

# Distrofie muscolari dei cingoli

## Limb girdle muscular dystrophies

C. Orsini, P. D'Ambrosio, L. Politano

Cardiomiologia e Genetica Medica, Dipartimento di Medicina Sperimentale, Università della Campania Luigi Vanvitelli

### Riassunto

Le LGMD – dall'inglese *Limb Girdle Muscular Dystrophies* – comprendono un gruppo di miopatie genetiche che si manifestano con debolezza progressiva cronica dei muscoli del bacino e del cingolo superiore scapolo-omerale. Il decorso clinico e l'espressività possono variare da forme gravi, a rapida insorgenza e progressione, a forme molto lievi che consentono alle persone affette di avere una durata della vita e livelli di attività abbastanza normali. La trasmissione ereditaria può essere autosomica dominante (LGMD1) o autosomica recessiva (LGMD2). La prevalenza varia nelle diverse regioni del mondo; in alcuni gruppi etnici è stato documentato un *effetto fondatore* e la conoscenza di ciò può facilitare la diagnosi. L'approccio clinico alle LGMD utilizza l'età di esordio, la trasmissione genetica e gli schemi clinici di debolezza muscolare. Le caratteristiche cliniche che aiutano a differenziare i vari sottotipi includono: predominanza della debolezza ai muscoli del cingolo superiore, coinvolgimento dei muscoli respiratori, debolezza distale, debolezza dell'adduttore dell'anca, ipertrofia del polpaccio, retrazioni e coinvolgimento cardiaco. Quasi la metà dei pazienti con LGMD presenta tali caratteristiche. Indagini quali la creatinichinasi del siero, gli studi genetici e la biopsia muscolare possono completare l'esame clinico.

**Parole chiave:** Distrofie muscolari dei cingoli, LGMD, Distrofie muscolari dei cingoli autosomiche dominanti, Distrofie muscolari dei cingoli autosomiche recessive

### Summary

*The LGMDs comprise a group of genetic myopathies that manifest as chronic progressive weakness of hip and shoulder girdles. The clinical course and the expressivity may be variable, ranging from severe forms with rapid onset and progression to very mild forms allowing affected people to have fairly normal life spans and activity levels. Their inheritance is either autosomal dominant (LGMD1) or autosomal recessive (LGMD2). Their prevalence varies in different regions of the world; certain ethnic groups have documented founder mutations and this knowledge can facilitate the diagnosis. The clinical approach to LGMDs uses the age at onset, genetic transmission and clinical patterns of muscular weakness. Clinical features that help to differentiate the various subtypes include: predominant upper girdle weakness, disproportionate respiratory muscle involvement, distal weakness, hip adductor weakness, 'biceps lump' and 'diamond on quadriceps' sign, calf hypertrophy, contractures and cardiac involvement. Almost half of patients with LGMD have such clinical clues. Investigations such as serum creatinekinase, genetic studies and muscle biopsy can complement the clinical examination.*

**Key words:** Limb-girdle muscular dystrophies, LGMD, Autosomal dominant LGMD, Autosomal recessive LGMD