



21378 - NUEVO DOBLE FENOTIPO: DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL Y ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA FAMILIAR

Oliva Martín, M.¹; de León Hernández, J.¹; Henao Ramírez, M.¹; Castelló López, M.¹; Ríos Cejas, M.¹; Florido Capilla, M.¹; Rodríguez Martín, S.¹; Méndez Hernández, L.²; Sánchez, R.²; Martínez Bugallo, F.³; Prieto Morín, C.³; Alonso Pérez, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Nuestra Señora de Candelaria; ²Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Nuestra Señora de Candelaria; ³Servicio de Neurogenética. Hospital Nuestra Señora de Candelaria.

Resumen

Objetivos: La distrofia muscular facioescapulohumeral (FSHD) y la esclerosis lateral amiotrófica familiar (fALS), asociada a mutaciones en el gen SOD1, son enfermedades neuromusculares con herencia autosómica dominante. Se describe una familia con diagnósticos genéticamente confirmados de superposición de estas dos entidades.

Material y métodos: Se describen las características clínicas, genéticas y de progresión de un probando con FSHD y fALS asociada a mutaciones en SOD1.

Resultados: La probando es una mujer de 74 años remitida a nuestra unidad por debilidad muscular. Entre los antecedentes familiares, destaca un hermano fallecido de ALS y otro con FSHD. La paciente presentaba una debilidad facial, así como proximal asimétrica de miembros superiores, y una escápula alada, característicos de la FSHD, que se confirmó en el estudio genético. Prosiguió con deterioro cognitivo de perfil frontotemporal y una afasia logopénica primaria progresiva. Se produjo una rápida progresión de la debilidad muscular junto con evidencias de afectación de primera motoneurona. Se realizó un ENG/EMG que mostró una actividad de denervación aguda generalizada que cumplía los criterios de Awaji para enfermedad de segunda motoneurona. Se realizó el estudio genético de la fALS, que confirmó la mutación c.268G>A, p.(Ala90Thr) en heterocigosis en el gen SOD1.

Conclusión: Describimos el caso de una paciente en la que coexisten FSHD y fALS asociada a mutaciones en SOD1. La rápida progresión atípica en la paciente con FSHD, la DFT asociada, el estudio ENG/EMG y los antecedentes familiares se volvieron relevantes en la evaluación del caso. El asesoramiento correcto es fundamental, máxime hoy día, con el auge de nuevas terapias.