

DISTROFIA MUSCULAR FACIO-ESCAPULO-HUMERAL

- DEFINICIÓN
- EPIDEMIOLOGÍA
- FISIOTERAPIA
- DESCRIPCIÓN
- GENÉTICA
- DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL
- TRATAMIENTO
- AYUDAS E INSERCIÓN
- INVESTIGACIÓN
- CRITERIOS DIAGNÓSTICOS
- ENCUESTA
- BIBLIOGRAFÍA



A F M

Association Française
contre les Myopathies



ASEM

Asociación Española
contra las Enfermedades
Neuromusculares

MONOGRAFÍAS *myoline*

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL



Documento original de la AFM (Asociación Francesa contra las Miopatías) cedido a
ASEM (Asociación Española contra las Enfermedades Neuromusculares)

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

PRÓLOGO

Las monografías *myoline*, recogen los conocimientos científicos, médicos y psicosociales relativos a la enfermedad neuromuscular.



La monografía *myoline* *Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale* ha sido redactada originalmente en francés en febrero de 1998 por Claude DÍAZ, bajo la dirección de Hélène RIVIÈRE.

Nuestro especial agradecimiento a: la profesora Annie BAROIS, el doctor Christian GILARDEAU, el profesor Michel FARDEAU, el doctor Marc JEANPIERRE, el profesor George PADBERG, el profesor Jean POUGET, que han dedicado el tiempo y el esfuerzo necesario para leer con atención y corregir el texto original en francés.

Cuadro gráfico: T2B&H/Isabelle PEREIRA.

Ilustraciones: Alain GOUSSIAIME / Claude DIAZ/Isabelle PEREIRA.

Maquetación (del original francés): Isabelle PEREIRA.

ISBN 2-9507927-8-2

© AFM - 1er trimestre 1999

Traducción promovida por ASEM GALICIA - Delegación gallega de la Asociación Española contra las Enfermedades Neuromusculares.

Agradecemos especialmente la colaboración de los siguientes profesionales:

- para la traducción: Elena SÁNCHEZ TRIGO (Catedrática del Área de Traducción e Interpretación de la Universidade de Vigo).
- para la revisión médica: Dr. Agustín LOJO AMBROJ (Jefe del Servicio de Rehabilitación del Hospital Xeral Cies-Vigo).

ASOCIACIÓN FRANCESA CONTRA LAS
MIOPATÍAS

Rue de l'Internationale, 1

BP59 - 91002 EVRY cedex (Francia)

Tfno.: 00 33 1 69 47 28 28 / Fax: 00 33 1 60 77 12 16

www.afm-france.org

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA CONTRA LAS
ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

Gran Via de Les Corts Catalanes, 562 pral. 2ª

08011 Barcelona

Tel.: 93.451.65.44 - Fax: 93.451 69 04

asem15@suport.org www.asem-esp.org

ISBN 84-699-8654-6

Depósito legal VG-593-2002

© ASEM 2004

ÍNDICE

● DEFINICIÓN	1-1
● HISTORIA	2-1
■ 1885	2-2
■ 1990	2-2
■ Bibliografía	2-3
● EPIDEMIOLOGÍA	3-1
■ Incidencia	3-1
■ Prevalencia	3-2
■ Penetrancia	3-2
■ Bibliografía	3-3
● FISIOPATOLOGÍA	4-1
■ Proceso distrófico	4-2
■ Asimetría de la afectación muscular	4-3
■ Retracciones musculares	4-3
■ Afección respiratoria	4-4
■ Bibliografía	4-4
● DESCRIPCIÓN	5-1
■ Aparato muscular	5-2
Descripción clínica	5-3
(Asimetría de la afectación muscular, debilidad muscular, retracciones, reflejos, dolores musculares, variabilidad intrafamiliar, factores agravantes, evolución de la afectación muscular)	
Exámenes complementarios	5-9
(Dosificación bioquímica de las enzimas musculares, electromiografía (EMG), biopsia muscular, escáner e imagen muscular)	
■ Aparato osteoarticular	5-12
Descripción clínica	5-12
(Deformaciones, dolor)	
Exámenes complementarios	5-13
■ Aparato auditivo	5-13

Descripción clínica	5-13
Examen complementario	5-13
(Audiograma)	
■ Sistema ocular	5-14
Descripción clínica	5-14
Exámenes complementarios	5-14
(Angiografía retiniana con fluoresceína)	
■ Aparato respiratorio	5-15
Descripción clínica	5-15
Exámenes complementarios	5-15
(Radiografía pulmonar, pruebas funcionales respiratorias, gasometría)	
■ Aparato cardiovascular	5-16
Descripción clínica	5-16
Exámenes complementarios	5-16
(Electrocardiograma, ecografía)	
■ Sistema nervioso	5-16
■ Aspectos psicológicos	5-17
Descripción	5-17
(Comunicación del diagnóstico, vivencia de la enfermedad, percepción de la propia imagen y FSH)	
■ Patologías asociadas	5-18
■ Bibliografía	5-18
● GENÉTICA	6-1
■ Transmisión	6-2
■ Localización e identificación del gen	6-3
■ Diagnóstico genotípico	6-4
■ Consejo genético	6-5
■ Bibliografía	6-6
● DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL	7-1
■ Déficit facioescapulohumeral	7-2
Déficit muscular facioescapulohumeral con transmisión dominante	7-2
(Distrofia miotónica de Steinert, miopatía de Bethlem, miopatías congénitas, amiotrofia espinal con topografía facioescapulohumeral, miositis con inclusiones)	
Déficit muscular facioescapulohumeral sin transmisión dominante	7-3
(Polimiositis, miastenia, distrofias musculares de Duchenne y de Becker, síndrome de Moebius)	
■ Déficit escapulooperoneo	7-4
Distrofia muscular escapulooperonea	7-4
Amiotrofia espinal escapulooperonea de Stark-Kaeser	7-5
■ Bibliografía	7-5
● TRATAMIENTO	8-1
■ Seguimiento	8-2
Valoraciones reiteradas	8-2
Realización de pruebas musculares	8-2
(pruebas musculares cuantitativas, pruebas musculares manuales, pruebas musculares funcionales)	
■ Medidas de higiene dietética	8-4

■ Contraindicaciones terapéuticas	8-4
■ Tratamiento farmacológico	8-5
<i>Aparato locomotor</i>	8-5
<i>Sistema ocular</i>	8-5
<i>Aspectos psicológicos</i>	8-5
■ Rehabilitación	8-5
<i>Tratamientos de rehabilitación</i>	8-5
<i>Balneoterapia caliente</i>	8-6
<i>Cinesiterapia locomotora</i>	8-6
<i>Verticalización</i>	8-6
<i>Cinesiterapia respiratoria</i>	8-6
<i>Fisioterapia</i>	8-6
<i>Aparatos ortopédicos</i>	8-6
■ Compensación de las discapacidades	8-7
■ Cirugía	8-8
<i>Rostro</i>	8-8
<i>Sistema ocular</i>	8-8
<i>Aparato locomotor</i>	8-8
(Miembros superiores, miembros inferiores, columna vertebral)	
■ Anestesia	8-11
■ Bibliografía	8-11
● AYUDAS E INSERCIÓN	9-1
■ Ayudas e inserción en España	9-2
(Principales derechos y prestaciones, datos del año 1999)	
<i>Certificado de discapacidad (minusvalía)</i>	9-2
<i>Prestaciones no contributivas de invalidez</i>	9-2
<i>Prestación familiar por hijo a cargo</i>	9-3
<i>Prestaciones derivadas de la LISMI</i>	9-3
<i>Ayudas individuales no periódicas</i>	9-3
<i>Trabajadores discapacitados</i>	9-4
<i>Declaración de la renta</i>	9-4
<i>Impuesto sobre sucesiones y donaciones</i>	9-4
<i>Impuesto de matriculación de vehículos</i>	9-4
<i>Impuesto sobre vehículos de tracción mecánica</i>	9-4
<i>Tasas</i>	9-4
<i>Transporte</i>	9-4
<i>Tarjeta de estacionamiento y de accesibilidad</i>	9-4
<i>Vivienda</i>	9-4
<i>Educación</i>	9-4
<i>Formación ocupacional</i>	9-4
<i>Familia numerosa</i>	9-4
■ Ayudas e inserción en Francia	9-5
(Datos del año 2000)	
<i>Reembolso de gastos médicos</i>	9-5
<i>Comisiones</i>	9-5
(Comisión Departamental de Educación Especial, Comisión Técnica de Orientación y de Reclassificación Profesional)	
<i>Tarjetas de incapacidad y de dificultad de bipedestación</i>	9-5
(Tarjeta de incapacidad, tarjeta de «Dificultad de bipedestación»)	

<i>Ayudas para menores de 20 años</i>	9-5
(Ayuda de educación especial, ayuda para padres funcionarios)	
<i>Ayudas para mayores de 20 años</i>	9-6
(Ayuda para adultos minusválidos, ayuda compensadora por asistente (ACTP), ayuda compensadora de gastos profesionales suplementarios, complemento de ayudas para adultos minusválidos)	
<i>Exenciones y desgravaciones</i>	9-6
(Impuestos de inquilinato y sobre bienes inmuebles, canon de televisión)	
<i>Transportes colectivos</i>	9-6
(Ferrocarril, transportes urbanos, transportes aéreos)	
<i>Ayuda domiciliaria</i>	9-6
<i>Subsidio de cotizaciones del seguro de vejez</i>	9-7
<i>Estudios y formación profesional</i>	9-7
(Transporte escolar y universitario, adaptación de los exámenes, adaptación de los estudios superiores, orientación profesional)	
<i>Empleo y vida profesional</i>	9-7
(Negociaciones con el empresario, contratación obligatoria, reconocimiento como trabajador minusválido, subsidio compensador de gastos profesionales, empleo en el sector público, reclasificación profesional, cese de la actividad profesional, pensión de invalidez)	
■ Estudios	9-9
■ Trabajo	9-10
■ Ocio	9-10
■ Bibliografía	9-11
● INVESTIGACIÓN	10-1
■ Bibliografía	10-2
● CRITERIOS DIAGNÓSTICOS	11-1
■ Criterios principales	11-2
■ Otros criterios	11-2
<i>Criterios clínicos</i>	11-2
(Inicio de la enfermedad, afectación facial, cintura escapular, asimetría, evolución, gravedad de la enfermedad, retracciones, afección cardíaca sordera, retinopatía, retraso mental)	
<i>Criterios complementarios</i>	11-4
(Nivel de CPK, EMG, biopsia muscular)	
<i>Criterios aplicables para estudios de correlación entre genotipo y fenotipo</i> ..	11-4
■ Bibliografía	11-5
● ENCUESTA AFM	12-1
■ Método	12-2
■ Resultados	12-2
<i>Perfil personal y situación familiar</i>	12-2
<i>Antecedentes familiares</i>	12-2
<i>Primeros síntomas y diagnóstico</i>	12-2
<i>Comunicación del diagnóstico y su aceptación</i>	12-5
<i>Diagnóstico de FSH y descendencia</i>	12-5
<i>Embarazos y partos</i>	12-6
<i>Déficits funcionales</i>	12-6
<i>Percepción de la evolución de la enfermedad</i>	12-7

<i>Dolor</i>	12-7
<i>Tratamientos</i>	12-8
<i>Vida cotidiana</i>	12-8
<i>Vida profesional y social</i>	12-10
■ Cuestionario	12-11
● BIBLIOGRAFÍA GENERAL, ABREVIATURAS Y DIRECCIONES ÚTILES	13-1
■ Bibliografía general	13-1
■ Abreviaturas	13-6

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

DEFINICIÓN

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

DEFINICIÓN

La distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH), o enfermedad de Landouzy-Dejerine, es una distrofia muscular progresiva hereditaria frecuente (5 casos por cada 100.000 habitantes). Fue descrita por primera vez en 1885 por Landouzy y Dejerine.

Esta enfermedad forma parte de las distrofias musculares progresivas, en las que se da una destrucción progresiva de las fibras musculares. Se caracteriza por una anomalía histológica de tipo «necrosis-regeneración», que comporta una degeneración muscular y una pérdida de fuerza que se agravan lentamente.

No es de origen tóxico, ni endocrino, ni yatrogénico.

Comienza en la mayor parte de los casos durante la infancia o la adolescencia, entre los 10 y los 20 años, y afecta a los dos sexos. La enfermedad es más grave en los casos más precoces, que son poco frecuentes.

Es de transmisión autosómica dominante y la anomalía genética ha sido localizada en 1990 en el extremo del brazo largo del cromosoma 4 en 4q35-qter.

Una de las características esenciales de la afectación muscular de la FSH es su asimetría.

Sólo incide sobre algunos grupos de músculos esqueléticos y la afección progresa generalmente de forma lenta, de arriba abajo:

- en la cara, la afectación de los músculos de oclusión de los párpados y de la boca limita la expresividad del rostro e impide cerrar los ojos por completo
- en los hombros, la afectación de los músculos que fijan el omóplato y de los abductores limita los movimientos de elevación de los brazos por encima del nivel horizontal

- en los miembros inferiores incide, con frecuencia de modo precoz, sobre los músculos dorsiflexores, lo que da lugar al estepaje y provoca caídas
- en la cintura pélvica, en la mitad de los casos, se ven afectados los músculos glúteos, lo que provoca una basculación hacia delante de la pelvis con hiperlordosis lumbar.

Los problemas de audición y/o afectaciones vasculares retinianas, aunque infrecuentes, forman también parte de la enfermedad. El miocardio en general no se ve afectado.

Más de la mitad de los sujetos afectados conservarán durante toda su vida la autonomía para caminar. La silla de ruedas sólo será indispensable para, aproximadamente, entre el 10 y el 20 por ciento de los casos. La esperanza de vida no se modifica.

Las evaluaciones musculares, ortopédicas, cardíacas y respiratorias periódicas permiten un tratamiento adaptado a las repercusiones de la afectación muscular: cinesiterapia contra las retracciones, dispositivos y/o cirugía ortopédica para paliar las deficiencias motoras (fijación de los omóplatos a la estructura costal para recuperar la amplitud del movimiento de los miembros superiores, bajo indicaciones muy precisas), prevención de la queratitis. Las ayudas técnicas (pinza con mango largo, saca calcetines, silla de ruedas eléctrica, domótica, etc.) y el acondicionamiento ergonómico del domicilio y del puesto de trabajo contribuyen a compensar las incapacidades motoras.

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

HISTORIA

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

HISTORIA

Cruveilhier en 1852 y más tarde Duchenne en 1868 describieron, por primera vez, casos de atrofia muscular de topografía facioescapulohumeral.

Landouzy y Dejerine proporcionaron en 1885 una descripción clínica de la distrofia facioescapulohumeral, que todavía es válida en la actualidad, indicando la ausencia de afectación neurológica.

En 1990 un equipo holandés puso de manifiesto una anomalía del brazo largo del cromosoma 4.

- 1885
- 1990
- BIBLIOGRAFÍA

En el siglo XIX los médicos pensaban que las enfermedades crónicas de atrofia muscular se debían a la afectación del cuerno anterior de la médula espinal. De todos modos, les sorprendía la coexistencia de hipertrofia y atrofia en un mismo músculo afectado.

Cruveilhier, en una comunicación a la Academia de Medicina en 1852 que pasó desapercibida, describió el caso de un varón de 18 años afectado por una forma grave de distrofia muscular facioescapulohumeral que murió a causa de la viruela. La autopsia mostraba que el cerebro, la médula y los nervios periféricos no estaban afectados.

Duchenne describió en 1868 «atrofias musculares grasas progresivas en la infancia» que poseían todas las características de la distrofia muscular facioescapulohumeral y que vinculó con una afección muscular pura.

1885

En el artículo «*De la myopathie atrophique progressive, myopathie héréditaire, sans neuropathie, débutant d'ordinaire dans l'enfance, par la face*», incluido en un informe a la Academia de Ciencias en 1884 y, posteriormente en 1885, en la *Revue de Médecine*, Landouzy y Dejerine describieron varios casos de distrofia muscular facioescapulohumeral con autopsias que mostraban la integridad el sistema nervioso. Subrayaron la asimetría de las afectaciones, la ausencia de hipertrofia y de dolor en los músculos afectados y el carácter familiar de esta enfermedad (Landouzy y Dejerine, 1885).

El debate sobre la clasificación de las miopatías humanas no hacía más que empezar, aunque el concepto de enfermedad primitiva del músculo como causa de la lenta atrofia muscular progresiva fue aceptado a finales del siglo XIX.

La introducción de una clasificación genética (modo autosómico dominante, autosómico recesivo y recesivo ligado al cromosoma X) en 1921 fue de gran utilidad (Weitz, 1921, citado por Padberg, 1982). Davidenkow fue el primero en reconocer la existencia de casos familiares «abortados» (sin manifestación clínica significativa) de distrofia muscular facioescapulohumeral.

Más tarde, en 1954, Walton y Nattrass insistieron sobre el hecho de que reconocer la existencia de una afectación facial, aunque fuese menor, tenía una importancia crucial para evitar confusiones con otras miopatías (Walton, 1954).

1990

Sólo recientemente un equipo holandés ha podido demostrar la existencia de una anomalía de la parte extrema del brazo largo del cromosoma 4 en los enfermos que padecen esta enfermedad (Wijmenga, 1990).



Distrofia muscular facioescapulohumeral.

Julie L. a los 8 años.

Fotografía de 1885, publicada por Landouzy y Dejerine. Además de la FSH, Julie L. padecía tuberculosis y su pronóstico parecía sombrío. Es sorprendente encontrar a la misma Julie L. hospitalizada a los 87 años en una clínica de París, donde se registra una descripción clínica final de su enfermedad (Justin-Besançon, 1964).

BIBLIOGRAFÍA

■ JUSTIN-BESANÇON L., PÉQUIGNOT H., CONTAMIN F., DELAVIERRE P.H., ROLLAND P.: «Myopathie du type Landouzy-Dejerine. Rapport d'une observation historique». *Sem. Hôp.*, 1964, 55, 8 : 2990-2999.

