



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 242/3211 - UN CASO FAMILIAR

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

<sup>a</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Canal Salat. Menorca. Baleares. <sup>b</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Verge del Toro. Menorca. Baleares. <sup>c</sup>Médico 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.