

La distrofia muscular facio-escápulo-humeral o enfermedad de Landouzy-Dejerine

GENÉTICA

■ Enfermedad genética de transmisión autosómica dominante cuyo gen está localizado en el extremo del brazo corto del cromosoma 4 en 4q35, pero aún sin identificar. Sin embargo, uno de cada cuatro casos es esporádico (nuevas mutaciones) y se han descrito escasas familias no ligadas al cromosoma 4.

Para el consejo genético, dirigirse a una consulta especializada.

ANESTESIA

■ Como para todas las distrofias musculares, se deben excluir los agentes anestésicos que puedan provocar una hipertermia maligna (derivados halogenados y succinil-colina).



ASEM

Asociación Española
contra las Enfermedades
Neuromusculares

Gran Vía de les Corts Catalanes, 562 pral. 2ª
08011 Barcelona
Teléfono: 93 451 65 44
Fax: 93 451 69 04
E-mail: asem15@suport.org
www.asem-esp.org



A F M

Association Française
contre les Myopathies

Association régie par la loi
du 1er Juillet 1901
Reconnue d'utilité publique

1, rue de l'Internationale - BP 59
91002 Évry cedex
Téléphone: 00 33 1 69 47 28 28
Télécopie: 00 33 1 60 77 12 16
E-mail: editions-myoline@mail.afm.genethon.fr
www.afm-france.org

Para la edición de este documento, agradecemos la colaboración de:



La distrofia muscular facio-escápulo-humeral o enfermedad de Landouzy-Dejerine

La distrofia muscular facio-escápulo-humeral (FSH) o enfermedad de Landouzy-Dejerine, es una distrofia muscular progresiva autosómica dominante frecuente (5 casos por 100.000 habitantes).

La destrucción progresiva de las fibras musculares conlleva una atrofia y una debilidad muscular que se agrava progresivamente, aunque existe una gran variabilidad intrafamiliar del grado de afectación.

El comienzo de la enfermedad se sitúa, en la mayoría de los casos, entre los diez y los veinte años, de forma insidiosa y progresiva. En los raros casos más precoces, la enfermedad es más grave. Los primeros signos son una debilidad de los músculos orbiculares de los párpados y orbiculares de los labios, así como de los músculos fijadores de los omóplatos. El agravamiento de la debilidad conlleva imposibilidad de cerrar los ojos durante el sueño, incapacidad para silbar y/o beber con una paja, dificultad para levantar los brazos más allá del nivel horizontal, etc. Los músculos tibiales anteriores también están afectados, con marcha en steppage y caídas. En la mitad de los casos, la debilidad de los músculos proximales de los miembros inferiores agrava la dificultad funcional de la marcha, la subida de escaleras y la incorporación desde una silla. La debilidad de los músculos abdominales contribuye a la aparición de una hiperlordosis lumbar. Puede haber una discreta afectación auditiva y a veces, anomalías de la retina en el examen oftalmológico. No está afectado el corazón.

La debilidad aparece progresivamente de forma claramente asimétrica. En un estado de afectación avanzado, en alrededor del 10 al 15% de los casos, andar o levantarse se vuelve imposible y los pacientes se ven obligados a utilizar una silla de ruedas. La esperanza de vida no se altera.

Las evaluaciones musculares, ortopédicas, cardíacas y respiratorias periódicas permiten una valoración y un seguimiento adaptado a las consecuencias de la afectación muscular: fisioterapia contra las retracciones, aparatos ortopédicos y/o cirugía para compensar las incapacidades motoras, prevención de queratitis, entre otras.