■ LANDOUZY L., DEJERINE J.: «De la myopathie atrophique progressive (myopathie héréditaire, sans neuropathie, débutant d'ordinaire dans l'enfance, par la face)». Félix Alcan, Paris, 1885, 151 p.

■ PADBERG G.W.: «Facioscapulohumeral disease». Intercontinental Graphics, Université de Leiden, Thèse de doctorat, 1982, 243 p.

■ SORREL-DEJERINEY, FARDEAU M.: «Naissance et métamorphoses de la myopathie atrophique progressive de Landouzy et Dejerine». *Rev. Neurol.*, 1982, 138, 12 : 1041-1051.

■ WALTON J.N., NATTRASS F.J.: «On the classification, natural history and treatment of the myopathies». *Brain*, 1954, 77 : 169-231.

■ WEITZ W.: «Über die Vererbung bei der Muskledystrophie». *Dtsch. Z. Nervenheilk.*, 1921, 72 : 143-204.

■ WIJMENGA C., FRANTS R.R., BROWER O.F., MOERER P., WEBER J.L., PADBERG G.W.: «Location of facioscapulohumeral muscular dystrophy gene on chromosome 4». *Lancet*, 1990, 336: 651-653.

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

EPIDEMIOLOGÍA

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

EPIDEMIOLOGÍA

La distrofia muscular facioescapulohumeral es frecuente. Se estima que en Francia hay entre 2.500 y 3.000 personas afectadas.

INCIDENCIA

La distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH) es una distrofia muscular frecuente. Se estima que en España hay entre 1.800 y 2.300 personas afectadas y en Francia entre 2.500 y 3.000.

El cálculo de la incidencia de la FSH presenta variaciones importantes entre diferentes autores:

- de 0,4 a 5 casos de FSH por cada 100.000 (Chung, 1959)
- de 0,3 a 1 caso por cada 100.000 (Stevenson, 1990)
- 5 casos por cada 100.000 (Lunt, 1991)

- INCIDENCIA
- PREVALENCIA
- PENETRANCIA
- BIBLIOGRAFÍA

La **incidencia** corresponde al número de casos nuevos en relación con la población expuesta al riesgo, para un período dado (en este caso, la población expuesta al riesgo corresponde al número de nacimientos)

PARA

recordar

PREVALENCIA

La prevalencia de la FSH oscila entre 2,2 y 66 casos por cada 100.000 habitantes, con grandes variaciones entre distintas poblaciones:

- 2,3 por cada 100.000 habitantes en Wisconsin, Estados Unidos (Morton, 1959).
- 15,3 por cada 100.000 habitantes en Alberta, Canadá (Monckton, 1982).
- 18,7 por cada 100.000 habitantes en los Países Bajos (Padberg, 1982).

La mayoría de los autores considera como media aceptable una prevalencia de 5 casos por cada 100.000 habitantes; a partir de esta prevalencia media, la estimación del número de casos de FSH en Francia debería cifrarse entre 2.500 y 3.000. Se estima que en España hay entre 1.800 y 2.300 personas afectadas.

La **prevalencia** se define como el número de casos presentes en la población en un período determinado.

PARA

La **penetrancia** se define como la frecuencia y/o intensidad con la que un carácter se expresa en una población.

recordar

PENETRANCIA

La penetrancia de la FSH es completa si son médicos experimentados los que examinan cuidadosamente a cada uno de los miembros de la familia. La proporción entre sujetos afectados y no afectados es, en estas condiciones, muy próxima a 1 para la distrofia facioescapulohumeral, es decir, una proporción de 50 % / 50 % acorde con el riesgo teórico de que un carácter se transmita en el modo autosómico dominante. La existencia de «salto de generaciones» en el estudio de algunas de las familias, corresponde con mucha probabilidad a casos insuficientemente documentados (Padberg, 1982).

La no penetrancia (es decir, el hecho de que la enfermedad no tenga expresión clínica en sujetos que el análisis genético ha identificado como portadores) se ha estimado en menos del 5 % a partir de los 20 años.

En las familias cuyos sujetos afectados por FHS tienen un «gran» fragmento 4q35 (es decir, aquellos para los que la zona del cromosoma 4 que habitualmente se reduce, disminuye poco) la penetrancia de la FHS podría ser inferior a las estimaciones habituales (Lunt, 1995) (ver «Genética • Diagnóstico genotípico»).

BIBLIOGRAFÍA

■ CHUNG C.S., MORTON N.E.: «Discrimination of genetic entities in muscular dystrophy». *American journal of Human Genetics*, 1959, 11; 339-359.

■ LUNT P.W., HARPER P.S.: «Genetic counselling in facioscapulohumeral muscular dystrophy». *J. Med. Genet.*, 1991, 28, 655-664.

■ LUNT P.W., JARDINE P.E., KOCH M.C., MAYNARD J., OSBORN M., WILLIAM M., HARPER P.S., UPADHYAYA M.: «Correlation between fragment size at D4F104S1 and age of onset or at wheelchair use, with a possible generational effect, accounts for much phenotypic variation in 4q35-facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD)». *Molecular Biology and Genetics*, 1995, 4: 7, 1243-1244.

■ PADBERG G.W.: «Facioscapulohumeral disease». Intercontinental Graphics, Université de Leiden, Thèse de doctorat, 1982, 243p.

■ STEVENSON W.G., PERLOFF J.K., WEISS J.N., ANDERSON, T.L.: «Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy : Evidence for Selective, Genetic Electrophysiologic Cardiac Involvement». *J. Am. Coll. Cardiol.*, 1990, vol 15, n°2, 292-299.

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

FISIOPATOLOGÍA

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

FISIOPATOLOGÍA

Se han propuesto numerosas hipótesis fisiopatológicas: la anomalía genética del cromosoma 4 podría ocasionar un defecto de permeabilidad de las membranas, o fenómenos inflamatorios o vasculares en algunas células musculares.

La distribución asimétrica de algunos síntomas podría explicarse por la sobreutilización de los músculos del lado dominante.

Las alteraciones en las exploraciones funcionales respiratorias, cuando existen, se vinculan con frecuencia a las deformaciones raquídeas.

- PROCESO DISTRÓFICO
- ASIMETRÍA DE LA AFECTACIÓN MUSCULAR
- RETRACCIONES MUSCULARES
- AFECCIÓN RESPIRATORIA
- BIBLIOGRAFÍA

PROCESO DISTRÓFICO

la expresión clínica. Se sabe, de hecho, que los mediadores de la inflamación pueden provocar importantes daños en el endotelio de los capilares. Sin embargo, su distribución irregular en los músculos de las cinturas y en los músculos distales podría explicar la selectividad de las afectaciones (Fitzsimons, 1994).

En la distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH) se produce una destrucción progresiva de las fibras de algunos músculos o de porciones de músculos. Se trata de un proceso distrófico, es decir, una amiotrofia progresiva unida a una degeneración primitiva de las fibras musculares, caracterizada por un aspecto histológico particular de tipo «necrosis-regeneración» de los fragmentos de músculos en los que se ha realizado una biopsia.

En ocasiones se observa un aspecto inflamatorio muy nítido con infiltrados mononucleares, lo que puede incluso tener apariencia de una polimiositis.

El origen exacto de esta destrucción de fibras musculares y/o de estas reacciones inflamatorias no ha encontrado todavía explicación en nuestros días, pero se han formulado diferentes hipótesis.

Algunos autores sugieren un defecto en las membranas de las células musculares (Padberg, 1992). Padberg sugiere que los interrogantes que se plantean sobre la FSH están en relación con:

- lo que podemos aprender de la historia de la enfermedad de Duchenne para explicar la patogénesis de la FSH: en la enfermedad de Duchenne las células musculares mueren cuando empiezan a aparecer «fugas» en la membrana, la función de la distrofina podría ser la de servir para «reforzar» o estabilizar la membrana;
- las pruebas que se pueden encontrar para mostrar que el primer factor patológico en la FSH es también un problema de membrana: para este segundo punto, las dos patologías tienen en común el esquema de afectaciones consecutivas de los músculos faciales y de los fijadores del hombro. Se puede afirmar, por lo tanto, que los músculos proximales de la cintura escapular deben ser diferentes de los de la cintura pélvica (Padberg, 1992).

Otros investigadores dan prioridad al papel de la inflamación. En la distrofia facioescapulohumeral la inflamación deberá ser preeminente, no sólo en la medida en que aparece en los músculos y la retina, sino también porque podría explicar el aspecto caprichoso de la evolución, la marcada asimetría de la afectación de los músculos esqueléticos, la afectación sensorial, la ausencia de miocardiopatía clínica y la extrema variabilidad de

ASIMETRÍA DE LA AFECTACIÓN MUSCULAR

Desde el punto de vista clínico, la distribución asimétrica de las afectaciones musculares podría explicarse por una «sobreutilización» de los músculos del lado dominante.

Brouwer y Padberg han comparado la fuerza de 10 grupos musculares en pacientes con FSH (42 diestros de 53) y en sujetos testigo (19 diestros de 24): los sujetos testigo diestros tenían mayor fuerza en el lado derecho y los pacientes de FSH diestros tenían mayor fuerza en su lado izquierdo. Los resultados de este estudio cuestionan la conveniencia de realizar ejercicios de «musculación» con pacientes afectados por FSH así como sus posibles efectos negativos sobre los músculos ya enfermos (Brouwer, 1992).

Otro trabajo, basado en pruebas musculares normalizadas en que se compararon 32 pacientes con 32 sujetos de contraste, no ha confirmado esta vinculación entre el uso preferente del lado dominante y una pérdida mayor de la fuerza muscular homolateral. Sus autores sugieren más bien un proceso intrínseco de la enfermedad (Tawil, 1994).

Finalmente, para Kilmer, los procedimientos de pruebas musculares, cuando se analizan teniendo sólo en cuenta algunos grupos musculares (rotadores externos y abductores del hombro, extensores de la muñeca) demuestran una debilidad significativamente mayor del lado dominante (Kilmer, 1995).

RETRACCIONES MUSCULARES

Los fenómenos de retracción muscular, infrecuentes en la FSH, se explican por el desequilibrio provocado en una pareja de músculos agonista-antagonista. Cuando uno de estos grupos está afectado, el otro grupo se contrae al no encontrar la misma resistencia.

Las retracciones se producen en función de 4 criterios:

- factores posicionales
- velocidad de instalación
- equilibrio de fuerzas y
- existencia de un «carácter retráctil» (que es débil en la FSH).

AFECCIÓN RESPIRATORIA

BIBLIOGRAFÍA

Las pruebas funcionales respiratorias ponen de manifiesto problemas respiratorios, incluidos aquellos que no alcanzan el nivel clínico, en un 43 % de los casos de FSH (en un 13 % de los cuales se produce un síndrome restrictivo grave). La disminución de la capacidad vital está relacionada de modo significativo con la presencia de deformaciones raquídeas. No existe relación, sin embargo, con una mayor frecuencia de complicaciones pulmonares (Kilmer, 1995).

En la FSH el diafragma, músculo inspiratorio principal, no se ve afectado por el proceso distrófico y raramente se produce una debilidad de los músculos intercostales.

Por el contrario, la afectación de los músculos abdominales inferiores es responsable de una tos menos eficaz. Puede aparecer una insuficiencia respiratoria causada por la lordosis lumbar y/o una escoliosis.

La hiperlordosis conlleva el aplanamiento del tórax en sentido antero-posterior y la verticalización del diafragma, susceptible de afectar a la función respiratoria.

■ BROUWER O.F., PADBERG G.W., VAN DER PLOEG R.J.O., RUYS C.J.M., BRAND R. : «The influence of handedness on the distribution of muscular weakness of the arm in Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy». *Brain*, 1992, 115, 1587-1598.

■ FITZSIMONS R.B. : «Facioscapulohumeral dystrophy: the role of inflammation». *Lancet*, 1994, 344 (8927):902-903.

■ KILMER D.D., ABRESCH R.T., MCCRORY M.A., CARTER G.T., FOWLER W.M., JOHNSON E.R., MCDONALD C.M. : «Profiles of neuromuscular diseases - Facioscapulohumeral dystrophy». *Am. J. Phys. Med. Rehabil.*, 1995, 74, Suppl. 5: S131-S139.

■ PADBERG G.W. : «Why cells die in facioscapulohumeral muscular dystrophy ?». *Clinical Neurology and Neurosurgery*, 1992, S21-S24.

■ TAWIL R., MACDERMOTT M.P., MENDELL J.R., KISSEL J.T., GRIGGS R.C., COS L. «Facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD) - design of natural history study and results of baseline testing». *Neurology*, 1994, 3 442-446.

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

DESCRIPCIÓN

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

DESCRIPCIÓN

La distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH) se caracteriza por una afectación atrófica de los músculos de la cara, de la cintura escapular, de los dorsiflexores y de los glúteos. No se producen, o son escasas, las retracciones.

Los primeros signos de FSH aparecen entre los 10 y los 20 años. La afección es muy variable, asimétrica, lentamente progresiva y evoluciona con frecuencia por brotes.

La EMG y la biopsia muscular permiten confirmar el diagnóstico de distrofia muscular.

Es frecuente la hiperlordosis lumbar y en ocasiones se asocia una escoliosis

El aparato auditivo con frecuencia está afectado.

El sistema ocular debe ser controlado para diagnosticar una posible afectación vascular retiniana.

Con frecuencia se produce una afectación subclínica de la función respiratoria.

De modo general el corazón no resulta afectado.

- APARATO MUSCULAR
- APARATO OSTEOARTICULAR
- APARATO AUDITIVO
- SISTEMA OCULAR
- APARATO RESPIRATORIO
- APARATO CARDIOVASCULAR
- SISTEMA NERVIOSO
- ASPECTOS PSICOLÓGICOS
- PATOLOGÍAS ASOCIADAS
- BIBLIOGRAFÍA

APARATO MUSCULAR

La afectación muscular de la distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH) se manifiesta esencialmente por una atrofia y una debilidad, sin hipertrofia muscular ni retracción grave. No afecta más que a algunos grupos de músculos esqueléticos (cara, fijadores del omóplato, dorsiflexores, glúteos y abdominales). Una de sus características es la de ser caprichosamente asimétrica. Los enfermos realizan los movimientos de acuerdo con el número de fibras musculares que conservan. El aspecto inexpressivo de la cara y el despegamiento del

omóplato son los rasgos de exploración más evidentes; la limitación de los movimientos activos (oclusión forzada de los ojos, elevación del miembro superior) durante el examen confirman la importancia y topografía del déficit muscular.

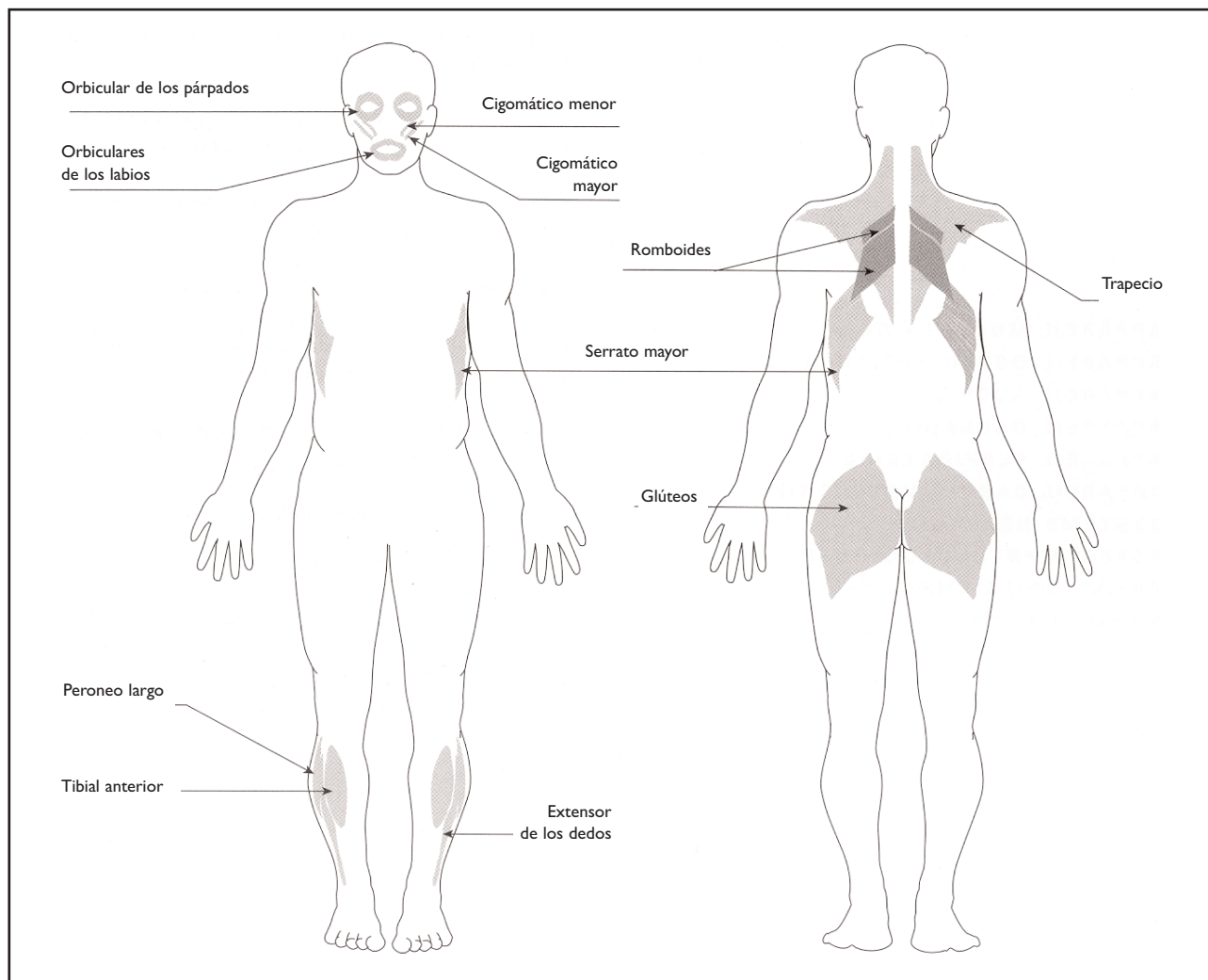
Los reflejos tendinosos con frecuencia desaparecen.

