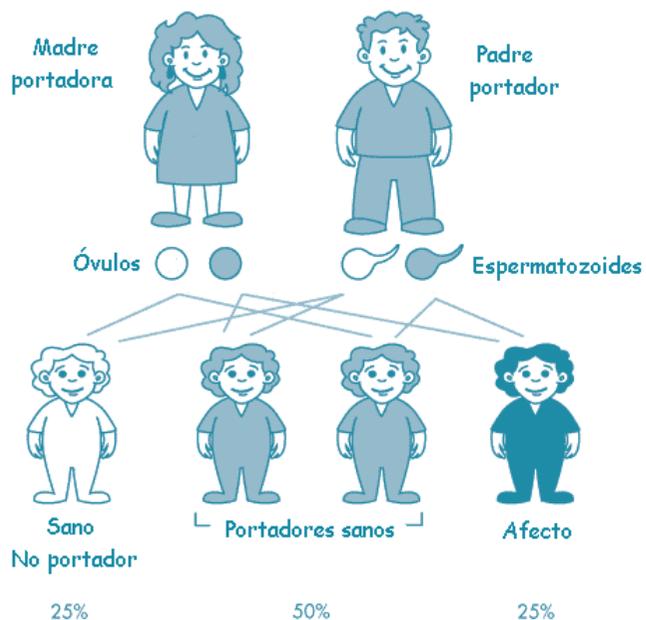
DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS TIPO 2C



¿QUÉ SON LA DISTROFIAS MUSCULARES DE CINTURAS?

Son enfermedades musculares de origen genético que se transmiten de modo autosómico recesivo o dominante. Están presentes en varios grupos de población en el mundo.

La distrofia muscular de cinturas tipo 2C o gamma-sarcoglicanopatía, de herencia autosómica recesiva (necesitan recibir la mutación de los dos padres) es particularmente común en la cuenca mediterránea y en las poblaciones gitanas que viven en Europa.



¿CÓMO SE MANIFIESTA?

La LGMD2C se manifiesta por una debilidad motora y progresiva de los músculos de las cinturas pelviana y escapular (caderas y hombros). Frecuentemente, se observa una hipertrofia de las pantorrillas (tienen una apariencia muy musculosa) y macroglosia (lengua más grande de lo normal). Al levantarse del suelo, los pacientes tienen tendencia a separar los muslos y apoyarse en las rodillas.

En las formas más graves los primeros signos aparecen a partir de los 3 ó 5 años. En las más moderadas lo hacen entre los 10 y los 40 años.

¿CÓMO EVOLUCIONAN?

Las sarcoglicanopatías evolucionan de forma variable, incluso en afectados de una misma familia. En las formas más graves, los pacientes pierden la capacidad de marcha antes de los 20 años y su esperanza de vida se reduce. En las formas más moderadas, la esperanza de vida no se reduce y los pacientes no pierden la capacidad de marcha.

¿CÓMO SE REALIZA EL DIAGNÓSTICO?

Conocer el modo de transmisión es un elemento esencial del diagnóstico.

El examen clínico debe complementarse con pruebas (análisis de sangre, escáner o resonancia magnética muscular, electromiograma, biopsia muscular) destinadas a precisar la afectación de los músculos y su topografía, y a menudo su origen genético.

¿QUÉ SE PUEDE HACER?

Se recomienda un control anual para realizar una valoración muscular, ortopédica, cardíaca y respiratoria.

El tratamiento ortopédico permite que la progresión de la enfermedad sea más lenta al mantener la flexibilidad de las articulaciones más tiempo. Las ayudas técnicas pueden compensar la pérdida de algunas capacidades motrices. La silla de ruedas permite recuperar la autonomía de desplazamiento.

¿QUÉ SE HACE EN EL COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO DE VIGO?

El Grupo de Investigación en Neurociencias del C. H. U. de Vigo trabaja desde hace años en el estudio de las enfermedades neuromusculares, con resultados muy valiosos en el campo del diagnóstico, de la genética y de las posibilidades terapéuticas.

En la actualidad, está centrando su trabajo en la prevención de la enfermedad, a través de un proyecto financiado por el Instituto de Salud Carlos III (PI 07/90043)

Título: DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS TIPO 2C Y NEUROPATÍA HEREDITARIA SENSITIVO-MOTORA TIPO LOM. ESTUDIO EN LA POBLACIÓN GITANA DE GALICIA.

El objetivo de este estudio es conocer la distribución geográfica y la prevalencia de estas enfermedades en la población gitana gallega (número de enfermos y de portadores). Para ello, se extraerá una muestra de sangre sobre la que se realizarán los estudios de las mutaciones.

¿QUÉ BENEFICIOS TIENE PARA MÍ PARTICIPAR EN ESTE ESTUDIO?

La participación en el estudio permitirá conocer su condición de portador o no de la enfermedad y, en consecuencia, la posibilidad de transmitirla a sus hijos. Si se confirma que usted es portador, podrá solicitar consejo genético (el médico le dirá qué probabilidad tiene de tener un hijo afecto) y diagnóstico prenatal. De esta forma, podrá evitar la aparición de nuevos casos.

Además, su participación en el estudio tendrá un gran valor para el avance de la investigación médica en enfermedades neuromusculares en la población en general y especialmente, en la población gitana.

