



# Neurology perspectives



## 19574 - Afectación axial en Distrofia Facio-escapulohumeral

Martínez Fernández, E.; Sánchez Fernández, F.; Guardado Santervás, P.

Servicio de Neurología. Hospital Virgen Macarena.

### Resumen

**Objetivos:** Describir varios pacientes con distrofia facio-escapulo-humeral con *drop head* y/o *bent spine* o hiperlordosis.

**Material y métodos:** Valorar los pacientes con alteración axial de la marcha del grupo de pacientes con distrofia facio-escapulo-humeral.

**Resultados:** Describimos cuatro pacientes con distrofia Facio-escapulo-humeral en los que la afectación fundamental era de la musculatura paravertebral, lo que los hacía caminar con la cabeza caída o la columna flexionada. De ellos en dos se manifestaba como *bent spine* y en otros dos como *drop head*. En uno de los casos la afectación axial fue la forma de inicio de la enfermedad. Por otro lado, describimos dos pacientes con hiperlordosis, marcha Pompe-like por debilidad glútea y de musculatura posterior de muslos. En uno de los casos la afectación axial era mixta. Las resonancias de columna mostraron en los casos con *bent spine/drop head* degeneración grasa grave en musculatura paravertebral, mientras que en todos los pacientes se detectó degeneración grasa en grupo posterior de muslos.

**Conclusión:** Se debe contemplar la posibilidad de una distrofia facio-escápulo-humeral en el diagnóstico diferencial de un paciente con *drop head/bent spine* incluso en aquellos casos en los que no haya afectación clínica a otro nivel. La resonancia muscular de columna con cortes axiales es importante para valorar la afectación de musculatura paravertebral lo que orientaría a un origen miopático del trastorno. La degeneración grasa en musculatura posterior de muslos es característica de la distrofia facio-escápulo-humeral, siendo por lo tanto útil su valoración en los pacientes con miopatía axial de origen no filiado.