No hay, de modo general, dolor en las masas musculares afectadas. Si el dolor está presente, su origen se atribuye normalmente a retracciones musculares, tendinitis o afectaciones articulares.

Las pruebas complementarias son sistemáticas para la FSH. Su misión es confirmar o rechazar el diagnóstico clínico, en especial en casos poco claros o esporádicos.

Los índices de CPK son con frecuencia elevados; la EMG manifiesta un trazado de tipo «miopático»; la biopsia muscular muestra fibras musculares desiguales, atroficas o en regeneración y en ocasiones infiltraciones inflamatorias muy claras.

Distrofia muscular facioescapulohumeral. Topografía de la afectación muscular.



DESCRIPCIÓN CLÍNICA

La distrofia muscular facioescapulohumeral tiene una distribución facioescapulohumeroperoneal, caprichosamente asimétrica. Es extremadamente variable de un individuo a otro, incluso dentro de una misma familia.

Asimetría de la afectación muscular

La asimetría de la afectación muscular, tanto en el rostro como en la cintura escapular o en las extremidades, es una de las características de la FSH. Una afectación muscular simétrica obliga a considerar otro diagnóstico.

El papel de la lateralidad en la génesis de esta asimetría está sujeto a discusión. La sobreutilización del lado dominante podría explicar el carácter asimétrico de las afectaciones (Brouwer, 1992, Kilmer, 1995 y Tawil, 1994) (ver «Fisiopatología»).

Debilidad muscular

Mímica facial

- La inexpressividad del rostro es un signo esencial al inicio de la enfermedad. El «sueño con ojos abiertos» es constatado con frecuencia por los allegados.

En ocasiones la afectación facial es tan moderada que sólo se hace evidente cuando el paciente intenta silbar, reír, cerrar los ojos con fuerza, hinchar las mejillas, inflar un globo, etc.

Cualquiera que sea su alcance, la afectación de la cara es un criterio diagnóstico positivo. Sin embargo, su ausencia no excluye el diagnóstico cuando la mayor parte de los miembros de la familia presenta esta alteración facial. En efecto, en un 20 % de los casos la afectación facial no puede detectarse clínicamente (ver «Diagnóstico diferencial»).

- La atrofia y la debilidad del orbicular de los párpados conlleva la desaparición de pliegues y arrugas en la frente y en el contorno de los ojos. El rostro se alisa, los ojos parecen desmesuradamente abiertos y salientes, aunque no existe verdadera exoftalmía.

En estadios precoces, los dedos del examinador pueden impedir el cierre forzado de los párpados.

En un estadio más avanzado de la enfermedad es imposible la completa oclusión de los ojos, en particular durante el sueño («en la familia se duerme con los ojos entreabiertos»). Cuando se cierran los ojos, los párpados sólo se despliegan de forma incompleta y se ve parte de la esclerótica.

- La atrofia de los cigomáticos y del orbicular de los labios provoca un aplanamiento de las mejillas que

El **orbicular de los párpados** aproxima los bordes libres de los párpados, comprime los sacos lagrimales y abaten las cejas. Determina, por tanto, la oclusión del orificio palpebral y contribuye al flujo de lágrimas.

PARA

recordar

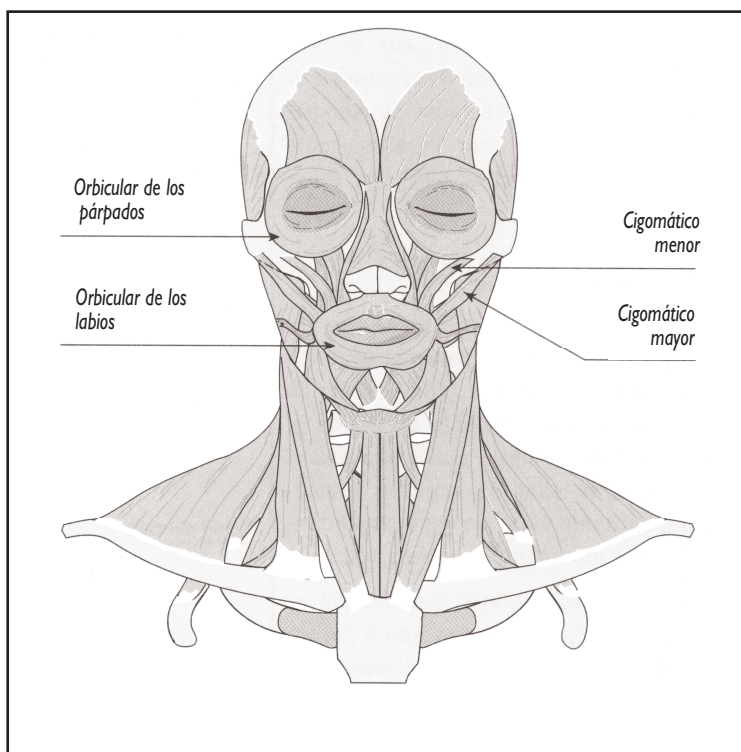
parecen huecas y menguadas. La sonrisa con frecuencia es horizontal y asimétrica. Los labios son más prominentes y la abertura bucal parece alargarse, con el labio inferior evertido. La fisonomía general presenta una apariencia menos joven, menos despierta e inteligente, de simpleza, sin que la inteligencia esté afectada.

Los **cigomáticos** (mayor y menor) se extienden en diagonal desde la comisura de los labios hasta el pómulos. Llevan hacia arriba y hacia fuera el labio superior y la comisura de los labios.

PARA

recordar

El **orbicular de los labios** permite el cierre de la boca. Frunce los labios y los proyecta hacia delante (como para dar un beso).



Distrofia muscular facioescapulohumeral.
Músculos de la cara afectados por la FSH.

El gesto de la risa es transversal y termina en unos pliegues con forma de paréntesis en las comisuras de los labios. Se debe al escalonamiento y alargamiento de la hendidura bucal, dado que el labio inferior se sitúa en un plano posterior al del labio superior. No es posible el silbido, salvo por aspiración. Los pacientes no son capaces de hinchar las mejillas. No pueden beber utilizando una pajita. Les resulta difícil, si no imposible, fruncir o dar forma redondeada a los labios. La pronunciación de las labiales se hace difícil y la elocución imprecisa.

- Los músculos oculomotores, los músculos de la lengua, de la laringe y de la faringe, los maseteros y los temporales no se ven afectados.

- Una asimetría importante de las afectaciones de la musculatura facial puede producir expresiones extrañas.

Con frecuencia, la inexpresividad de la cara («*facies miopática*» de Landouzy y Dejerine) toma la apariencia de una expresión depresiva y puede contribuir a producir un cierto aislamiento o a dificultar la adaptación social.

- Todos estos signos pueden pasar desapercibidos a los pacientes y sus allegados, porque los identifican con los rasgos de familia (el 60 % de los casos descritos por Walton (1955) no fueron reconocidos).

La afectación facial con frecuencia es ignorada o relegada a un segundo plano en la medida en que otras afectaciones son más preocupantes.



Una encuesta contestada por 270 personas afectadas por la FSH, muestra que un 39 % de estas

personas tiene molestias oculares y que más del 50 % duerme con los ojos entreabiertos.

Una cuarta parte se siente incómoda al comunicarse con el entorno a causa de la falta de expresividad de su rostro. (ver «Encuesta AFM

• Resultados • Déficits funcionales»)

Cintura escapular

- Los problemas musculares de la cintura escapular son los que frecuentemente llevan a los pacientes a la consulta (el 82 % en una serie de pacientes de Padberg, 1982). Figuran entre las afectaciones más precoces y tienen carácter asimétrico. Generalmente, la afectación es más grave en el lado dominante (Brouwer, 1992).

- La afectación de los músculos que fijan el omóplato (serrato mayor, romboides, dorsal ancho y fascículo inferior del trapecio) dan una apariencia particular a la cintura escapular

El **serrato mayor** mantiene el omóplato unido al tórax. Mueve el omóplato hacia delante y hacia fuera, haciéndolo pivotar, lo que lleva el extremo externo del hombro hacia arriba.

Situados bajo el trapecio, los **romboides** (mayor y menor) mueven el omóplato hacia dentro (aducción), le imprimen un movimiento de rotación que empuja el extremo inferior del omóplato hacia arriba y hacia dentro, bajando así el extremo del hombro.

El fascículo inferior del **trapecio** hace bajar el omóplato y el hombro, en tanto que el fascículo superior los eleva y el fascículo medio aproxima el omóplato a la columna vertebral (aducción).

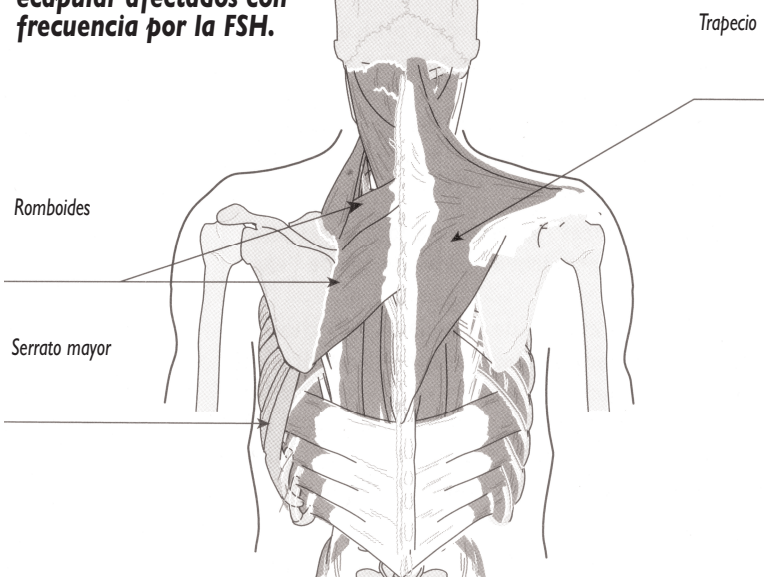
El **dorsal ancho**, gran músculo, plano y triangular, se extiende desde la parte inferior de la espalda hasta la cara posterior de la cabeza del húmero. Es un potente aductor y rotador interno del brazo.

PARA

recordar

en reposo: el omóplato se eleva hacia fuera, hacia arriba y hacia delante. La impresión producida es la de un hombro basculado, proyectado hacia delante. La clavícula alcanza la horizontal y su extremo externo puede incluso, en ciertos casos, inclinarse hacia abajo.

Distrofia muscular facioescapulohumeral. Músculos de la cintura escapular afectados con frecuencia por la FSH.



Durante la abducción activa de la extremidad superior el omóplato avanza hacia la masa muscular del trapecio (proporcionándole una apariencia de hipertrofia) provocando un aspecto de «aletas» en la parte media, desde el cuello hasta el hombro. La palpación confirma que se trata de la parte superior del hueso y no de una masa muscular.

En las manifestaciones difusas el despegamiento del omóplato puede ser discreto en reposo pero durante la abducción o, más aún durante la flexión anterior del brazo, este despegamiento se hace visible, manifestando el déficit de los fijadores del omóplato.

El déficit de los fijadores del omóplato puede llegar a hacer imposible la flexión anterior y/o abducción de la extremidad superior por encima de la horizontal. Estos movimientos de ascensión y despegamiento del omóplato pueden mejorar parcialmente cuando éste se mantiene bloqueado contra la caja torácica por la mano del examinador.

Se observa la capacidad para peinarse, arreglarse la cara y alcanzar objetos en estantes elevados. La mayor parte de los pacientes consiguen, sin embargo, alcanzar los objetos situados en alto utilizando un truco que consiste en proyectar su miembro superior hacia delante y arriba rápidamente, sosteniéndolo luego con el otro brazo.

- El supraespinoso y el infraespinoso raramente están afectados por la atrofia en las primeras etapas de la enfermedad, mientras que la porción esternocostal del pectoral mayor siempre está afectada. El resultado entonces es una ascensión característica de los pliegues axilares. En último término, se observa un tórax «en embudo».

Funcionalmente, los primeros 25 grados de abducción del brazo

dependen del músculo supraespinoso que permanece ileso largo tiempo. La continuación de este movimiento hasta la horizontal depende del deltoides, que resulta afectado tardíamente, de forma parcial y sobre todo en la zona proximal en la distrofia muscular facioescapulohumeral.

El **supraespinoso** es abductor del brazo hasta los primeros 25 grados de abducción. El **infraespinoso** es rotador del brazo hacia fuera.

La porción esternocostal del **pectoral mayor** es abductora y rotadora interna del brazo.

El **deltoides**, con su porción media, toma el relevo del supraespinoso en la elevación lateral y actúa como abductor del brazo hasta la horizontal.

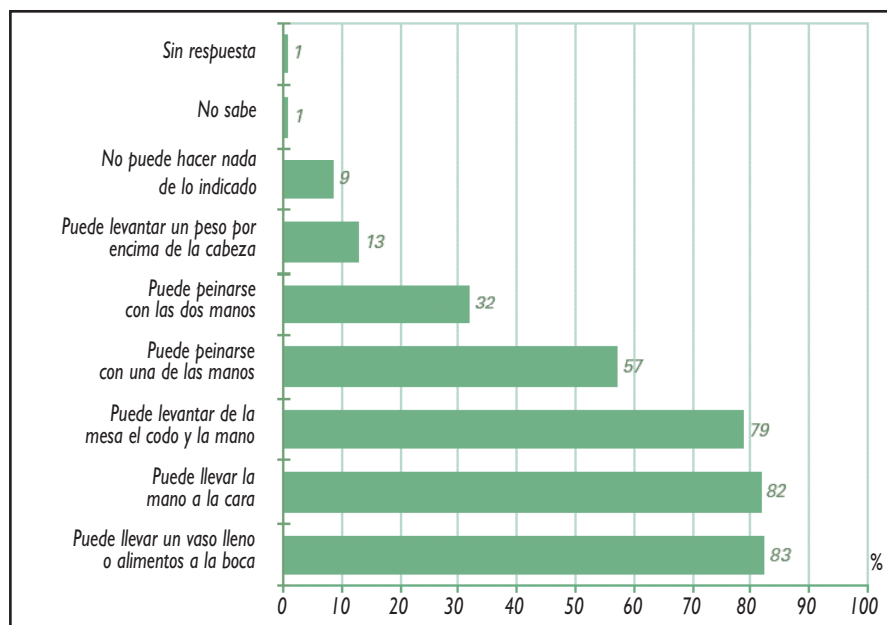
Con su porción posterior es también extensor y rotador externo del hombro, mientras que su porción anterior es flexora y rotadora interna del hombro.

PARA recordar

- Los pacientes acuden a la consulta cuando estas funciones, ligadas a la elevación del brazo, tienen repercusiones demasiado importantes para su vida privada o profesional.



Entre las 270 personas afectadas por FSH que respondieron a la encuesta, sólo un 13 % consigue elevar un peso por encima de su cabeza. El grado de la afección de la extremidad superior es correlativa al de la extremidad inferior (ver «Encuesta AFM • Resultados • Déficits funcionales»).



Distrofia muscular facioescapulohumeral. Encuesta AFM. Capacidad funcional de los miembros superiores.

Porcentajes sobre 270 personas. Contestaciones: 268.

Respuestas: 963 (posibilidad de respuesta múltiple).

Extremidad superior

En una etapa más avanzada de la enfermedad, los grupos musculares más distales terminan por verse afectados.

- El **bíceps**, el **tríceps**, los **extensores de la muñeca** y de los **dedos** así como los **interóseos** pueden atrofiarse también tardíamente. Como los restantes músculos del antebrazo no se ven afectados, el aspecto de la extremidad superior puede asemejar «un antebrazo de Popeye».

El **bíceps** es flexor del antebrazo sobre el brazo, en tanto que el **tríceps** es extensor del antebrazo sobre el brazo. Los **extensores de la muñeca** permiten principalmente mantener la mano en posición funcional mediante una ligera extensión de la muñeca.

Los **extensores de los dedos** contribuyen a la agilidad de las manos al permitir movimientos finos y precisos de los dedos.

Los **interóseos** participan en la extensión de los dedos. Permiten alejar y acercar los dedos respecto del eje medial de la mano.

PARA

recordar

En un estudio retrospectivo sobre distrofias musculares facioescapulohumerales documentadas en la Universidad de Illinois, 32 de 35 casos presentaron una debilidad muscular en la extensión de las muñecas y de los dedos. En algunos casos esta debilidad de la muñeca, poco o nada invalidante, podía ser la única manifestación de la enfermedad (Siegel, 1972).

Cintura pélvica

Los músculos proximales de la cintura pélvica se ven afectados en prácticamente uno de cada dos pacientes.

Esta afectación es tan frecuente que ciertos autores sugieren una modificación del nombre de la enfermedad en que se incluya una referencia a ella. De hecho, numerosos pacientes afectados por la FSH experimentan una insatisfacción ya que entienden que el término facioescapulohumeral lleva a entender que no se ven afectados los miembros inferiores. Una denominación del tipo facioescapulopélvica podría ser una alternativa válida (Lunt, 1991).

- La afectación de los glúteos provoca un basculación de la pelvis hacia delante con hiperlordosis lumbar para equilibrar el centro de gravedad en posición erguida. Este déficit provoca también dificultades para levantarse de un asiento o del suelo.
- El déficit muscular de la cintura pélvica asociado al de las extremidades inferiores (dorsiflexores) induce una hiperlordosis, un impulso de la extremidad inferior hacia delante, una

El glúteo mayor es un poderoso extensor del muslo que entra en acción al subir escaleras o correr; es también rotador externo del muslo. El glúteo medio y el menor son abductores y rotadores internos del muslo. Mantienen horizontal la pelvis tras el apoyo unipodal sobre todo en el momento del apoyo de la extremidad opuesta durante la marcha.

