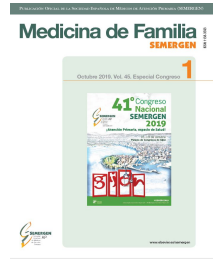




Medicina de Familia. SEMERGEN

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



424/855 - DISTROFIA MUSCULAR FASCIO-ESCÁPULO-HUMERAL DE PRESENTACIÓN ATÍPICA

A. Tarragó García¹, E. Benasco Graell¹, L. Montero Calderón² y S. Falcón Viñés³

¹Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. CAP Sant Cugat Mútua Terrassa. Barcelona. ²Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. CAP Sant Cugat del Vallès. Barcelona. ³Médico de Familia. CAP Sant Cugat del Vallès. Barcelona.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 65 que presenta debilidad en EEII, hormigueo y dificultad para caminar de tiempo de evolución. Como antecedentes patológicos destaca: dislipemia, HTA, diabetes mellitus 2 y fumador. Ante dicha clínica y antecedentes se solicitó un electromiograma: polineuropatía de predominio sensitivo por su DM como único hallazgo significativo. También se realizó consulta con cirugía vascular, que descartó claudicación intermitente (por los antecedentes de tabaquismo). En los últimos meses empeora la clínica y presenta caídas frecuentes que no refería inicialmente, motivo por el cual se le solicita nuevo EMG.

Exploración y pruebas complementarias: El paciente actualmente presenta marcha en steppage bilateral, imposibilidad de andar puntilla y de talones. Se observa atrofia de los músculos tibiales anteriores. ROTs aquileos y rotulianos ausentes. Debilidad y atrofia de musculatura supra-escapular. Sin debilidad en la musculatura facial. Resto de la exploración normal. Ante el empeoramiento se solicita nuevo EMG que detecta patrón neurógeno en músculos de las EEII, sin denervación. Se realiza analítica sin alteraciones, con CK normales. Se deriva a Neurología que concluye que a pesar de no existir un patrón miopático, por la clínica presentada, no se puede descartar una afectación primaria tipo Distrofia Muscular.

Orientación diagnóstica: Distrofia muscular fascio-escápulo-humeral, que posteriormente se confirma mediante estudio genético.

Diagnóstico diferencial: Distrofia miotónica de Steinert, distrofias musculares de Duchenne y Becker, miopatías congénitas, miastenia, amiotrofia espinal.

Comentario final: La distrofia fascio-escápulo-humeral (FSHD) es la tercera enfermedad hereditaria más común, con patrón autosómico dominante y clínica muy variada entre los afectos. Se caracteriza por la debilidad de musculatura facial y la zona escapular, con dificultad para la elevación de los brazos. También puede, más adelante, presentar debilidad de la cadera y pelvis con imposibilidad de subir escaleras y caminar. Nuestro paciente no presentaba el fenotipo típico, iniciando la debilidad por la musculatura de EEII, demostrando que la severidad y la secuencia de músculos afectados varía en cada caso.

Bibliografía

1. Lu JR, Yao ZJ, et al. Management strategies in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Intractable & Rare Diseases Research*. 2019;8(1):9-13.
2. Mul K, Lassche S, Voermans NC, et al. What's in a name? The clinical features of facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Pract Neurol*. 2016;16:201-7.

Palabras clave: Debilidad. Distrofia muscular.