



# Neurology perspectives



## 22111 - CUANDO EL ROSTRO HABLA: A PROPÓSITO DE UN CASO SOBRE EL SÍNDROME DE FOSMN

Cienfuegos Fernández, A.; Ruiz de Arcos, M.; Pinedo Córdoba, J.; Redondo López, M.; Rodríguez-Piñero Moreno, L.; Murillo Espejo, E.

Servicio de Neurología. Hospital Nuestra Señora de Valme.

### Resumen

**Objetivos:** Presentar un caso de síndrome de FOSMN (*Facial Onset Sensory and Motor Neuronopathy*), una entidad neurológica excepcionalmente rara, con unos 100 casos descritos a nivel mundial. Debido a su baja prevalencia, su presentación clínica y criterios diagnósticos continúan a día de hoy en discusión. Este caso ejemplifica su evolución progresiva y la dificultad diagnóstica que plantea.

**Material y métodos:** Varón de 78 años, sin antecedentes relevantes, que inicia con parestesias en el párpado inferior derecho, que progresa a región malar y ala nasal ipsilateral, extendiéndose 2 años después a zona mandibular derecha impidiéndole la masticación. Pocos meses después comienza con disfagia, pérdida de peso, disartria, debilidad y parestesias en brazo derecho. No presenta afectación en miembros inferiores ni otra sintomatología.

**Resultados:** Analítica normal. Estudio de anticuerpos onconeuronales, anti-GAD y antisuperficie neuronal negativo. LCR sin alteraciones. RMN craneocervical con microangiopatía isquémica crónica leve. EMG con actividad espontánea (fasciculaciones en bíceps bilateral y PID izquierdo, ondas positivas en frontal derecho) y patrón de reclutamiento neurógeno en bíceps bilateral, PID (primer interóseo dorsal) bilateral y *frontalis*. *Blink reflex* patológico. Estudio genético para enfermedad de Kennedy negativo.

**Conclusión:** El síndrome de FOSMN plantea un desafío diagnóstico por su forma de presentación insidiosa. Aunque se han descrito hallazgos frecuentes, como la progresión craneocaudal o el *blink reflex* patológico, aún no existen unos criterios diagnósticos establecidos, lo que obliga a realizar un abordaje diagnóstico por exclusión de otras etiologías. Por tanto, reconocer precozmente sus características puede facilitar una orientación clínica más rápida.