PARA

recordar

elevación de la rodilla, una caída del pie (estepaje) y una oscilación lateral. Al combinarse estos diferentes elementos proporcionan a estos pacientes una apariencia y una marcha oscilante, «de pato».

En un estadio más evolucionado, se hace imposible andar o levantarse y algunos pacientes se ven forzados a usar una silla de ruedas [desde un 9 %, sin tener en cuenta la edad (Padberg, 1982), hasta un 19 % de los casos a partir de 40 años (Lunt, 1991) o un 20 % después de los 50 (Padberg, 1982)].

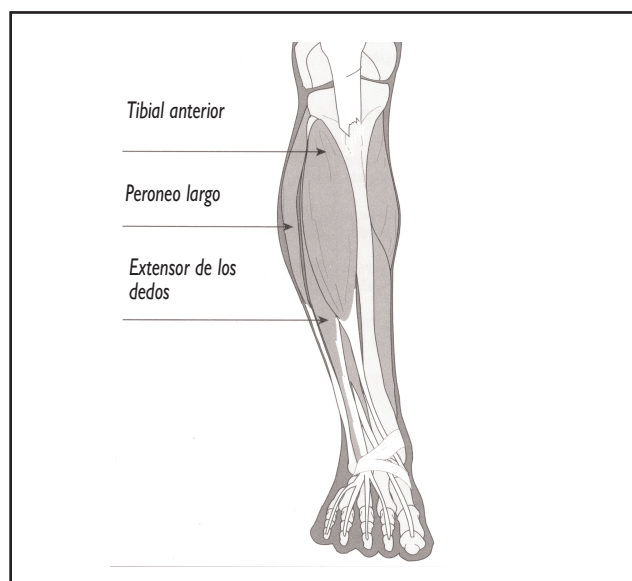
La hiperlordosis comporta el aplanamiento del tórax en sentido anteroposterior y la verticalización del diafragma. Cuando ésta es acusada puede afectar a la función respiratoria (ver «Descripción • Aparato respiratorio»).

Miembro inferior

- Los músculos de la cara anterior de la pierna (tibial anterior y peroneos laterales) se ven afectados con frecuencia de forma temprana. Esta afectación de la cara anterior de la pierna ocurre aproximadamente en uno de cada dos casos de FSH.

Distrofia muscular facioescapulohumeral.

Músculos de la pierna afectados en la FSH.



El **tibial anterior** eleva el pie y le imprime un movimiento de aducción y de rotación interna (inversión). Contribuye a mantener el arco plantar.

Los **peroneos laterales** (corto y largo) provocan la abducción, la rotación externa (eversión). Contribuyen a mantener plano el pie sobre el suelo, así como al sostén externo del tobillo.

PARA

recordar

Correr se hace muy pronto imposible. Los pacientes dejan de ser capaces de andar sobre los talones. El déficit de los dorsiflexores produce un estepaje con tendencia a tropezar con facilidad durante la marcha. Se hace difícil subir escaleras. En los casos más avanzados este déficit obliga a los pacientes, durante la marcha, a elevar el muslo y la rodilla a una altura suficiente para que la punta del pie no tropiece al dar un paso (estepaje).

Los golpes, debidos al choque de los pies con pequeños objetos u obstáculos que sobresalen del suelo, son frecuentes y los pacientes se caen sobre las rodillas.

- Los músculos de la cara posterior de la pierna no se ven afectados.



En la encuesta de la AFM sobre la FSH, se distinguen dos grupos de acuerdo con la afectación de la cintura pélvica y de los miembros inferiores: un grupo de un 40 % de pacientes que no tiene más que una pequeña dificultad para desplazarse y un segundo grupo del 60 % para el que la movilidad es limitada o imposible. La gravedad de la alteración de la extremidad superior y la gravedad de la afectación de la extremidad inferior están correlacionadas (ver «Encuesta AFM • Resultados • Déficits funcionales»).

Otras afectaciones musculares

- Los músculos abdominales con frecuencia son deficitarios y producen una ptosis abdominal. La debilidad de los músculos abdominales aumenta la basculación de la pelvis y la hiperlordosis lumbar, que también participa en el mecanismo que equilibra el centro de gravedad en la posición erguida estática o durante la marcha, reforzando el efecto de la afectación de los glúteos (Padberg, 1982).

La afectación de los músculos abdominales subumbilicales, incluso si es ligera, puede detectarse por el signo de Beevor. Esta prueba es positiva en el 90 % de casos de FSH, incluso cuando no existe afectación de la cintura pélvica, mientras que es negativo en otras enfermedades neuromusculares (distrofia muscular de Becker, de Duchenne, miotonía, etc.) (Awerbuch, 1990).

- Los músculos paravertebrales, en ocasiones deficitarios, pueden

El **signo de Beevor** es una ascensión del ombligo, tras la ante flexión de la cabeza en decúbito supino, cuando sólo son funcionales los músculos abdominales subumbilicales. Este signo ha sido descrito de modo clásico en diversas afectaciones de motoneuronas del asta anterior de la médula en el tórax, que provocan una parálisis de los músculos abdominales subumbilicales.

PARA

recordar

contribuir a agravar una escoliosis, en general moderada, o una hiperlordosis lumbar que puede afectar a la función respiratoria (ver «Descripción • Aparato respiratorio»)

- El diafragma no se ve afectado.

Retracciones

Las retracciones musculares son escasas y siempre tardías (Walton, 1988; Padberg, 1990), salvo en el tobillo, donde pueden aparecer en un 10 % de los casos, en su mayor parte en los enfermos que usan silla de ruedas (Padberg, 1982).

Pueden también ser posibles retracciones en pronación en el antebrazo y tortícolis rebeldes.

Reflejos

Los reflejos idiomusculares no se dan en casos en que la afectación se limita a la cintura escapular.

En etapas posteriores, estos reflejos disminuyen hasta desaparecer. La asimetría de su distribución es con frecuencia, aunque no siempre, coincidente con la asimetría de la afectación muscular (Padberg, 1982).

Dolores musculares

En general no se produce dolor en las masas musculares afectadas, pero en ocasiones pueden darse en el inicio de la enfermedad dolores en el hombro que preceden, durante varios días, a un brote en que aparece la afectación de la cintura escapular.

Podría también producirse dolor provocado por el estiramiento de tendones o músculos debilitados (Ketenjian, 1978).

Variabilidad intrafamiliar

Se da una fuerte variabilidad entre parientes de la expresión de la enfermedad. Todos los autores describen, en el seno de una misma familia, sujetos muy afectados al tiempo que otros no presentan más que síntomas muy tenues.

Un estudio de dos hermanos gemelos monocigóticos afectados por FSH, ha indicado que uno de los hermanos estaba gravemente afectado mientras el otro no presentaba más que signos menores (signo de Beevor) y una ligera afectación del orbicular de los párpados (Tawil, 1993).

Los estudios de correlación fenotipo/genotipo no permiten todavía predecir la gravedad de la FSH a partir de la anomalía molecular. La biología molecular es actualmente de escasa ayuda para predecir la gravedad clínica; salvo si el número de repeticiones es muy débil. En ese caso hay riesgo de que la enfermedad sea más precoz y grave (ver «Genética • Diagnóstico genotípico»).

Factores agravantes

- Las inmovilizaciones, sobre todo mediante escayola, provocan en la mayor parte de casos una rápida progresión de la atrofia muscular (Tyler y Stephens, 1950).

- Los traumatismos, en particular los de la cintura escapular, han sido en ocasiones destacados como factores agravantes de la enfermedad. Este fenómeno ha sido identificado con mayor frecuencia en grupos con casos esporádicos.

La relevancia de los traumatismos, como factor agravante de la FSH, en pacientes cuya familia no está afectada podría explicarse por el desconocimiento de la evolución natural de la enfermedad, mientras que en las familias afectadas ésta sería observable con facilidad (Becker, 1953).

- Las reacciones algoneurodistróficas son frecuentes en el postraumatismo de pacientes afectados por FSH.

Evolución de la afectación muscular

Forma habitual

Los primeros signos de distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH) aparecen entre los 10 y los 20 años de edad, con posibles inicios más precoces o tardíos [de los 3 a los 44 años (Padberg, 1982)].

La FSH comienza con un déficit de los músculos de la cara (orbicular de los párpados y orbicular de la boca) que aparece de forma lenta e insidiosa. La mayor parte de los sujetos no le prestan atención y consideran innecesario un examen médico. Esto explica que el diagnóstico pueda retrasarse varios años tras la aparición de los primeros signos. La edad de comienzo es por tanto difícil de determinar, ya que para ello se debe contar con datos retrospectivos relativos a afectaciones cuyos sujetos sólo se quejan en escasas ocasiones (sueño con los ojos entreabiertos, incapacidad para silbar, para beber utilizando una pajita, para inflar un globo, etc.). Por lo tanto la edad de inicio refleja más la edad en la que los individuos se dan cuenta de su enfermedad

que el comienzo real de la misma.

Los síntomas iniciales se limitan a una expresión fisonómica característica *a posteriori*. En un estudio de 1950, de 6 generaciones de una familia de Utah que incluía a 1.249 sujetos, descendientes todos del mismo ancestro, se conocían 159 casos de distrofia muscular facioescapulohumeral. De los 58 sujetos que pudieron ser examinados, 24 (de los que 13 tenían más de 20 años) ignoraban ser portadores de la enfermedad (Tyler, 1950).



De acuerdo con la encuesta de la AFM sobre la FSH, la edad media de inicio se sitúa entre los 10 y los 20 años y los primeros síntomas de los que son conscientes los pacientes tiene que ver con las dificultades relacionadas con la cintura escapular (ver «Encuesta AFM • Primeros síntomas y diagnóstico • Percepción de la evolución de la enfermedad • Déficits funcionales»)

Primeros síntomas	n	%
Dificultades para elevar los brazos	185	68,3
Despegamiento de los omóplatos	179	66,1
Imposibilidad de silbar	148	54,6
Dificultades para andar	130	48,0
Ojos entreabiertos durante el sueño	107	39,5
Problemas en deporte en el colegio	100	36,9
Imposibilidad de hinchar las mejillas	93	34,3
Caidas	17	6,3
Dificultades para correr	11	4,1
Dificultades para levantarse	8	3,0
Dificultades deportivas	7	2,6
Fatiga	7	2,6

Distrofia muscular facioescapulohumeral.

Encuesta AFM. Primeros síntomas.

Frecuencia y porcentajes sobre 270 personas.

Contestaciones: 269/ Respuestas: 992

(posibilidad de respuesta múltiple).

La expresión clínica es extremadamente variable. En primer lugar para cada individuo, ya que la evolución es lenta y progresiva, con frecuentes períodos de varios años en los que no se producen nuevas alteraciones. En segundo lugar entre diferentes individuos, pues varía la localización de las afectaciones musculares y su grado de intensidad.

La enfermedad evoluciona durante la mayor parte del tiempo de forma discreta y en sentido descendente. Su progresión es lenta, con un desarrollo que dura varias décadas. Se producen frecuentes períodos de detención de la evolución. Sin embargo, la progresión también puede a veces ser rápida.



De acuerdo con la encuesta de la AFM, la abrumadora mayoría de sujetos experimenta una sensación de agravamiento percibida en la mayor parte de los casos como agravamiento lento (ver «Encuesta AFM • Primeros síntomas y diagnóstico • Percepción de la evolución de la enfermedad • Déficits funcionales»).

El tiempo transcurrido entre la afectación de la parte superior y la de la inferior del cuerpo es muy variable según los individuos. Se dispone de escasas estadísticas para evaluar este tiempo pero Walton y Natrass (1954) indican un período de 20 a 30 años.

La evolución general de la FSH es variable. Cerca de la mitad de los enfermos no llega a ver afectada su cintura pélvica. Por otra parte, las formas más graves de la enfermedad se manifiestan en edades avanzadas.

La afectación de la cintura pélvica constituye, para la mayor parte de autores, un criterio de gravedad. Varía entre el 45 y el 60 % de los casos.

En 1953, Becker encontró, basándose en la importancia de la afectación de la cintura pélvica, a un 80 % de los hombres y a un 23 % de las mujeres afectados gravemente (Becker, 1953).

La incapacidad para la marcha supone un criterio de mayor gravedad. Se manifiesta entre el 6 y el 8 % de casos.

Forma infantil o de inicio precoz

El inicio en la primera infancia ha sido descrito principalmente por Landouzy y Dejerine.

Esta forma se caracteriza por su evolución más rápida e incapacitante. La afectación facial aparece habitualmente en el primer año de vida, en ocasiones con un aspecto de diplejía facial. A esta afectación le sigue el progresivo debilitamiento de la cintura escapular y de los extensores del pie. La mayor parte de estos niños se ven obligados a usar una silla de ruedas antes de los 10 años. Es frecuente la afectación auditiva.

Esta modalidad infantil supone menos del 5 % de los casos de FSH.

Un estudio realizado en 1994, sobre 96 sujetos procedentes de 17 familias afectadas por FSH autosómica dominante y sobre 9 casos esporádicos, registra 6 niños que presentan una modalidad infantil, confirmando esta impresión de gravedad (Brouwer, 1994).

Forma con empeoramiento tardío

Algunos pacientes con FSH sólo presentan manifestaciones leves durante la primera mitad de su vida en los músculos faciales. Posteriormente, aparece un deterioro rápido en 2 ó 3 años. Con frecuencia afecta a los músculos de las cinturas pélvica y escapular; lo que provoca serias dificultades para la marcha, que pueden obligar al uso de silla de ruedas. Las biopsias musculares de estos pacientes son con frecuencia de tipo inflamatorio. Sin embargo, un tratamiento con corticosteroides carece de eficacia en estos casos (Brooke, 1986).

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

Dosificación bioquímica de las enzimas musculares

No existe una prueba biológica específica para el diagnóstico de la distrofia muscular facioescapulohumeral.

Los niveles de creatinfosfoquinasa (CPK) pueden ser normales, pero con frecuencia son elevados. Nunca superan en 5 veces el nivel superior de la tasa normal [50 % de aumento en un grupo de pacientes (Munsat, 1991)]. Valores superiores a este límite justifican la búsqueda de un diagnóstico alternativo de enfermedad neuromuscular. Con menor frecuencia, la LDH, la aldolasa, las transaminasas (SGOT y SGPT) son elevadas.

Estos valores enzimáticos elevados no tienen correlación ni con la edad de los pacientes, ni con la gravedad de la enfermedad. Presentan una tendencia a disminuir, hasta normalizarse después de los 55 años.

Electromiografía (EMG)

Indicaciones

El electromiograma (EMG) es utilizado en la FSH cuando se plantean dudas sobre una afectación muscular y sobre su origen neurológico o muscular. Puede aportar entonces datos discriminantes para el diagnóstico. Es esencial en las formas borrosas o poco evolucionadas de esta enfermedad.

PARA recordar

Esta prueba siempre tiene dos etapas: electromiograma (o detección) y estimulación/detección.

El **electromiograma** (EMG) permite el análisis sonoro y visual de los potenciales de acción de las fibras musculares. La detección se realiza mediante una aguja-electrodo de registro que se aplica al músculo estudiado. El registro es por tanto extracelular; el electrodo se sitúa en la inmediata proximidad de las fibras musculares. El estudio de cada músculo se efectúa en dos tiempos: registro de la situación de reposo, en ausencia de cualquier actividad muscular; y registro en una contracción muscular voluntaria.

La prueba de estímulo/detección permite, tras la estimulación eléctrica de un nervio, la medición de los potenciales de acción latentes y el cálculo de la velocidad de conducción. Los estimuladores producen generalmente impulsos

cuadrados, de breve duración y amplitud conocidas. La detección se efectúa mediante electrodos de superficie o de aguja concéntricos. Para calcular la **velocidad de conducción** de un nervio motor es preciso medir dos latencias, una tras la estimulación distal y la otra tras la estimulación proximal del nervio. Restando las dos latencias se obtiene el tiempo de conducción entre los dos puntos de estimulación. Se puede calcular la velocidad de conducción motora midiendo la distancia entre los dos puntos. La conducción nerviosa sensitiva se estudia registrando los potenciales evocados. Para medir la velocidad de conducción sensitiva es suficiente conocer la latencia de aparición del potencial.

Precauciones

Es preciso elegir con cuidado los músculos cuya actividad se va a registrar. En la FSH, se eligen generalmente los músculos de la cintura escapular y los músculos faciales.

Resultados

Los procesos patológicos «miogénicos» se producen por una alteración de las fibras musculares en el interior de las unidades motoras, en tanto que la neurona motora permanece intacta. En consecuencia, las anomalías afectan al aspecto de los potenciales unitarios y a la gradación de la contracción voluntaria de los músculos.

PARA recordar

Los **potenciales de unidad motora** (PUM) se corresponden con la suma de potenciales de acción de cada fibra muscular de una misma unidad motora.

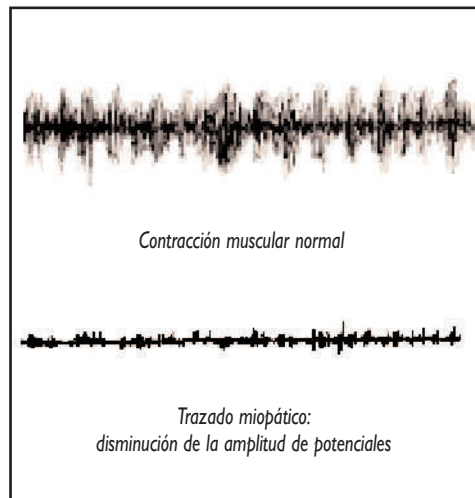
En reposo

Tras la inserción del electrodo de aguja se producen anomalías en forma de potenciales breves, de potenciales electropositivos de frente rígido, de «descargas» pseudomiotónicas compuestas por potenciales complejos estables. Nunca aparece fibrilación de reposo en los trazados de EMG de la FSH.

Durante la contracción muscular

Los potenciales unitarios son polifásicos con picos breves; su duración y amplitud se ven disminuidas.

