



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

242/3211 - UN CASO FAMILIAR

J. Rosselló Galmés^a, M. Barona Valladolid^a, M. Moreno Montoro^b, J. Cantarero Duron^a, M. Borrego Sevillano^a y J. Franco Lorente^c

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Canal Salat. Menorca. Baleares. ^bMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Verge del Toro. Menorca. Baleares. ^cMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Unidad Básica Es Castell. Mahón. Baleares.

Resumen

Descripción del caso: Paciente trasladada de 47 años sin antecedentes de interés acude a la consulta por primera vez acompañada por su madre y hermana por un "bulto" en trapecio derecho y dificultad progresiva en cintura escapular progresiva desde hace 4 años que le impide realizar su trabajo como jardinera correctamente.

Exploración y pruebas complementarias: A la exploración se observa una escápula alada bilateral asimétrica con afectación de serrato anterior con atrofia casi total de pectorales y paresia 4-5 de deltoides. Presenta dificultad para la elevación de ambas extremidades superiores llegando a unos 100° y teniendo que realizar posteriormente un movimiento de abducción para continuar la elevación. También presenta sonrisa invertida. Solicitamos analítica con CK, estudio cardiológico, EMG y remitimos a Neurología donde se le solicita estudio molecular.

Juicio clínico: Distrofia facioescapulohumeral o enfermedad de Landouzy-Déjerine.

Diagnóstico diferencial: Con otras distrofias musculares, las principales la distrofia escapulooperoneal y la distrofia muscular espinal escapulooperoneal que diferenciaremos por su afectación facial.

Comentario final: La paciente consultaba con su madre, que sufría de la misma patología con sintomatología menos marcada y con su hermana, a la cual también realizaremos estudio ya que al tratarse de una enfermedad autosómica dominante y desear descendencia tiene probabilidades altas de transmisión.

Bibliografía

1. Mjellem N, Sommerfelt K, Krossnes BK, Roberts F, Krohn J, Tranheim RS, Haggerty ID. Severe facioscapulohumeral muscular dystrophy presenting with Coats' disease and mental retardation. *Neuromuscul Disord.* 2006;16:559-63.
2. Caress JB. Facioscapulohumeral muscular dystrophy can be a cause of isolated childhood cognitive dysfunction. *J Child Neurol.* 2006;21:252-3.

Palabras clave: Distrofia muscular facioescapulohumeral.
1138-3593 / © 2017 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.