



Neurology perspectives



21305 - DIAGNÓSTICO SIMULTÁNEO DE DISTROFIA FACIOESCAPULOHUMERAL Y MIASTENIA GRAVIS, UN RETO DIAGNÓSTICO

Sánchez Cruz, A.¹; Simarro Díaz, A.¹; Silla Serrano, R.¹; Toledo Samper, I.²; Navarré Gimeno, A.¹; García Escrig, M.¹; Peset Mancebo, V.¹; Aguilera Linares, C.¹

¹Servicio de Neurología, Hospital de Sagunto; ²Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario y Politécnico La Fe.

Resumen

Objetivos: Presentación de un caso con diagnóstico de MG (*miastenia gravis*) y FSHMD (*facioscapulohumeral muscular dystrophy*).

Material y métodos: Varón de 74 años de edad con antecedentes de hipertensión que presenta cuadro agudo de disfagia y disartria. En anamnesis dirigida refiere torpeza en extremidades desde siempre relacionadas con problemas de columna vertebral. La exploración muestra disartria y voz nasal, con fatigabilidad y debilidad facial periférica bilateral, paresia en músculos flexores del cuello y en cintura escapular y pélvica, sin fatigabilidad con atrofia simétrica y marcha con rasgos miopáticos.

Resultados: En los estudios analíticos destacar CPK 246 U/L y anticuerpos antirreceptor de acetilcolina (AChR) positivos. Estimulación repetitiva en orbicular y ABDV con caída de la amplitud un 25% y EMG normal. RM cerebral y TAC torácico normales. Test de edrofonio no concluyente. Con la sospecha de MG bulbar se instaura tratamiento específico presentando mejoría progresiva hasta la resolución completa. Ante la presencia de datos sugestivos de miopatía en la exploración, se solicita estudio genético de FSHMD confirmando el diagnóstico.

Conclusión: La coexistencia de FSHMD y MG es infrecuente, con pocos casos reportados en la literatura. Existen casos de AChR en otras miopatías genéticas. El proceso que conlleva a MG en una FSHMD es desconocido. Se sugiere la posibilidad de un mecanismo inmune en FSHMD, la degeneración muscular actuaría como *trigger* para la producción de AChR y manifestar una MG en sujetos predispuestos a enfermedades autoinmunes. Importante incluir la MG en el diagnóstico diferencial cuando aparecen síntomas inusuales en la FSHMD.