



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 160/2394 - NO ES UN SIMPLE DOLOR DE HOMBRO: DISTROFIA FACIO-ESCAPULO-HUMERAL

N. Pérez Iglesias<sup>a</sup>, F.J. Barba Tamargo<sup>b</sup>, L. Calvo Apraiz<sup>c</sup> y Á. Martínez Álvarez<sup>d</sup>,

<sup>a</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año de Medicina física y Rehabilitación. Hospital Universitario Donostia. Guipúzcoa.

<sup>b</sup>Médico Especialista en Cirugía Torácica. <sup>c</sup>Médico Interno Residente de 1<sup>er</sup> año de Radiodiagnóstico. Hospital Universitario Donostia. Guipúzcoa. <sup>d</sup>Médico Residente de 4<sup>o</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud El Llano. Área V. Gijón. Asturias.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 37 años, sin antecedentes personales de interés. Desde hace 4 años aqueja dolor cervical y periescapular izquierdo irradiado hacia el miembro superior ipsilateral de características mecánicas, que motiva múltiples consultas en atención primaria. No otra clínica asociada. El inicio del cuadro coincide con período de lactancia por lo que la paciente relaciona como posible desencadenante el sostener a su bebe en brazos durante mucho tiempo.

**Exploración y pruebas complementarias:** A la exploración se objetiva una discreta desviación de la sonrisa hacia la derecha y debilidad facial (no puede silbar). Se palpa importante contractura de la musculatura laterocervical izquierda, con movilidad de la columna cervical conservada. En la inspección del hombro, llama la atención la presencia de hipertrofia de la musculatura de la cintura escapular, fundamentalmente de la porción superior del trapecio, y una marcada amiotrofia del musculo supraespinoso izqdo. Así mismo muestra una moderada asimetría y antepulsión de ambos hombros, con limitación para la abducción, fuerza y sensibilidad conservada. al explorar los músculos serratos se objetiva la existencia de una escapula alada izquierda. Se solicita analítica completa que resulta normal, salvo por la presencia de una creatina-quinasa de 211 U/L, y un estudio de RMN anodino. En el examen electromiográfico se muestran hallazgos sutiles que sugieren miopatía, por lo que se completa el estudio con pruebas genéticas moleculares que exhiben un resultado positivo para la distrofia muscular facio-escapulo-humeral tipo 2.

**Juicio clínico:** Distrofia muscular facio-escapulo-humeral tipo 2.

**Diagnóstico diferencial:** Cervico-braquialgia, sd. de Parsonage-Turner, patología de la articulación gleno-humeral, parálisis del músculo trapecio o del serrato mayor.

**Comentario final:** La distrofia facio-escápulo-humeral es una miopatía autosómica dominante, secundaria a un defecto genético en el brazo largo del cromosoma 4, con una prevalencia en la población en torno a 1:20.000 habitantes. Existen dos tipos de FSHD, tipo 1 y tipo 2 en base al defecto genético subyacente. Suele presentarse en la segunda o tercera década de la vida, con debilidad asimétrica en la musculatura facial que se manifiesta por la dificultad para cerrar los ojos, arrugar la frente o dificultad para silbar; y de la cintura escapular con escápula alada. La

enfermedad progresa lentamente, pudiendo afectar a la musculatura abdominal, los músculos dorsi-flexores del pie con caída del mismo y cintura pélvica con hiperlordosis lumbar. No limita la esperanza de vida, pero es causa de importante morbilidad y limitación funcional. Cerca del 20% de los pacientes requieren el uso de sillas de ruedas. El diagnóstico de sospecha es clínico y electromiográfico (hallazgos miopáticos), y se confirma genéticamente. No existe un tratamiento farmacológico para la FSHD, siendo sumamente importante el manejo rehabilitador. Aunque el diagnóstico de la FSHD es genético-molecular, este tipo de patologías nos hace recordar la importancia de llevar a cabo una adecuada exploración física en el ámbito de atención primaria.

## **BIBLIOGRAFÍA**

1. Conrrado B, Ciardi G. Facioscapulohumeral dystrophy and physiotherapy: a literary review. *J Phys Ther Sci.* 2015;27:2381-5.
2. Statland J, Tawil R. Facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurol Clin.* 2014;32:721-8.