La gradación progresiva de la contracción voluntaria es imposible. Para que tenga lugar un movimiento voluntario, el músculo utiliza el máximo número de unidades motoras de las que todavía siguen siendo funcionales (sumación espacial). Los potenciales producen interferencias



Distrofia facioescapulohumeral. Trazados electromiográficos normal y miopático.

patológicas (trazado con interferencias), que se expresan en forma de oscilaciones almenadas y fragmentadas, coronadas por picos breves de amplitud reducida (potenciales polifásicos). El trazado causa una impresión de aparente riqueza de la actividad muscular, en contraste con la débil intensidad del movimiento muscular que lo produce. Este tipo de trazado se denomina con frecuencia EMG «miopática».

Biopsia muscular

PARA recordar

La **biopsia** debe hacerse al menos quince días después de la EMG. La técnica consiste en obtener de la parte media de un músculo afectado desde el punto de vista clínico y eléctrico, pero sin una patología excesiva, un fragmento de una longitud de 1,5 cm y un diámetro de 4 a 5 mm, no procedente de zonas de presión, traumatizadas o inmovilizadas. Asimismo, debe evitarse cualquier aplastamiento o desgarrar y actuar de forma estrictamente transversal. La obtención de la muestra se realiza sobre el deltoides y los músculos faciales. Se obtienen tres fragmentos: el primero se cubre de parafina para su estudio histológico, un segundo se congela para su estudio bioquímico e inmunocitoquímico, el tercero se utiliza para su estudio mediante microscopio electrónico y permite examinar con precisión las lesiones observadas mediante el microscopio óptico.

Indicaciones y precauciones

La biopsia muscular ya no es sistemática en la FSH a partir de la realización de pruebas de diagnóstico de biología molecular.

En sus formas típicas puede ayudar a confirmar el diagnóstico. En sus formas atípicas no basta para confirmarlo, aunque puede permitir descartar ciertas afecciones neurológicas, la distrofia miotónica de Steinert y las miopatías congénitas.

En la FSH son muy variables las modificaciones histológicas en función del origen de la muestra, de la distribución regional de la enfermedad y de la importante asimetría de la afectación muscular. Ciertos fragmentos de algunos músculos se ven afectados mientras que fascículos cercanos de los mismos músculos permanecen indemnes. Este es particularmente el caso del deltoides, cuya zona proximal

está frecuentemente más afectada. Por otra parte, es preferible realizar la biopsia de músculos afectados de forma parcial, en la periferia de la zona lesionada. De hecho, una biopsia muscular realizada mucho después del inicio de la enfermedad sobre músculos muy afectados, sólo refleja la existencia de tejido adiposo o fibroso.

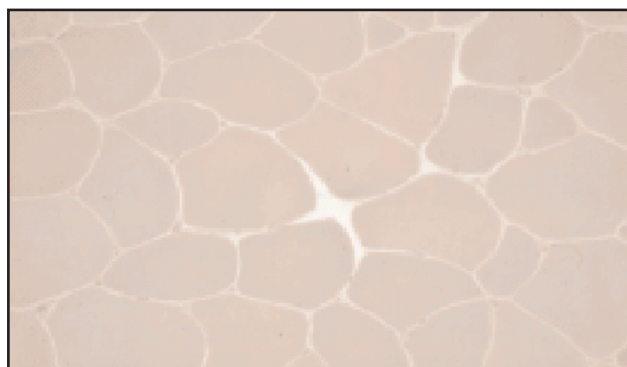
Para elegir el lugar de la biopsia, es útil localizar por medio del electromiograma un músculo enfermo y realizar la biopsia sobre el músculo homólogo del lado opuesto (de modo que se eviten perturbaciones debidas a las microlesiones derivadas de la EMG). También el escáner puede ayudar en esta elección.

Resultados

De modo general, la biopsia muscular permite confirmar la existencia de un proceso distrófico, pero no determinar el tipo preciso de distrofia.

Distrofia facioescapulohumeral. Biopsia muscular. Músculo deltoides poco afectado (estadio inicial).

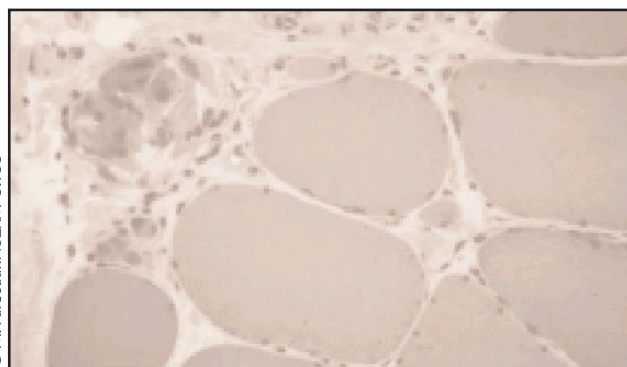
Variaciones simples del tamaño de las fibras y presencia de algunos nudos centrales (coloración mediante hemateína-eosina).



© M. Fardeau/INSERM U.I.53

Distrofia facioescapulohumeral. Biopsia muscular. Músculo bíceps braquial (fase evolutiva).

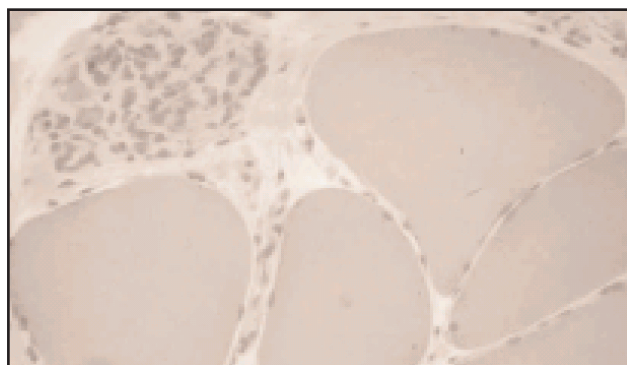
Variación del tamaño de las fibras y fibras en proceso de regeneración (coloración mediante hemateína-eosina).



© M. Fardeau/INSERM U.I.53

Distrofia facioescapulohumeral. Biopsia muscular. Músculo bíceps braquial (fase evolutiva).

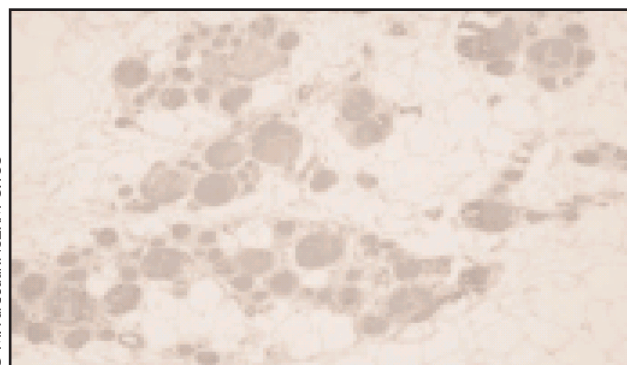
Variación del tamaño de las fibras y presencia de necrosis con invasión macrofágica (coloración mediante hemateína-eosina).



© M. Fardeau/INSERM U.I.53

Distrofia facioescapulohumeral. Biopsia muscular. Músculo tibial anterior (estadio avanzado).

Considerable reducción del número de fibras, variación de su tamaño, importancia del tejido adiposo intersticial (coloración mediante hemateína-eosina).



© M. Fardeau/INSERM U.I.53

El examen histológico revela un proceso de degeneración/regeneración que se traduce en el aumento del tamaño de las fibras, así como en la pérdida de su configuración angular. Se produce un aumento del diámetro medio de todos los tipos de fibras.

Con frecuencia aparecen, aunque no de forma abundante, fibras hialinas y necróticas con fagocitosis.

En ocasiones se detectan fibras basófilas con núcleos vesiculados y grandes nucléolos, que corresponden a un aspecto regenerativo. Asimismo pueden detectarse fibras con aspecto «apolillado».

Con frecuencia las reacciones inflamatorias son muy nítidas, llegando a proporcionar, cuando son predominantes, un aspecto de polimiositis. Estas reacciones han sido detectadas en todos los estadios de la enfermedad y tras biopsias reiteradas con intervalos de 6 ó 7 años, lo que sugiere que la inflamación es un elemento intrínseco de la enfermedad (Fitzsimons, 1994). La presencia o ausencia de infiltraciones inflamatorias verificada para una misma familia está determinada genéticamente (Molnar, 1991).

A veces la biopsia muscular no manifiesta ninguna anomalía, bien porque la zona de la biopsia está indemne, bien porque la biopsia haya sido realizada demasiado pronto. Las modificaciones pueden ser mínimas en las formas de progresión lenta.

Escáner e imagen muscular

El escáner, la imagen obtenida por resonancia magnética nuclear (IRM) y otros tipos de imagen muscular (principalmente la ecografía) se han propuesto como medio para evaluar la atrofia de ciertos músculos que se ven afectados de forma precoz. Estas técnicas se utilizan también para seleccionar con más acierto el lugar de aplicación de la biopsia.

Pueden permitir discriminar entre una miopatía de las cinturas y una FSH (en la que el glúteo medio y el psoas no están afectados).

APARATO

OSTEOARTICULAR

La debilidad asimétrica y el desequilibrio de la fuerza muscular producen hiperlordosis, escoliosis o una combinación de ambas. Las deformaciones raquídeas sólo en raras ocasiones causan complicaciones respiratorias.

Los dolores pueden atribuirse a tendinitis, a retracciones y a afectaciones articulares.

DESCRIPCIÓN CLÍNICA

Deformaciones

La atrofia y la debilidad muscular, asimétricas por añadidura, con o sin retracción, producen un desequilibrio muscular responsable de posturas «viciosas». Estas pueden consolidarse, de modo secundario, en deformaciones esqueléticas.

Estas deformaciones son tardías y se producen esencialmente en la columna. En torno a 1/3 de los pacientes afectados por FSH tienen deformidades vertebrales, en forma de hiperlordosis, escoliosis, o combinación de ambas (Kilmer, 1995). La escoliosis se produce en los casos más graves.

La hiperlordosis lumbar es probablemente una consecuencia de la debilidad de los músculos abdominales, pero se debe al mecanismo de báscula pélvica, ligado a la debilidad de los glúteos, que permite mantener el equilibrio.

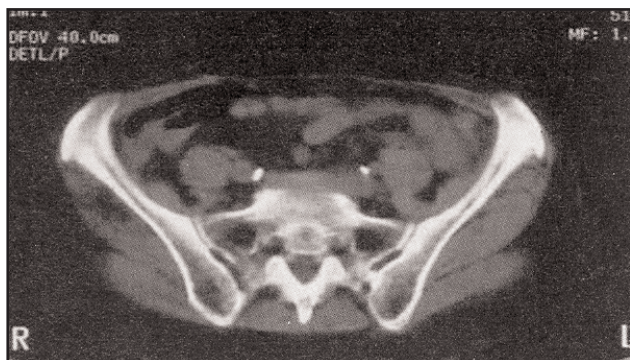
La retropulsión del tronco (debida a la afectación de los espinales) produce una cifosis de la unión cervicodorsal con lordosis cervical (con caída de la cabeza).

En casos extremos el sacro se horizontaliza.

Son poco frecuentes las complicaciones respiratorias ligadas a las deformaciones de la columna (1 caso grave de cifoscoliosis que dificultaba la función respiratoria entre 81 sujetos examinados por Padberg, 1982) (ver «Descripción • Aparato respiratorio»).

En la FSH no se producen deformaciones específicas del pie. Pueden detectarse retracciones musculares en el tobillo en un 10 % de casos, en su mayor parte en pacientes que usan silla de ruedas (Padberg, 1982).

Distrofia muscular facioescapulohumeral.
Escáner muscular. Atrofia de los glúteos más
acusada en el lado izquierdo.



Dolor

En la FSH el origen del dolor es generalmente atribuible a contracciones, tendinitis o afecciones articulares. Estas alteraciones son el resultado de posturas anormales inducidas por la debilidad de algunos músculos y/o por las afectaciones musculares asimétricas. Con frecuencia están ligadas al esfuerzo.



Según la encuesta de la AFM sobre la FSH, el dolor está presente con una frecuencia mayor que la reflejada en la literatura. El esfuerzo, la fatiga y el frío se consideran frecuentemente factores desencadenantes del dolor. Este se localiza sobre todo en la columna vertebral (en más de la mitad de los sujetos), en la cintura escapular y, en menor medida, en las extremidades inferiores (Ver «Encuesta • AFM Resultados • Dolor»).

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

Los exámenes complementarios utilizados con más frecuencia son las radiografías de los huesos y en ocasiones el escáner. Revelan las diferentes deformaciones relacionadas con la FSH, fundamentalmente en la columna vertebral, y permiten su control.

APARATO AUDITIVO

En la distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH) puede detectarse con gran frecuencia una afectación de la audición, la mayor parte de las veces bilateral, que puede ser detectada y controlada por medio de audiogramas.

DESCRIPCIÓN CLÍNICA

En la distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH) puede detectarse con gran frecuencia una afectación de la audición, la mayor parte de las veces bilateral, lo que sugiere que ésta forma parte de la enfermedad (Munsat, 1994).

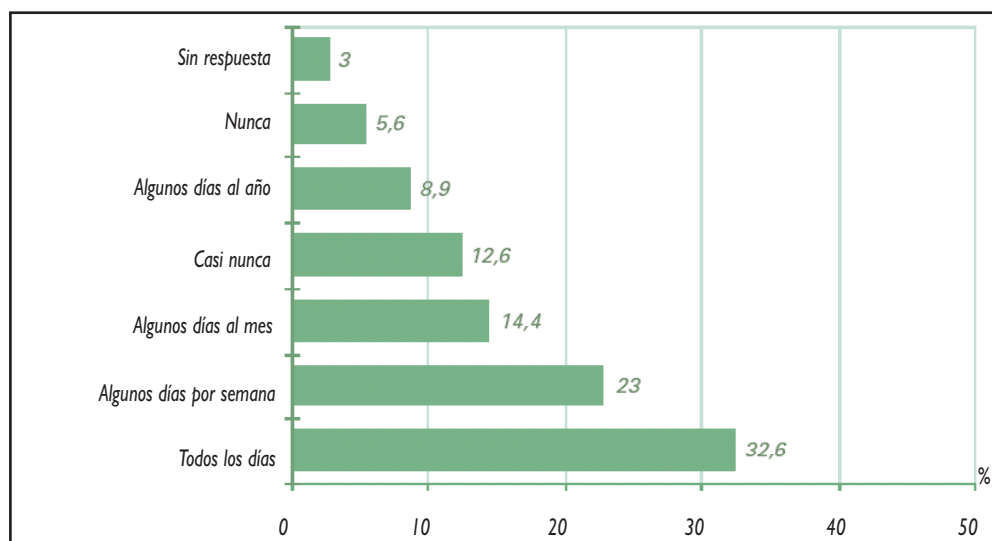
Comienza con un déficit en sonidos agudos, que posteriormente se incrementa en todas las frecuencias. Su gravedad es variable y se acentúa con la edad de los pacientes.

Un estudio comparativo entre sujetos con FSH y sujetos pertenecientes a familias no afectadas, ha mostrado una pérdida significativa en términos estadísticos de la agudeza auditiva de los sujetos con FSH en las frecuencias de 4.000 a 6.000 hercios, en relación con el grupo de contraste (Brouwer, 1991).

EXAMEN COMPLEMENTARIO

Audiograma

Es la prueba de referencia. Está indicada con carácter sistemático y la valoración periódica de los sujetos afectados y de sus familias forma parte del protocolo de control. Muestra pérdidas sobre todo en frecuencias de 4.000 a 6.000 hercios.



Distrofia muscular facioescapulohumeral. Encuesta AFM. Frecuencia del dolor.

Porcentajes sobre 270 personas.
Contestaciones: 262 / Respuestas: 262.

SISTEMA OCULAR

En el sistema ocular de los pacientes con distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH) se producen conjuntivitis, en ocasiones ulceraciones de la córnea a causa de la oclusión incompleta de los ojos y problemas vasculares retinianos que pueden evolucionar hacia la ceguera.

DESCRIPCIÓN CLÍNICA

La afectación del músculo orbicular de los párpados impide la completa oclusión de los ojos y la normal secreción de lágrimas que humidifican la córnea (ver «Descripción • Aparato muscular • Descripción clínica • Debilidad muscular • Mímica facial»).

La sequedad de la conjuntiva y de la córnea, derivada del cierre incompleto de los ojos, puede provocar conjuntivitis y/o ulceraciones de la córnea.

La asociación del síndrome de Coats a la FSH en su forma infantil ha sido descrita por Taylor (1982). Este síndrome comienza por una pérdida de agudeza visual, progresiva y sin dolor, que puede evolucionar hacia la ceguera. Supone, desde el punto de vista de las lesiones, una anormal permeabilidad vascular de la retina con telangiectasias y microaneurismas. Si no se emprende a tiempo un tratamiento por fotocoagulación se produce un desprendimiento bilateral de la retina.



Cerca del 40 % de los sujetos encuestados por la AFM sobre la FSH tenían un daño ocular y la mitad de los encuestados dormía con los ojos entreabiertos. (ver «Encuesta AFM • Resultados • Déficits funcionales»)

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

Además del examen con lámpara de hendidura y del fondo de ojo, los exámenes complementarios realizados por los oftalmólogos en la FSH son aquellos que permiten visualizar la retina, es decir la angiografía retiniana con fluoresceína.

Angiografía retiniana con fluoresceína

PARA recordar

Se trata de visualizar la red vascular retiniana con la ayuda de una inyección intravenosa de una solución de fluoresceína (15 mg/kg). Inmediatamente después de la inyección se registra el fenómeno temporal de luminiscencia mediante imágenes del fondo de ojo tomadas con un flash electrónico modificado por un filtro que activa la fluoresceína. A continuación se estudia el estado de los capilares retinianos analizando su forma, sus posibles irregularidades, sus infiltrados (exudación), la presencia de aneurismas o la falta de riego en alguna zona.

Resultados

En un estadio precoz, se subraya una «simplificación» de la red vascular retiniana con capilares más largos, más gruesos y menos numerosos (telangiectasias) sobre todo en la periferia. Posteriormente aparecen microaneurismas. En los casos más graves se producen edemas retinianos y exudaciones.

