



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

347/3500 - ¿SÓLO UNA CONTRACTURA CERVICAL?

M. Rodríguez Piñera^a, M. Martín Navarro^b, F. Mendoza Carro^c y A. Muriel Serrano^d

^aMédico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Medina del Campo. Área Valladolid Este. Valladolid. ^bMédico Residente de 1º año Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Campo Urbano. Valladolid. ^cMédico Residente de 3º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Medina del Campo Urbano. Medina del Campo. Valladolid. ^dMédico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Gamazo. Área Valladolid Este. Valladolid.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 23 años que acude a consulta de Atención Primaria por mialgias y debilidad en musculatura extensora de extremidades inferiores. Antecedente de múltiples cervicalgias y braquialgias. Desde los 17 años episodios repetidos de contracturas en músculos trapecio, esternocleidomastoideos, braquiales y paravertebrales cervicales con rectificación de la lordosis cervical y dolor en articulación temporomandibular. A los 18 años derivado a ORL por hipoacusia progresiva constante que tras audiometría se clasificó como conductiva leve en relación con hiperplasia adenoidea. Antecedentes familiares de miopatías en rama materna con 4 miembros afectados por distrofia muscular. Madre con diagnóstico genético de distrofia facio-escapulo-humeral en el último año. Se deriva a Medicina Interna para valoración de posible afectación muscular hereditaria.

Exploración y pruebas complementarias: Exploración normal excepto disminución de la expresión facial, atrofia gemelar izquierda y escápula alada incipiente izquierda. Reflejos osteotendinosos conservados. Analíticas en los últimos 6 años con cifras elevadas de CK entre 239 y 341 UI/l. VSG de 8 mm. Resto de parámetros normales, incluidos ANCA y ANA. RMN cervical: Alteración de la estática con rectificación de lordosis, cambios incipientes de deshidratación de C2 a C6 sin protrusiones/extrusiones de disco y sin efecto compresivo mielorradicular. EMG: sin signos de patología neuropática ni miopática actualmente. Estudio genético: alelo del cromosoma 4 con fragmento deleciónado de 20 kb que confirma el diagnóstico de distrofia facio-escapulo-humeral.

Orientación diagnóstica: Distrofia muscular de Landouzy-Dejerine o facio-escápulo-humeral.

Diagnóstico diferencial: Contractura cervical, braquialgia, distrofia muscular, síndrome Parsonage-Turner.

Comentario final: La distrofia facioescapulohumeral es una miopatía progresiva de base genética (4q35). Diagnóstico basado en sintomatología, pruebas (EMG, biopsia muscular) y estudio de genética molecular. Aparición entre 3 y 50 años con mayor afectación según precocidad. Inicio con síntomas faciales (inexpresividad), mialgias e impotencia funcional en hombros y miembro superior o escápula alada. Progresiva afectando musculatura abdominal y extensora de miembro inferior. Excepcionalmente, pueden presentarse signos sensoriales como hipoacusia. Es importante en AP tener en cuenta esta patología en pacientes jóvenes con afectación muscular de repetición en miembros superiores y antecedentes familiares similares.

Bibliografía

1. Facioscapulohumeral muscular dystrophy. Genetics Home Reference. (Reviewed: August 2014; Published: July 31, 2018) Available from: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/facioscapulohumeral-muscular-dystrophy?sourcesforpage>

Palabras clave: Distrofia facioescapulohumeral. Landouzy-Dejerine.