



# Medicina de Familia. SEMERGEN

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



## 347/3681 - IMPOSIBLE SOPLAR

D. Trondina<sup>a</sup>, Á. López Llerena<sup>b</sup>, F. Pérez Durán<sup>c</sup> y M. Sojo Elías<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Consultorio Alpedrete. Hospital Universitario Puerta de Hierro. Madrid. <sup>b</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Hoyo Manzanares. Madrid. <sup>c</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Villanueva del Pardillo. Madrid. <sup>d</sup>Médico Residente de 3º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Galapagar. Hospital El Escorial. Madrid.

## Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 17 años sin antecedentes médicos de interés. Acude en varias ocasiones a consulta por debilidad muscular en dorsi-flexores de ambas piernas y dificultad para la flexión y abducción completa de ambos brazos de predominio derecho. Tratada con analgésicos y fisioterapia con escasa mejoría. Refiere además sequedad ocular y dificultad para soplar/inflar globos. No realiza ejercicio habitualmente. No disnea. No traumatismo previo. No tratamiento habitual. No hábitos tóxicos. Adoptada, no se recogen antecedentes familiares.

**Exploración y pruebas complementarias:** En la exploración destaca cierta inexpresividad facial. Balance muscular: 3/5 proximal y 3/5 distal en brazos, 3/5 proximal derecho, 4/5 proximal izquierdo y 3/5 distal en ambas piernas. Escápulas aladas. Hiperlordosis lumbar. Sensibilidad conservada. ROT disminuidos. Signo de Beever positivo. Se realiza analítica con CPK ligeramente elevada. ECG: normal. Se remite a consulta de Neurología, ampliándose el estudio con electromiograma (EMG) y biopsia muscular. Se realiza estudio genético (gen D4Z4 región 4q35), estableciéndose el diagnóstico definitivo. No hay tratamientos modificadores de la enfermedad disponibles. Actualmente realiza fisioterapia y seguimiento por Neurología, Neumología y ORL.

**Orientación diagnóstica:** Distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH).

**Diagnóstico diferencial:** Otras distrofias musculares. Miopatías. Enfermedades de la neurona motora. Neuropatías. Rabdomiolisis. Alteraciones metabólicas/endocrinas. Infecciones. Uso de medicamentos.

**Comentario final:** La FSH es una distrofia muscular progresiva con herencia autosómica dominante frecuente. El diagnóstico se basa en la clínica y pruebas complementarias (EMG, biopsia). Sospecharemos esta patología en pacientes que presentan debilidad muscular progresiva asimétrica y atrofia que afecta principalmente a los músculos faciales, la cintura escapular, glúteos, abdominales y dorsi-flexores de las piernas, especialmente si hay antecedentes familiares. La debilidad muscular y mialgias son un motivo de consulta frecuente en Atención Primaria. Si bien muchas causas son benignas y autolimitadas, debemos tener presente que pueden ser también la manifestación de trastornos asociados con una morbilidad significativa. Así, debemos realizar una

adecuada valoración, procurar un adecuado seguimiento y un tratamiento adaptado a las repercusiones de la afectación muscular, para mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

### **Bibliografía**

1. Darras B, Facioscapulohumeral muscular dystrophy. UpToDate, 2018.
2. Distrofia muscular Facio-escapulo-humeral. Principales enfermedades neuromusculares. ASEM. 2015.

**Palabras clave:** Distrofia muscular facioescapulohumeral. Debilidad muscular.