Un estudio ha indicado que el 75 % de todos los pacientes con FSH, incluidos portadores asintomáticos y padres de casos aislados, tenían telangiectasias retinianas, oclusión de pequeñas arterias y microaneurismas (Fitzsimons, 1987). Debería proponerse a todos los pacientes con FSH un examen precoz y sistemático, que permitiría evitar algunos de los casos de evolución hacia la ceguera.

APARATO RESPIRATORIO

En la distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH) no se ven afectados los músculos respiratorios, pero puede producirse una insuficiencia respiratoria como consecuencia de las deformaciones de la columna (hiperlordosis, escoliosis).

Los exámenes complementarios son la radiografía pulmonar y la búsqueda de complicaciones infecciosas, las pruebas funcionales respiratorias, que pueden detectar una disminución de la capacidad vital, y, en ocasiones, la gasometría sanguínea para detectar anomalías en la saturación de oxígeno o en la presión de anhídrido carbónico.

DESCRIPCIÓN CLÍNICA

En la FSH el diafragma, principal músculo inspiratorio, no se ve afectado por el proceso distrófico y raramente se produce una debilidad de los músculos intercostales. Por el contrario, la afectación de los músculos abdominales inferiores es la causa de una tos menos productiva.

Puede aparecer una insuficiencia respiratoria, provocada por la lordosis lumbar y/o la escoliosis. *La hiperlordosis produce el aplanamiento del tórax en sentido anteroposterior y la verticalización del diafragma, que pueden incidir negativamente sobre la función respiratoria.*

Si bien la insuficiencia respiratoria no se relaciona con frecuencia con la FSH, es preciso considerar que las personas afectadas por esta enfermedad presentan una especial vulnerabilidad. Debe, por tanto, valorarse la reducción de las posibilidades físicas que se manifiesta con la aparición de una insuficiencia respiratoria (sofocación ante el esfuerzo, fatigabilidad).

La aparición de cefaleas, de sudoración, o de dificultades de concentración debe llevar a considerar la posible existencia de hipercapnia.

Las complicaciones respiratorias graves vinculadas con las deformaciones de la columna son, sin embargo, poco frecuentes (1 caso de cifoscoliosis grave con afectación de la función respiratoria entre 81 sujetos examinados por Padberg, 1982).

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

Radiografía pulmonar

La radiografía pulmonar es útil para detectar problemas de origen principalmente infeccioso (bronquitis, neumopatías, etc.) que aparecen con mayor frecuencia cuando la capacidad funcional respiratoria disminuye.

Pruebas funcionales respiratorias

Las pruebas respiratorias funcionales detectaron, en 45 personas analizadas y controladas durante 10 años, trastornos respiratorios, incluidos los casos subclínicos, en un 43 % de los casos de FSH (un 13 % presentaba un grave síndrome restrictivo). La disminución de la capacidad vital está relacionada de forma significativa con las deformaciones de la columna pero no tiene relación con la importancia de posibles complicaciones respiratorias clínicas. No se han detectado casos de insuficiencia respiratoria aguda o crónica que obliguen a utilizar medios de respiración asistida (Kilmer, 1995).

Gasometría

El análisis gasométrico de la sangre completa la valoración respiratoria en casos con pérdida del 50 % de la capacidad vital teórica.

Puede manifestarse una disminución de la saturación de oxígeno durante el esfuerzo y, en un estadio más avanzado, una hipocapnia con normoxia (insuficiencia respiratoria parcial).

APARATO CARDIOVASCULAR

SISTEMA NERVIOSO

En general, el músculo cardíaco no se ve afectado en la distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH). En ocasiones el electrocardiograma detecta anomalías de la conducción aurículoventricular y susceptibilidad a una fibrilación o a un flúter.

DESCRIPCIÓN CLÍNICA

El miocardio, de modo general, no se ve afectado por el proceso distrófico en la FSH.

Los problemas vasomotores son muy frecuentes, como ocurre en todas las enfermedades musculares crónicas.

Los reflejos osteotendinosos (aquíleos) pueden desaparecer sin que se hayan visto afectados los músculos de la pantorrilla.

Los reflejos rotulianos se conservan con frecuencia sin alteración durante mucho tiempo.

El resto del examen neurológico es normal. En particular, se conservan los reflejos cutáneos con permanente ausencia del signo de Babinski.

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

Electrocardiograma

El electrocardiograma (ECG) se realiza de forma sistemática: algunos autores han descrito desviaciones izquierdas del eje del ECG.

Más recientemente se ha descrito, tras estudios electrofisiológicos, una susceptibilidad relativamente elevada a una fibrilación o a un flúter, así como anomalías menos frecuentes de la conducción aurículoventricular (Stevenson, 1990).

Se han detectado asimismo otras numerosas anomalías, pero no se ha identificado una disfunción específica o frecuente (De Visser, 1992).

Cuando se producen anomalías electrocardiográficas, la evolución de la enfermedad es de al menos quince años (Kilmer, 1995).

Ecografía

La ecografía cardíaca complementa la valoración cardiovascular cuando existe una duda diagnóstica o se investiga una miocardiopatía. La existencia de una miocardiopatía es indicativa de otro tipo de diagnóstico.

ASPECTOS PSICOLÓGICOS

La comunicación del diagnóstico de la distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH) es un acontecimiento importante, en ocasiones traumático y doloroso.

El estudio de la vivencia de la enfermedad muestra con frecuencia una actitud de no aceptación.

La percepción de la propia imagen no conduce a la propia minusvaloración.

DESCRIPCIÓN

Existen escasos estudios sobre estos aspectos de la enfermedad. Algunos de ellos han sido abordados por medio de encuestas o entrevistas con pacientes, primordialmente en relación con la comunicación del diagnóstico, la vivencia de la enfermedad, la imagen propia percibida por el enfermo, etc.

Comunicación del diagnóstico

Para algunos autores, la comunicación de la enfermedad supone con frecuencia un momento de metamorfosis; se trata de un «instante de ruptura», de un momento en que pierden su sentido el pasado y el futuro del enfermo. Los sujetos experimentan a menudo una impresión de separación instantánea de la «gente normal» y se sienten entrando a formar parte del «grupo de los enfermos», de los «miópatas». Con frecuencia no se asimila el nombre de la enfermedad, el término miopatía parece abrumador y de modo espontáneo la mitad de los sujetos comparan su enfermedad con un cáncer o el SIDA (Delaporte, 1994).



Aproximadamente 2/3 de las 270 personas que contestaron una encuesta de la AFM sobre la FSH han indicado que la comunicación de la enfermedad se llevó a cabo de un modo bastante satisfactorio. La reacción a esta comunicación es de tipo doloroso, de conmoción o no se produce ninguna reacción inmediata (ver «Encuesta AFM • Resultados • Comunicación del diagnóstico y su aceptación»).

Vivencia de la enfermedad

En un estudio realizado en 1994 (Ville, 1994), la no aceptación está presente en casi la mitad de los pacientes con FSH y evoluciona poco a lo largo del tiempo. El rechazo de la enfermedad

puede llevar a no aceptar las ayudas propuestas o incluso a negarse a hablar de ella con las personas más próximas. Este rechazo conduce con frecuencia a los enfermos de FSH a evitar el contacto con las asociaciones de enfermos donde podrían encontrar ayudas y apoyo social.

Algunos sujetos caen en ocasiones en estado depresivo, otros en estados de hiperdinamismo y no solicitan ninguna ayuda.

La actitud de los hombres difiere frecuentemente de la adoptada por las mujeres. Las madres tienen tendencia a culpabilizarse (incluso si ellas no han transmitido la enfermedad) y adoptan a menudo una actitud sobreprotectora. En cuanto a los hombres, es frecuente que rechacen hablar. Cuando aceptan hacerlo, es en general para banalizar y minimizar los acontecimientos.

Por otra parte, la vergüenza está más presente cuanto menor sea la expresión de la enfermedad («si me caigo en la calle, no puedo levantarme por mí mismo y la gente cree que estoy borracho»). El bastón no se utiliza si no es realmente necesario, pero repentinamente aparece la obsesión de caerse. Asimismo, se aprecia con frecuencia la aparición de una dependencia no previsible y muchos jóvenes enfermos pueden dar la impresión de perezosos.

Los signos faciales constituyen un problema importante y con frecuencia se sobrellevan mal.

En la mitad de los pacientes, la percepción subjetiva de la enfermedad sobrestima en exceso su gravedad (Ville, 1994).

Percepción de la propia imagen y FSH

La percepción subjetiva de su incapacidad por los sujetos portadores de FSH está relacionada de forma directa con la importancia de sus minusvalías y no con los aspectos sociales derivados (ocupacional, económico y de integración), lo que indica que en la FSH la minusvalía se reduce a una dimensión esencialmente clínica (Ville, 1994).

Los enfermos afectados por una miopatía se atribuyen una mayor racionalidad y meticulosidad, lo que puede comprenderse como resultado de una adaptación, real o anticipada, al entorno.

A medida que se agravan sus discapacidades los sujetos afectados por FSH se atribuyen una menor agresividad, una mayor comprensión y un acrecentado sentimiento de dependencia.

El aspecto más o menos negativo de la percepción de la propia imagen, expresado por la ansiedad, la falta de confianza, la falta de control y la inestabilidad, no está, por el contrario, relacionado con la gravedad de la discapacidad o de las limitaciones sociales. La miopatía puede, por tanto, ser el origen de una particular visión del enfermo sobre sí mismo, pero ésta no conduce a la propia minusvaloración (Ville, 1994).

PATOLOGÍAS ASOCIADAS

No existen patologías asociadas que tengan una relación significativa con la FSH.

Tyler y Stephens (1950) han mencionado la tirotoxicosis de algunos de sus pacientes, aunque de acuerdo con sus conclusiones la asociación parecía fortuita.

Se han descrito otras patologías (bocio, retraso mental, corea de Huntington, valvulopatía mitral, miocarditis, hipertensión arterial, etc.) pero sin vinculación significativa.



Los principales problemas de salud añadidos a la FSH, de acuerdo con la encuesta de la AFM, son el sobrepeso y la obesidad. No existe otra enfermedad asociada con una relación estadísticamente significativa con la FSH (ver «Encuesta AFM • Resultados • Vida cotidiana»).

BIBLIOGRAFÍA

■ AWERBUCH G.I., NIGRO M.A., WISHNOW R. : «Beever's sign and Facioscapulohumeral dystrophy». *Arch. Neurol.*, 1990, vol. 47: 1208-1209.

■ BECKER P.E. : *Eine genetische und klinische Untersuchung der Muskeldystrophien*. Georg Thieme Verlag, Stuttgart, 1953.

■ BROOKE M.H. : «Facioscapulohumeral dystrophy». En BROOKE MH, *A clinician's view of neuromuscular diseases*. Williams & Wilkins, Baltimore, 2ª ed., 1986 : 158-170.

■ BROUWER O.F., PADBERG G.W., RUYS C.J.M., BRAND R., DE LAAT J.A.P.M., GROTE J.J. : «Hearing loss in facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Neurology*, 1991, 41, 1878-1881,

■ BROUWER O.F., PADBERG G.W., VAN DER PLOEG R.J.O., RUYS C.J.M., BRAND R. : «The influence of handedness on the distribution of muscular weakness of the arm in facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Brain*, 1992, 115, 5 : 1587-1598

■ BROUWER O.F., PADBERG G.W., WIJMEGA C., FRANTS R.R. : «Facioscapulohumeral muscular dystrophy in early childhood». *Arch. Neurol.*, 1994, 51, 4 : 387-394

■ DELAPORTE C. : «L'annonce d'une maladie handicapante, incurable, amorce de la désinsertion sociale ?». En RAVAUD J.F., FARDEAU M., *Insertion des personnes handicapées. Méthodologie d'évaluation*, CTNERHI, Paris, diffusion PUF, 1994, 59-66.

■ DEVISSER M., DEVOOGT W.G., LA RIVIERE G.V. : «The heart in Becker muscular dystrophy, Facioscapulohumeral dystrophy, and Bethlem myopathy». *Muscle and Nerve*, 1992, 15, 591-596.

■ FITZSIMONS R.B., GURWIN E.B., BIRD A.C. : «Retinal vascular abnormalities in facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Brain*, 1987, 110, 631-648

■ FITZSIMONS R.B. : «Facioscapulohumeral dystrophy: the role of inflammation». *Lancet*, 1994, 344, 8927 : 902-903.

■ GARDNER-MEDWIN D., WALTON J., «The muscular dystrophies». En WALTON J.N., KARPATI G., HILTON-JONES D. *Disorders of voluntary muscle*, Churchill Livingstone, 6ª ed., Londres, 1994 : 576-579.

- JESEL M. : «L'Electromyographie en pathologie musculaire. Le muscle, IV^e Journée nationale de médecine de rééducation 27 Avrit 1990». *JAMA*, 1990, HS Avril: 40-42.
- KETENJIAN A.Y. : *Scapulocostal stabilisation for scapular winging in facioscapulohumeral muscular dystrophy*. *J. Bone Joint Surg.*, 1978, 60A : 476-480.
- KILMER D.D., ABRESCH R.T., MCCRORY M.A., CARTER G.T., FOWLER W.M., JOHNSON E.R., MCDONALD C.M.: «Profiles of neuromuscular diseases Facioscapulohumeral dystrophy». *Am. J. Phys. Med. Rehabil.*, 1995, 74, Suppl. 5 : S131-S139.
- LENMAN J.A.R., RITCHIE A.E. : *Electromyographie clinique*, Masson, Paris, 1985, 232 p.
- LEROY J.P. «À propos des biopsies musculaires». *Bull. Div. Fr. AIP*, 1989, 10: 59-70.
- LUNT P.W., HARPER P.S. «Genetic counselling in facioscapulohumeral muscular dystrophy». *J. Med. Genet.* 1991, 28, 655-664.
- MACGARRY J., GARG B., S. SILBERT: «Death in childhood due to facio-scapulo-humeral dystrophy». *Acta Neurol. Scand.* 1992, 68, 61-63.
- MOLNAR M., DIOSZEGHY P., MECHLER F.: «Inflammatory changes in facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Eur. Arch. Psychiatry Clin Neurosci.*, 1991, 241 : 105-108.
- MUNSAT T.L. : «Facioscapulohumeral dystrophy and the scapuloperoneal syndrome». En : ENGEL A.G., FRANZINI-ARMS-TRONG C., *Myology*, McGraw-Hill, New-York, 1994 : 1220-1232.
- MUNSAT T.L., SERRATRICE G. : «Facioscapulohumeral and scapuloperoneal syndromes». En VINKEN P.J., BRUYN G.W., KLAUWANS H.L., *Handbook of Clinical Neurology*, Elsevier, Amsterdam, 1991, 62, Series 18 : 161-177.
- PADBERG G.W. : «Facioscapulohumeral disease». Thèse de doctorat, Intercontinental Graphics, Université de Leiden, 1982, 243 p.
- SERRATRICE G., PELLISSIER J.F., POUGET J. : «Les maladies neuromusculaires». MASSON, Paris, 1994, 232 p.
- SIEGEL I.M. : «Early signs of Landouzy-Dejerine disease: wrist and finger weakness». *JAMA*, 1972, 221, 3 : 302.
- STEVENSON W.G., PERLOFF J.K., WEISS J.N., ANDERSON T.L. : «Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy: Evidence for Selective, Genetic Electrophysiologic Cardiac Involvement». *J. Am. Coll. Cardiol.*, 1990, 15, 2 : 292- 299.
- TAWIL R., STORVICK D., FEASBY T.E., WEIFFENBACH B., GRIGGS R.C. : «Extreme variability of expression in monozygotic twins with FSH muscular dystrophy». *Neurology*, 1993, 43, 1: 345-348.
- TAWIL R., MACIDERMOTT M.P., MENDELL J.R., KISSEL J.T., GRIGGS R.C., COS L.: «Facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD) - design of natural history study and results of baseline testing». *Neurology*, 1994, 3 : 442-446.
- TAYLOR D.A., CARROLL J.E., SMITH M.E., JOHNSON M. O., JOHNSTON G.P., BROOKE M.H.: «Facioscapulohumeral Dystrophy associated with hearing loss and Coats syndrome». *Ann. Neurol.*, 1982, 12 : 395-398.
- TYLER F.H., STEPHENS F.E. : «Studies in disorders of muscle: II - Clinical manifestations and inheritance of facioscapulohumeral dystrophy in a large family». *Ann. Int. Med.*, 1950, 32 : 640-660.
- VILLE I. : «Approche interactionniste de l'insertion de personnes atteintes de déficiences motrices. Identité - Rôles sociaux - Conditions de vie». En RAVAUD J.F., FARDEAU M., *Insertion sociale des personnes handicapées : méthodologie d'évaluation*, Flash information, Inserm, Paris, 1994 : 87-101.
- WALTON J.N., NATTRASS F.J. : «On the classification, natural history and treatment of the myopathies». *Brain*, 1954, 77: 169-231.
- WALTON J.N. : «On the inheritance of muscular dystrophy». *Ann. Hum. Genet.*, 1955, 20: 1-13.
- WILLIG T.N., PAULUS J., LACAU-SAINT GUILY J., BÉON C., NAVARRO J. : «Swallowing problems in neuromuscular disorders». *Arch. Phys. Med. Rehabil.*, 1994, 75 : 1175-1181.
- WULFF J.D., LIN J.T., KEPES J.J. : «Inflammatory facioscapulohumeral muscular dystrophy and Coats syndrome». *Ann. Neurol.*, 1982, 12 : 398-401.

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

GENÉTICA

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

GENÉTICA

La distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH) es de transmisión autosómica dominante. La enfermedad aparece de modo espontáneo en un 25 % de casos (casos esporádicos).

El lugar de la anomalía genética ha sido localizado en la extremidad del brazo largo del cromosoma 4 (4q35), donde se ha podido descubrir la reducción del número de repeticiones de una secuencia denominada D4Z4.

