



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA

Centro Regionale Specializzato per  
l'EPIDEMIOLOGIA E PREVENZIONE DELLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

8 Ottobre, 2001

Analisi molecolare del gene per l' $\beta$ -sarcoglicano effettuata su cDNA estratto da muscolo scheletrico e DNA estratto da muscolo scheletrico del Sig. RENATO CORRADUZZA.

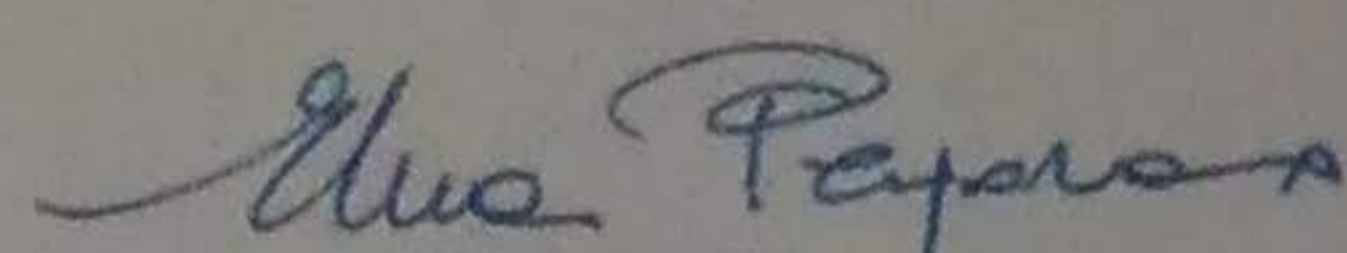
Le distrofie muscolari dei cingoli (LGMD) sono malattie neuromuscolari geneticamente trasmesse. Varie forme di LGMD sono dovute a mutazioni di geni diversi.

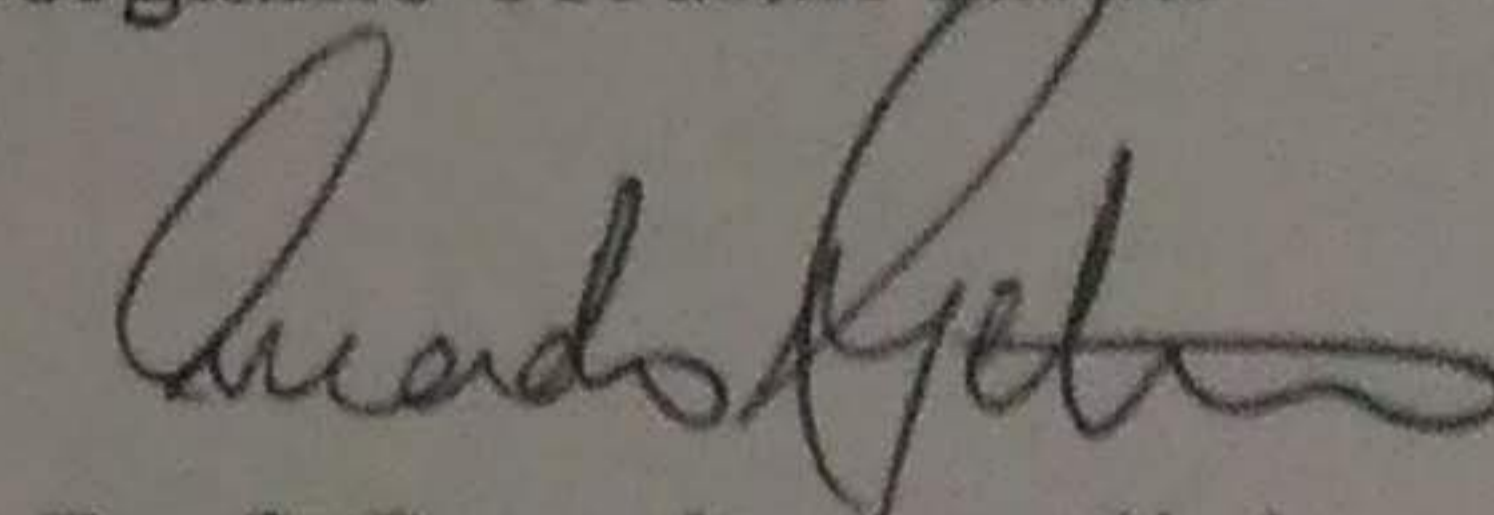
Una forma autosomica recessiva, LGMD2E, mappata sul braccio corto del cromosoma 4 (4q12) e' dovuta a mutazioni nel gene per il  $\beta$ -sarcoglicano. Per verificare se la distrofia muscolare da cui risulta affetto il Sig. Corraduzza e' dovuta a mutazioni per questo gene, abbiamo sottoposto ad analisi con metodica SSCP e sequenza diretta il cDNA del  $\beta$ -sarcoglicano del paziente.

Risultati: L'analisi molecolare del cDNA del  $\beta$ -sarcoglicano ha evidenziato una duplicazione, out-of-frame, di 32 paia di basi nell'esone 1, in omozigosi nel paziente. Tale mutazione e' stata confermata con amplificazione diretta su DNA genomico

**Conclusioni:** Questi risultati dimostrano che il Sig. Renato Corraduzza e' affetto da LGMD2E (distrofia muscolare dei cingoli a carattere recessivo).

Restando a disposizione per ogni eventuale chiarimento, porgiamo cordiali saluti

  
Dr.ssa Elena Pegoraro

  
Prof. Corrado Angelini