ASEM



A F M

Association Française
contre les Myopathies

	SINTOMATOLOGÍA	EXPLORAR	EXÁMENES COMPLEMENTARIOS	ORIENTACIONES TERAPÉUTICAS
Aparato Locomotor	<ul style="list-style-type: none"> • omóplatos caídos • dificultad para levantar los brazos por encima de la horizontal • hombros caídos y que basculan hacia delante • stoppage, caídas • marcha en balanceo, dificultad para subir las escaleras • pelvis que bascula hacia delante, hiperlordosis 	<ul style="list-style-type: none"> • debilidad y atrofia muscular a menudo asimétrica • afectación de los músculos de la cara • afectación de los fijadores de los omóplatos, brazos, manos • afectación de los músculos del compartimento anterior de las piernas, de los glúteos • afectación de los abdominales 	<ul style="list-style-type: none"> • Niveles de CKK, aumento moderado e inconstante (x 3 a 5), más importante en las formas infantiles • Niveles de LDH, alto asa, SGOT, SGPT aumento a veces • EMG, trazado miofásico • Biopsia muscular: proceso distrofico, a veces con fuerte reacción inflamatoria (diagnóstico diferencial con polimiositis), a veces normal 	<p>Luchar contra las consecuencias de la inmovilidad</p> <p>Masajes - Movilización pasiva - Movilización activa por debajo del modo de fatiga - Bañadero a caliente - Aparatos elevadores de los pies - Calzado subido</p> <p>Cirugía correctora de función</p> <p>Fijación de los omóplatos</p> <p>Asegurar la mayor autonomía posible</p> <p>Sostenimiento de antebrazos - Silla de ruedas en el 10 al 15% de los casos</p>
Cara	<ul style="list-style-type: none"> • dificultad para silbar, beber con una paja • ojos entreabiertos durante el sueño 	<ul style="list-style-type: none"> • mimica inexpressiva, sonrisa horizontal, eversión del labio inferior (afectación de los orbiculares de los labios y de los zigomáticos) • infecciones de la orofaringe • dificultad para cerrar los ojos (afectación de los orbiculares de los párpados) • signos de irritación corneal 		<p>Cuidadosa higiene bucodental</p> <p>Prevenir o limitar las lesiones de córnea</p> <p>Lágrimas artificiales - Oclusión de los parpados durante el sueño, consideración tarsorrafia</p>
Sistema nervioso Psicología	<ul style="list-style-type: none"> • no hay afectación de las funciones intelectuales • a veces, reacción de "shock" cuando se anuncia el diagnóstico • a veces, actitud de negación y de rechazo de la enfermedad 	<ul style="list-style-type: none"> • ansiedad • depresión 		<p>Asesoramiento psicológico</p> <p>Individual o familiar</p> <p>Tratamiento antidepressivo</p> <p>En caso de depresión</p>
ORL	<ul style="list-style-type: none"> • a veces, disminución de la agudeza auditiva en grado variable 	<ul style="list-style-type: none"> • déficit inicial en los agudos • posible déficit auditivo en otros miembros de la familia, afectados o no por la enfermedad 	<ul style="list-style-type: none"> • Audiograma 	<p>Buscar las alteraciones</p> <p>Aparatos para la audición</p>
Oftalmología	<ul style="list-style-type: none"> • rara vez, disminución de la agudeza visual 	<ul style="list-style-type: none"> • telangiectasias retinianas, oclusión de arteriolas, microaneurismas • lesiones vasculares oftalmológicas en otros miembros de la familia afectados o no por la FSH 	<ul style="list-style-type: none"> • Fondo de ojo 	<p>Buscar sistemática y precozmente las alteraciones</p> <p>Control es regulares - Fotocoagulación por láser de las microlesiones vasculares</p>
Aparato Respiratorio		<ul style="list-style-type: none"> • insuficiencia respiratoria infrecuente 	<ul style="list-style-type: none"> • Capacidad vital • Gases en sangre 	<p>Asegurar la mejor ventilación posible</p>
Aparato Cardiovascular		<ul style="list-style-type: none"> • trastornos de conducción y del ritmo excepcionales, potencialmente graves 	<ul style="list-style-type: none"> • ECG • Registro electrofisiológico endocavitario 	