La especificidad de las técnicas de diagnóstico molecular aumenta significativamente cuando se puede disponer de varias muestras de una familia concreta; en efecto, en este caso, los resultados de falso positivo y falso negativo se detectan con facilidad.

El fenómeno de variabilidad intrafamiliar relativiza, todavía hoy día, el interés del diagnóstico prenatal, por cuanto, incluso si un niño es portador de la anomalía genética, no siempre es posible predecir su futuro grado de afectación clínica.

- TRANSMISIÓN
- LOCALIZACIÓN E IDENTIFICACIÓN DEL GEN
- DIAGNÓSTICO GENOTÍPICO
- CONSEJO GENÉTICO
- BIBLIOGRAFÍA

TRANSMISIÓN

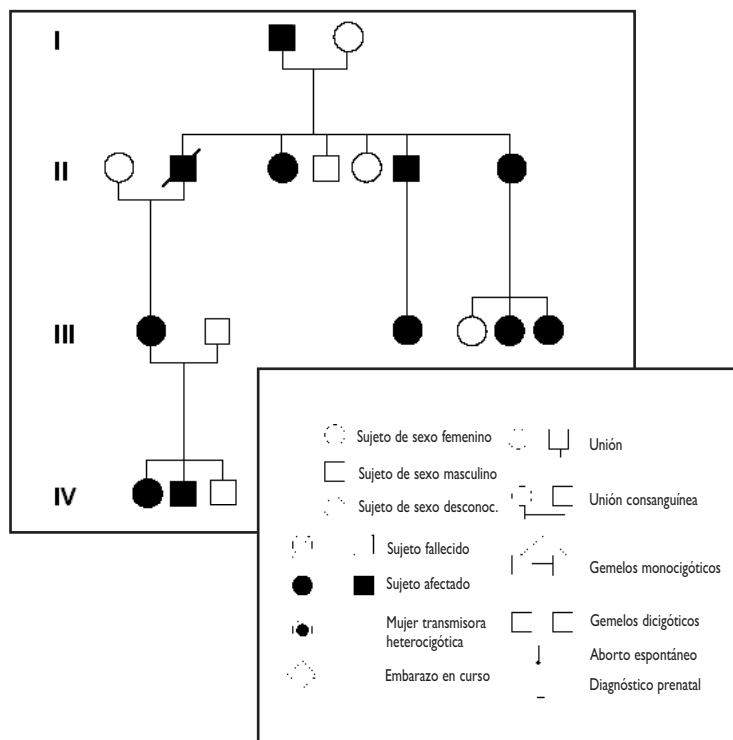
La distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH) se transmite con carácter autosómico dominante.

Ambos sexos se ven afectados por igual por la FSH cuando se toma en consideración un número significativo de casos. Algunos autores describen una diferencia en la edad de inicio de la enfermedad, que estaría relacionada con la diferencia de la edad en la que comienza la pubertad (Chung, 1959).

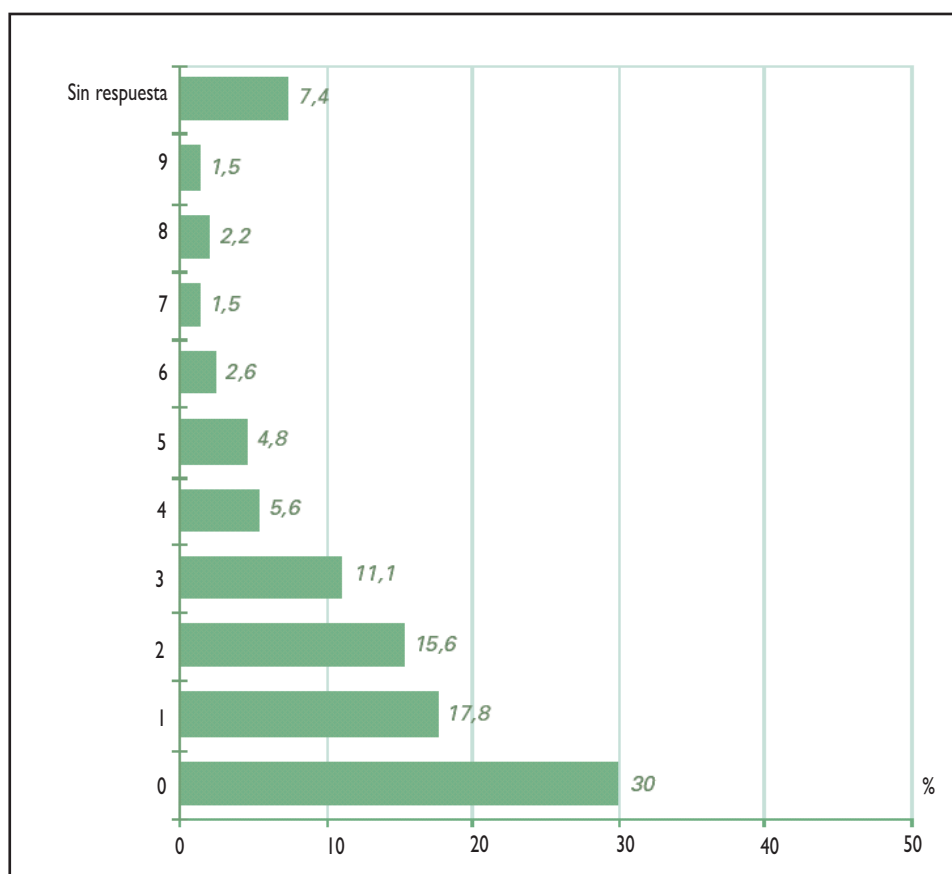
Si bien los casos familiares son los más frecuentes, se ha estimado, en un estudio realizado en Holanda, que la proporción de casos esporádicos es de un 25,9 % (Padberg, 1994).



Según la encuesta de la AFM sobre la FSH un 30 % de las 270 personas que contestaron no conocían a ningún pariente afectado por esta enfermedad (ver «Encuesta AFM • Resultados • Dimensión familiar»).



Distrofia muscular facioescapulohumeral. Árbol genealógico. Transmisión autosómica dominante.



Distrofia muscular facioescapulohumeral. Encuesta AFM. Número de casos en la familia.
 Porcentajes sobre 270 personas.
 Contestaciones 250.
 Respuestas: 250.

LOCALIZACIÓN E IDENTIFICACIÓN DEL GEN

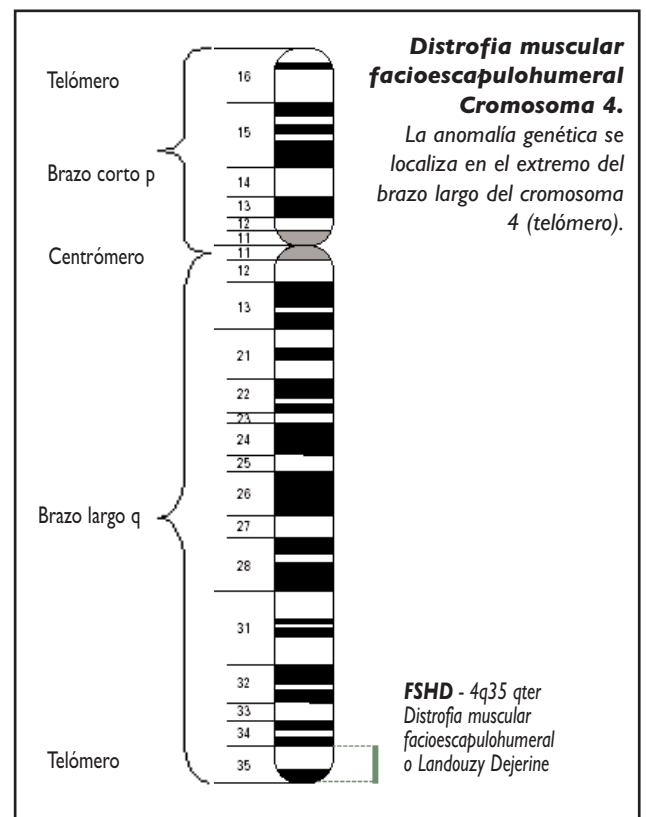
La anomalía genética presente en la distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH) ha sido localizada en la extremidad del brazo largo del cromosoma 4, precisamente en 4q35-qter (Wijmenga, 1990).

La anomalía relacionada con la aparición de la enfermedad es una reducción del número de repeticiones de una secuencia de 3,3 kilobases denominada D4Z4, situada en el extremo (telómero) del brazo largo del cromosoma 4.

Mientras que en el sujeto normal la secuencia D4Z4 se repite varias decenas de veces (de 19 a 96), en los enfermos de FSH el número de repeticiones es menor y puede disminuir hasta 1 (Goto, 1995). Cuanto más corto es el segmento de repeticiones de D4Z4 más grave es la enfermedad.

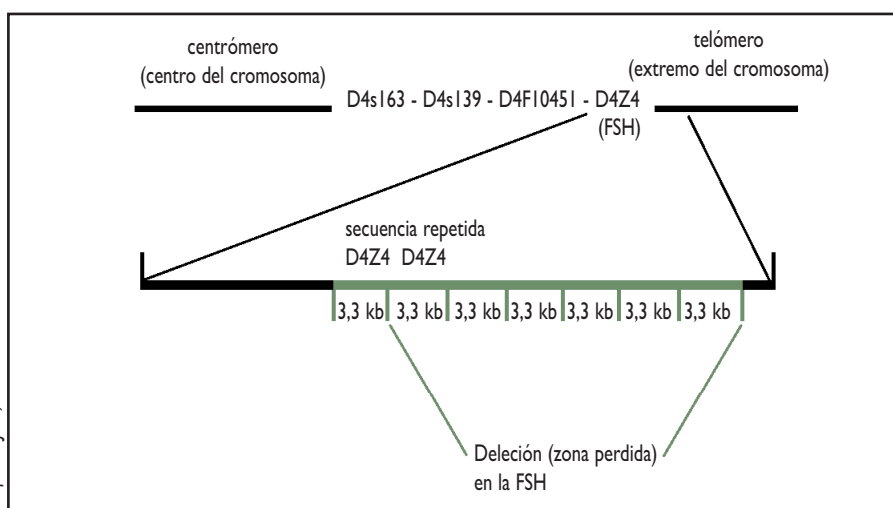
El resultado del análisis de biología molecular, para 441 familias, fue siempre un diagnóstico de FSH cuando el tamaño del segmento es inferior o igual a 31 kilobases. Para un tamaño superior los resultados son más inciertos (Jeanpierre M., 1997).

Esta secuencia está contenida en una gran zona polimórfica (es decir, que presenta variaciones individuales) e identificada por las sondas p13E-11 y pFR-1 tras la acción de una enzima de restricción denominada «EcoRI».



Esta delección podría, por un efecto de posición, modificar la expresión de un gen distante. Este gen puede asimismo estar o no situado en el cromosoma 4 o en otro cromosoma y podría ser un gen no muscular activado en los músculos.

Sin embargo, la existencia de familias para las que la enfermedad no está relacionada con el cromosoma 4 (Padberg, 1994) expresa una segura heterogeneidad genética.



Distrofia muscular facioescapulohumeral. Repetición de la secuencia D4Z4 en el extremo del brazo largo del cromosoma 4.

DIAGNÓSTICO GENOTÍPICO

El análisis de biología molecular es útil para el diagnóstico, sobre todo en casos esporádicos o en formas clínicas difíciles de identificar.

Se trata de detectar con una sonda específica (EcoRI) fragmentos acortados en la región 4q35 del cromosoma 4. Pero esta sonda puede reconocer otro locus del mismo tipo en el cromosoma 10 (10q26). Para diferenciar estos resultados se utiliza desde hace poco una enzima de restricción (BlnI), lo que mejora de forma considerable la fiabilidad del diagnóstico (Van Deutekom J., 1996).

La fiabilidad de las técnicas de diagnóstico molecular aumenta de forma importante cuando puede disponerse de varias muestras de la misma familia; de hecho, en este caso, los resultados de falso positivo y falso negativo se detectan con facilidad.

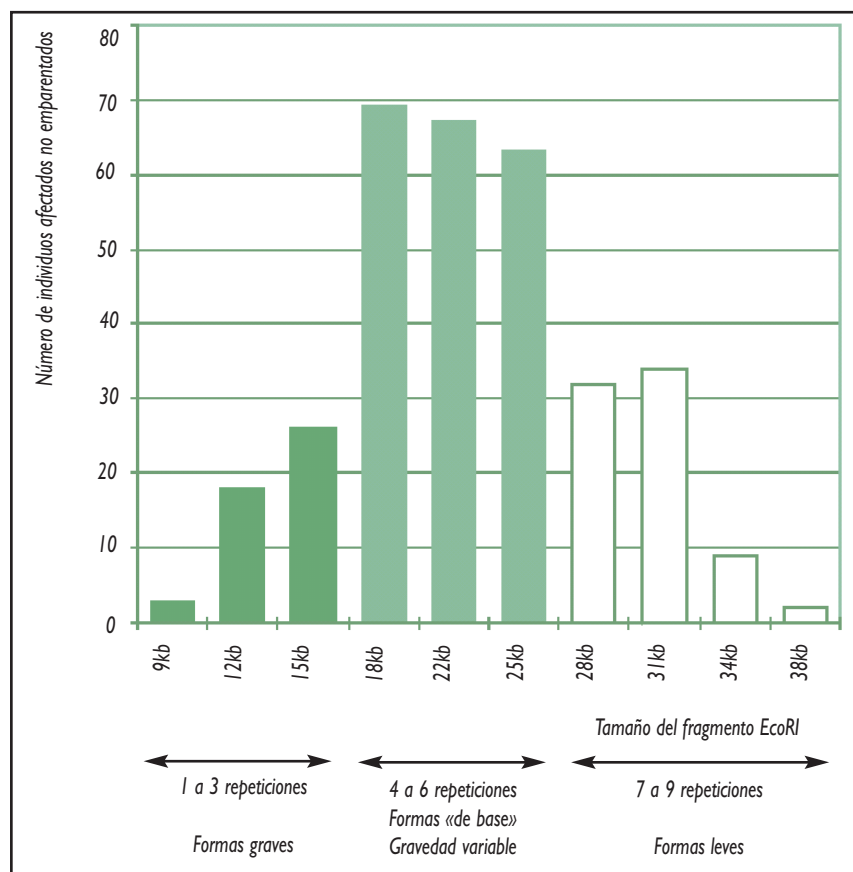
En general, existe una correlación tanto de la edad de inicio como de la gravedad de la afección con el tamaño del fragmento 4q35. Esta correlación es evidente cuando el fragmento es muy pequeño (menos de 4 repeticiones), en cuyo caso la afección es precoz y grave. Si el fragmento incluye de 4 a 6 repeticiones el fenotipo puede ser grave o no. En caso de 7 a 9 repeticiones el niño puede estar sano o la evolución de la enfermedad será lenta.

Se reseña, asimismo, que los hijos enfermos de una persona que ha tenido un inicio precoz de la enfermedad y lesiones graves, en especial si se trata de una nueva mutación, tienen también probabilidad de padecer un inicio precoz y lesiones graves.

Distrofia muscular facioescapulohumeral.
Análisis de 441 familias en que se muestra la distribución del tamaño de la repetición de la secuencia D4Z4 de 3,3 kilobases en el cromosoma 4.

Por otra parte, Lunt ha sugerido que en las familias que poseen un fragmento 4q35 mayor la penetrancia de la FSH será probablemente menor que las estimaciones habituales, que son del 95 % a los 20 años (Lunt, 1995).

Las variaciones de la edad de inicio de la enfermedad en una misma familia muestran principalmente una precocidad progresiva de generación en generación, en familias de las que se conocen tres generaciones. Sin embargo, este fenómeno es menos acusado cuando se estudian familias con 2 generaciones, ya que el tamaño del fragmento es significativamente constante para una misma familia. Por lo tanto, un fenómeno de «anticipación» es poco probable (Lunt, 1995).



© M. Jeanpierre /APHP-INSERM U129

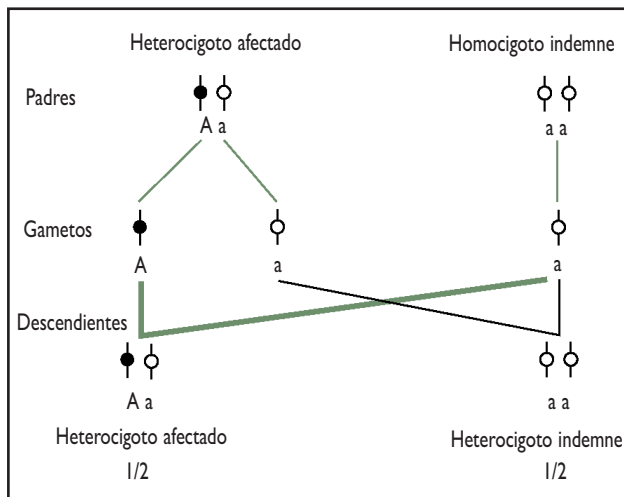
CONSEJO GENÉTICO

Se trata de un acto médico dirigido a cualquier persona preocupada por su descendencia o perteneciente a una familia afectada por una patología hereditaria.

El rasgo dominante se expresa en presencia de un solo ejemplar del gen que lo determina, es decir, en estado de heterocigoto. Se manifiesta en los dos sexos.

PARA Un sujeto afectado nace de un padre también afectado y tiene una probabilidad de 1/2 de transmitir el gen asociado a la enfermedad a cada uno de sus hijos.

recordar



Distrofia muscular facioescapulohumeral.

Transmisión autosómica dominante.

Cada descendiente de un individuo afectado tiene una probabilidad entre dos de estar afectado (50 %).

Para los sujetos asintomáticos es importante saber si son portadores o no de la anomalía genética y si pueden o no transmitirla a sus hijos (no existe en la distrofia facioescapulohumeral afectación de la fertilidad. No existe

una diferencia estadísticamente significativa en el número de descendientes entre los pacientes afectados por la FSH y sus hermanos no afectados.

