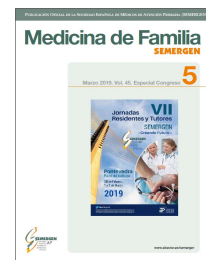




# Medicina de Familia. SEMERGEN

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



## 413/100 - DISTROFIA FASCIOESCAPULOHUMERAL

E. Espinosa de los Monteros Márquez<sup>1</sup>, D. Lebrero Villar<sup>2</sup>, P. Mendivil López<sup>1</sup>, M. Monge Bronchalo<sup>1</sup>, C. Rodríguez Piedracoba<sup>3</sup>, M. Mestre de Juan<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Los Alperchines. San Fernando I. Madrid. <sup>2</sup>Enfermero. Centro de Salud Los Alperchines. San Fernando I. Madrid. <sup>3</sup>Médico Residente en Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Los Alperchines. San Fernando I. Madrid. <sup>4</sup>Médico Adjunto. Centro de Salud Los Alperchines. San Fernando I. Madrid.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 52 años, con antecedentes de tía paterna con distrofia muscular, hijo de su tía también con distrofia muscular. Resto de la familia sin datos de enfermedad muscular. Consultó porque a lo largo de la tercera década de su vida y tras haber llevado una vida normal sin limitaciones físicas, comenzó a notar dificultad para elevar el brazo derecho sobre la horizontal, así como dolores recurrentes en región dorsal y lumbar. Posteriormente, de forma insidiosa y progresiva, presentaba debilidad muscular de predominio distal en ambos miembros inferiores con dificultad para caminar y frecuentes tropiezos. No debilidad en las manos ni en región proximal de las piernas. No otros síntomas de interés.

**Exploración y pruebas complementarias:** Debilidad bifacial asimétrica intensa con afectación predominante de la musculatura orbicular de los labios. Lengua normal. Sistema motor con escápula alada bilateral asimétrica, con mayor afectación en escápula derecha. No elevaba los brazos por encima de la horizontal. Fuerza en brazos 5/5. Protrusión abdominal con debilidad en la flexión del tronco y signo de Beevor positivo. Fuerza en cintura pélvica normal con debilidad en dorsiflexores de pies y dedos 0/5. Peroneos 3/5. Tibiales posteriores 5/5. Cuádriceps 5/5. Isquiotibiales 2/5. Marcha con estepaje bilateral. No conseguía ponerse de puntillas. Caminaba con un apoyo. Se realizó estudio genético ante la sospecha de distrofia fascioescapulohumeral (FSHD), que fue positivo para la FSHD tipo 2.

**Juicio clínico:** FSHD tipo 2.

**Diagnóstico diferencial:** Distrofia muscular de Duchenne, distrofia miotónica.

**Comentario final:** La FSHD se caracteriza por debilidad muscular progresiva con afectación focal de los músculos de la cara, hombros y extremidades. Es la tercera enfermedad muscular hereditaria más común. Tiene herencia autosómica dominante con penetrancia casi completa (> 95%) después de los 20 años de edad, y en algunos casos (5%), los portadores permanecen asintomáticos.

### Bibliografía

Lemmers RJ, Tawil R, Petek LM, et al. Digenic inheritance of an SMCHD1 mutation and an FSHD-permissive D4Z4 allele causes facioscapulohumeral muscular dystrophy type 2. *Nat Genet.* 2012;44(12):1370-4.

Flanigan KM, Coffeen CM, Sexton L, Stauffer D, Brunner S, Leppert MF. Genetic characterization of a large, historically significant Utah kindred with facioscapulohumeral dystrophy. *Neuromuscular disorders: NMD.* 2001;11(6-7):525-9.

**Palabras clave:** Distrofia muscular. FSHD.