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, cardiacas 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
Asociación Española contra las Enfermedades Neuromusculares

AFM
Association Française contre les Myopathies

Documento original de la AFM cedido a ASEM

	SINTOMATOLOGÍA	EXPLORAR	EXÁMENES COMPLEMENTARIOS
Aparato Locomotor	• **omóplatos caídos** • **dificultad para levantar los brazos por encima de la horizontal** • **hombros caídos y que basculan hacia delante** • **steppage, caídas** • **marcha en balanceo, dificultad para subir las escaleras** • **pelvis que bascula hacia delante, hiperlordosis**	• 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	• Niveles de CPK: aumento moderado e inconstante (x 3 a 5), más importante en las formas infantiles • Niveles de LDH, aldolasa, SGOT, SGPT: aumento a veces • EMG: trazado "miopático" • Biopsia muscular: proceso distrófico, a veces con fuerte reacción inflamatoria (diagnóstico diferencial con polimiositis); a veces normal
Cara	• **dificultad para silbar, beber con una paja** • **ojos entreabiertos durante el sueño**	• mímica inexpresiva, sonrisa horizontal, eversión del labio inferior (afectación de los orbiculares de los labios y de los zigomáticos) • infecciones de la encías • dificultad para cerrar los ojos (afectación de los orbiculares de los párpados) • signos de irritación corneal	
Sistema nervioso Psicología	• **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**	• ansiedad • depresión	
ORL	• **a veces, disminución de la agudeza auditiva en grado variable**	• déficit inicial en los agudos • posible déficit auditivo en otros miembros de la familia, afectados o no por la enfermedad	• Audiograma
Oftalmología	• **rara vez, disminución de la agudeza visual**	• telangiectasias retinianas, oclusión de arteriolas, microaneurismas • lesiones vasculares oftalmológicas en otros miembros de la familia, afectados o no por la FSH	• Fondo de ojo
Aparato Respiratorio		• insuficiencia respiratoria infrecuente	• Capacidad vital • Gases en sangre
Aparato Cardiovascular		• trastornos de conducción y del ritmo excepcionales, potencialmente graves	• ECG • Registro electrofisiológico endocavitario

ORIENTACIONES TERAPÉUTICAS

Luchar contra las consecuencias de la inmovilidad	Masajes - Movilización pasiva - Movilización activa por debajo del índice de fatiga - Balneoterapia caliente - Aparatos elevadores de los pies - Calzado subido
Cirugía correctora de función	Fijación de los omóplatos
Asegurar la mayor autonomía posible	Sostenimiento de antebrazos - Silla de ruedas en el 10 al 15% de los casos
Cuidadosa higiene bucodental	
Prevenir o limitar las lesiones de córnea	Lágrimas artificiales - Oclusión de los párpados durante el sueño, considerar tarsorrafia
Asesoramiento psicológico	Individual o familiar
Tratamiento antidepresivo	En caso de depresión
Buscar las alteraciones	Aparatos para la audición
Buscar sistemática y precozmente las alteraciones	Controles regulares - Fotocoagulación por láser de las microlesiones vasculares
Asegurar la mejor ventilación posible	

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

C/ Jordi de Saint Jordi 26-28 bajo
08027 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
Télephone: 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:

Fundación ONCE
para la cooperación e integración social
de personas con discapacidad

MINISTERIO DE TRABAJO Y ASUNTOS SOCIALES
SECRETARÍA GENERAL DE ASUNTOS SOCIALES
INSTITUTO DE MIGRACIONES Y SERVICIOS SOCIALES

Edición 2004. *Traducción supervisada por Dña. Elena Sánchez Trigo (Catedrática del Area de Traducción - Universidad de Vigo) y por la Dra. Carmen Navarro (Hospital do Meixoeiro - Vigo)*