La idea de ser o no portadores de la enfermedad puede orientar a los jóvenes en la elección adecuada de su trayectoria educativa o su carrera profesional.

Pero estos análisis genéticos pueden también provocar problemas de relación entre el sujeto portador, aunque en ocasiones asintomático, y su cónyuge o su familia. Existe tal grado de variabilidad en la gravedad de los síntomas entre diferentes sujetos, que esta «revelación» puede tener consecuencias desproporcionadas sobre las relaciones familiares, de amistad o profesionales. Por ello es recomendable (para la persona que se somete a la prueba, para su familia y para los médicos) sopesar cuidadosamente las ventajas e inconvenientes que podrían derivarse de los resultados antes de tomar la decisión de realizar la prueba.

En las familias afectadas por FSH, los padres que demandan un consejo genético con frecuencia desean conocer la probabilidad de que su descendencia padezca una discapacidad apreciable.

El fenómeno de variabilidad intrafamiliar relativiza el interés del diagnóstico prenatal, por cuanto, incluso si un niño es portador de la anomalía genética, no será posible predecir su futuro grado de afectación clínica.

En una encuesta realizada en 1993 en Brasil, un tercio de las personas asesoradas por un consejo genético declaró que habría reducido el número de hijos, o no los habría tenido, si este consejo hubiese tenido lugar antes. El interés por un diagnóstico para sus hijos está presente en el 86 % de los pacientes, pero están más interesados por el descubrimiento de un posible tratamiento precoz que por el control de los nacimientos. Prácticamente nunca se menciona la interrupción voluntaria del embarazo. Sin duda, la evolución de la FSH, que raramente es grave, constituye una de las razones para este comportamiento (Eggers, 1993).



El cincuenta por ciento de los 270 sujetos afectados por FSH que han contestado una encuesta realizada por la AFM indica que su decisión de tener (o no tener) descendencia se ve modificada por el anuncio del diagnóstico.

El diagnóstico prenatal es valorado positivamente por el 60 % de los sujetos.

El número de embarazos y de alumbramientos normales o anormales no difiere de las medias nacionales (ver «Encuesta AFM • Resultados • Diagnóstico de FSH y descendencia»)

BIBLIOGRAFÍA

■ BENGTSOON U., ALTHERR M.R., WASMUTH J.J., WINOKUR S.T. : «High resolution fluorescence in situ hybridization to linearly extended DNA visually maps a tandem repeat associated with facioscapulohumeral muscular dystrophy immediately adjacent to the telomere of 4q». *Hum. Mol. Genetics*, 1994, 3, 10 : 1801-1805.

■ BROUWER O.F., WIJMEGA C., FRANTS R.R., PADBERG G.W. : «Facioscapulohumeral muscular dystrophy : the impact of genetic research». *Clin. Neurol. Neurosurg.*, 1993, 95 : 9-21.

■ CACURRI S., DEIDDA G., PIAZZO N., NOVELLETTO A., LA CESA I., SERVIDEI S., GALLUZZI G., WIJMEGA C., FRANTS R.R., FELICETTI L. : «Chromosome 4q35 haplotypes and DNA rearrangements segregating in affected subjects of 19 italian families with facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Hum. Genet.*, 1994 : 367-374.

■ CHUNG C.S., MORTON N.E. : «Discrimination of genetic entities in muscular dystrophy». *Am. J. Hum. Genet.*, 1959, 11, 1 : 339-359.

■ EGGERS S., PASSOS-BUENO M.R., ZATZ M. : «Facioscapulohumeral muscular dystrophy, aspects of genetic counselling, acceptance of preclinical. diagnosis, and fitness». *J. Med. Genet.*, 1993, 30, 589-592.

■ GILBERT J.R., STAJICH J.M., SPEER M.C., VANCE J.M., STEWART C.S., YAMAOKA L.H. : «Linkage Studies in facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD)». *Am. J. Hum. Genet.*, 1992, 51 : 424-427.

■ GILBERT J.R., STAJICH J.M., WALL S., CARTER S.C., QIU H., VANCE J.M. : «Evidence for heterogeneity in facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSH)». *Am. J. Hum. Genet.*, 1993, 53 : 401-408.

■ GOTO K., SONG M.D., LEE J.H., ARAHATA K. : «Genetic analysis of facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD) ». *Rinsho Shinkeigaku*, 1995, 35:12, 1416-8.

■ HEWITT J.E., LYLE R., CLARK L.N., VALLELEY E.M., WRIGHT T.J., WIJMEGA C. : «Analysis of the tandem repeat locus D4Z4 associated with facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Hum. Mol. Genet.*, 1994, 3, 8 : 1287-1295.

■ JEANPIERRE M., DE TOMA C. : Journée thématique AFM : «Myopathie F.S.H.», Communications orales 07/05/1997, Institut de Myologie, Paris.

■ LEE J.H., GOTO K., SAHASHI K., NONAKA I., MATSUDA C., ARAHATA K. : «Cloning and mapping of a very short (10-kb) EcoRI fragment associated with Facioscapulohumeral dystrophy (FSHD)». *Muscle Nerve*, 1995, Suppl 2 : S27-S31.

■ LUNT P.W., JARDINE P.E., KOCH M.C., MAYNARD J., OSBORN M., WILLIAM M., HARPER P.S., UPADHYAYA M. : «Correlation between fragment size at D4F104SI and age of onset or at wheelchair use, with a possible generational effect, accounts for much phenotypic variation in 4q35-facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD)». *Mol. Biol. Genet.*, 1995, 4, 7 : 1243-1244.

■ MATHEWS K.D., MILLS K.A., BOSCH E.P., IONASESCU V.V., WILES K.R., BUETOW K.H., MURRAY J.C. : «Linkage localization of facioscapulohumeral muscular dystrophy in 4q35». *Am. J. Hum. Genet.*, 1992, 51 : 428-431.

■ MILLS K.A., BUETOW K.H., RITTY T.M., MATHEWS K.D., BODRUG S.E., WIJMEGA C. : «Genetic and physical mapping on chromosome 4 narrows the localization of the gene for facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD)». *Am. J. Hum. Genet.*, 1992, 51 : 432-439.

■ MYERS R.M., GOOLD R.D., VAN OMMEN G.J. : «Report of the third international workshop on human chromosome 4 mapping. Palo Alto, California, July 10-11, 1993». *Cytogenet Cell Genet*, 1994, 66:4, 218-36.

■ PADBERG G.W., FRANTS R.R., BROUWER O.F., WIJMEGA C., VAN DEUTEKOM J., VAN GEEL M. : «Abstracts du Congrès de Kyoto du 10 au 15 juillet 1994 - Facioscapulohumeral dystrophy: clinical picture in relation to molecular genetics». *Muscle Nerve*, 1994, Suppl. 1 : S29.

■ PASSOS-BUENO M.R., WIJMEGA C., TAKATA R.E., MARIE S.K., VAINZOF M., PAVANELLO R.C., HEWITT J.E., BAKKER E., CARVALHO A., AKIYAMA J. : «No evidence of genetic heterogeneity in Brazilian facioscapulohumeral muscular dystrophy families with 4q markers». *Hum. Mol. Genet.*, 1993, 2, 5 : 557-562.

■ UPADHYAYA M., LUNT P.W., SARFARAZI M., BROADHEAD W., DANIELS J., OWEN M., HARPER P.S. : «DNA marker applicable to presymptomatic and prenatal diagnosis of facioscapulohumeral disease». *J. Med. Genet.*, 1991, 28 : 665-671.

- UPADYAYA M., LUNT P., SARFARAZI M., BROADHEAD W., FARNHAM J., HARPER P.S. : «The mapping of chromosome 4q markers in relation to facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD)». *Am. J. Hum. Genet.*, 1992, 51 : 404-410.
- UPADYAYA M., JARDINE P., MAYNARD J., FARNHAM J., SARFARAZI M., WIJMENGA C. : «Molecular analysis of British facioscapulohumeral muscular dystrophy families for 4q DNA rearrangements». *Hum. Mol. Genet.*, 1993, 2, 7 : 981-987.
- VAN DEUTEKOM J.C., WIJMENGA C., VAN TIENHOVEN E.A., GRUTER A.M., HEWITT J.E., PADBERG G.W., VAN OMMEN G.J., HOFKER M.H., FRANTS R.R. : «FSHD associated DNA rearrangements are due to deletions of integral copies of a 3,2 kb tandemly repeated unit». *Hum. Mol. Genetics*, 1993, 2, 12 : 2037-2042.
- VAN DEUTEKOM J. : *Towards the molecular mechanism, of facioscapulohumeral muscular dystrophy*. Thèse, Université de Leiden (Pays-Bas), 1996, 180 p.
- WIEFFENBACH B., BAGLEY R., FALLS K., HYSER C., STORVICK D., JACOBSEN S.J. : «Linkage analysis of five chromosome 4 markers localizes the facioscapulohumeral muscular dystrophy gene to distal 4q35». *Am. J. Hum. Genet.*, 1992, 51 : 416-423.
- WIEFFENBACH B., DUBOIS J., STORVICK D., TAWIL R., JACOBSEN S.J., GILBERT J., WIJMENGA C., MENDELL J.R., WINOKUR S., ALTHERR M.R. : «Mapping the facioscapulohumeral muscular dystrophy gene is complicated by chromosome 4q35 recombination events». *Nature Genet.*, 1993, 4, 2 : 165-169.
- WIEFFENBACH B., DUBOIS J., MANNING S., MA N.S., SCHUTTE B.C., WINOKUR S.T., ALTHERR M.R., JACOBSEN S.J., STANTON V.P., YOKOYAMA K., MOIR D. : «Yac Contigs for 4q35 in the Region of the Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy (FSHD) Gene». *Genomics*, 1994, 19, 3 : 532-541.
- WIJMENGA C., FRANTS R.R., BROUWER O.F., MOERER P., WEBER J.L., PADBERG G.W. : «Location of facioscapulohumeral muscular dystrophy gene on chromosome 4». *Lancet*, 1990, 336 : 651-653.
- WIJMENGA C., PADBERG G.W., MOERER P., WIEGANT J., LIEM L., BROUWER O.F., MILNER E.C., WEBER J.L., VAN OMMEN G.B., SANDKUIJL L.A., et al. : «Mapping of facioscapulohumeral muscular dystrophy gene to chromosome 4q35-qter by multipoint linkage analysis and in situ hybridization». *Genomics*, 1991, 9 : 570-575.
- WIJMENGA C., SANDKUIJL L.A., MOERER P., VAN-DER-BOORN N., BODRUG S.E., RAY P.N. : «Genetic linkage map of facioscapulohumeral muscular dystrophy and five polymorphic loci on chromosome 4q35-qter». *Am. J. Hum. Genet.*, 1992, 51 : 411-415.
- WIJMENGA C., SANDKUIJL L.A., MOERER P., VAN-DER-BOORN N., BODRUG S.E., RAY P.N. : «Chromosome 4q DNA rearrangements associated with facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Nature Genet.*, 1992, 2 : 26-30.
- WIJMENGA C., WRIGHT T.J., BAAN M., PADBERG G., WILLIAMSON R., VAN OMMEN G. : «Physical mapping and YAC-cloning connects four genetically distinct 4qter loci (D4S163, D4S139, D4F35S1 and D4F104S1) in the FSHD gene-region». *Hum. Mol. Genet.*, 1993, 2, 10 : 1667-1672.
- WIJMENGA C., VAN DEUTEKOM J., HEWITT J.A., PADBERG G.W., VAN OMMEN G.J., KOFKER M., FRANTS R. : «Pulsed-field gel electrophoresis of the D4F104S1 locus reveals the size and the parental origin of the FSHD-associated deletions». *Genomics*, 1994, 19, 1 : 21-26.
- WINOKUR S.T., SCHUTTE B., WIEFFENBACH B., WASHINGTON S., CHAKRAVARTI A., WASMUTH J. : «A radiation hybrid map of 15 loci on the distal long arm of the chromosome 4, the region containing the gene responsible for facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD)». *Am. J. Hum. Genet.*, 1993, 53 : 874-880.
- WRIGHT T.J., WIJMENGA C., CLARK L.N., FRANTS R., WILLIAMSON R., HEWITT J.E. : «Fine mapping of the FSHD gene region orientates the rearranged fragment detected by the probe p13E-11». *Hum. Mol. Genet.*, 1993, 2, 10 : 1673-1678.

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Numerosas patologías pueden tener semejanza, durante ciertos períodos de su evolución, con la distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH).

El examen de los miembros de la familia es un elemento determinante y la existencia de una transmisión autosómica dominante orienta el diagnóstico hacia la distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH).

Ante un déficit muscular de topografía facioescapulohumeral con transmisión dominante, se puede considerar: una distrofia miotónica de Steinert, una miopatía de Bethlem, una miopatía congénita, una amiotrofia espinal o una miositis con inclusiones.

Ante un déficit muscular de topografía facioescapulohumeral sin transmisión dominante, no es siempre fácil distinguir una polimiositis, que en general responde a un tratamiento con corticoides. La ausencia de referencias familiares y la fluctuación del déficit muscular, con mejoría en reposo, orientan el diagnóstico hacia una miastenia. Con más escasa frecuencia el examen lleva a considerar una distrofia muscular relacionada con el cromosoma X (Duchenne, Becker) o un síndrome de Moebius.

Ante un déficit muscular de topografía escapuloperonea sin afectación facial (como ocurre en el 20 % de casos de distrofia facioescapulohumeral), es preciso considerar una posible distrofia muscular escapuloperonea y una amiotrofia espinal de Stark-Kaesler.

- DÉFICIT FACIOESCAPULOHUMERAL
- DÉFICIT ESCAPULOPERONEO
- BIBLIOGRAFÍA

DÉFICIT FACIO- ESCAPULOHUMERAL

Ante un déficit muscular de topografía facioescapulohumeral, con transmisión dominante, se puede considerar una distrofia miotónica de Steinert, una miopatía de Bethlem, una miopatía congénita o una amiotrofia espinal de topografía facioesca-pulohumeral. Una miotonía clínica y electrofisiológica además de la genética molecular permiten realizar el diagnóstico de la distrofia miotónica de Steinert.

La retracción de los flexores de los 4 últimos dedos es indicativa de la miopatía de Bethlem, cuyo diagnóstico se confirma por los análisis de genética molecular.

Una afectación muscular más difusa y precoz es indicativa de una miopatía congénita, cuyo tipo puede ser determinado mediante la biopsia muscular.

Los signos neurógenos en la EMG son indicativos de una amiotrofia espinal de topografía facioescapulohumeral, que no siempre es fácil de distinguir de la distrofia facioescapulohumeral.

El aspecto de la biopsia muscular permite identificar una miositis con inclusiones.

Ante un déficit muscular de topografía facioesca-pulohumeral sin transmisión dominante, se puede considerar una polimiositis, una miastenia y, con más escasa frecuencia, una distrofia muscular relacionada con el cromosoma X o un síndrome de Moebius.

DÉFICIT MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL CON TRANSMISIÓN DOMINANTE

Distrofia miotónica de Steinert

La afectación muscular en la distrofia miotónica de Steinert es muy simétrica, más distal que proximal y afecta a los músculos de la mano y el antebrazo. Existe una miotonía que se traduce en un retardo en la reapertura de los dedos tras un apretón de manos. Con frecuencia se detecta una insuficiencia respiratoria por afectación de los músculos respiratorios y es habitual una afectación cardíaca.

Otras afecciones multisistémicas son características de la miotonía de Steinert: cataratas, problemas digestivos (disfagia, falsa vía, trastornos de tránsito), hipersomnias, ralentización psíquica, atrofia testicular, *facies* inexpressiva, párpados caídos, boca abierta y calvicie frontal y temporal en relación con la gravedad.

En la EMG se producen, cuando se introduce el electrodo de aguja, descargas miotónicas (que son potenciales espontáneos y se corresponden con la crispación que sufren los pacientes), cuya frecuencia es lenta (40 a 60 Hz) y estable durante toda la descarga. Estos rasgos miotónicos se superponen a signos electrofisiológicos de distrofia muscular: serie de potenciales idénticos que se suceden de forma espontánea y cuya amplitud decrece de forma progresiva.

Por último, se dispone en poco tiempo de un diagnóstico molecular que permite descubrir la anomalía genética presente en la enfermedad de Steinert (mutación inestable que se caracteriza por una anormal repetición del triplete CTG en la región 13q del cromosoma 19).

Los antecedentes de partos con feto muerto en la familia o de muertes durante los primeros días de vida deben llevar a considerar probable el diagnóstico de la enfermedad de Steinert en la madre.

Miopatía de Bethlem

La miopatía de Bethlem es una distrofia muscular poco frecuente de transmisión autosómica dominante. Su desarrollo inicial es precoz, en la primera infancia, y la evolución de la enfermedad es lentamente progresiva.

El déficit muscular afecta a las cinturas y a los músculos extensores más que a los flexores. Aparecen con frecuencia retracciones en flexión, de modo particular en las articulaciones interfalángicas de los 4 últimos dedos.

En la biopsia muscular se observa un aspecto distrófico de las fibras musculares, pero no específico. La anomalía genética asociada ha sido localizada en 2q37 en el cromosoma 2 y la enfermedad está inducida por mutaciones en diferentes subunidades del colágeno de tipo VI (Speer, 1996).

Miopatías congénitas

Las miopatías congénitas se identifican habitualmente como diagnósticos diferenciales de una FSH de inicio precoz, a pesar de que estén presentes numerosos elementos diferentes de la afectación facial y de la cintura escapular.

Sugiere un diagnóstico de miopatía congénita la existencia de hipotonía precoz o pronunciada, la pérdida muscular con déficit proximal y el rostro inexpressivo, alargado y estrecho. Los pacientes presentan, asimismo, pies cavos y escoliosis.

La biopsia muscular confirma el diagnóstico de miopatía congénita al precisar el tipo de anomalía estructural de las fibras musculares (centronuclear, de núcleo, de bastoncillos, etc.).

Amiotrofia espinal con topografía facioescapulohumeral

Se trata de un tipo de amiotrofia espinal con topografía facioescapulohumeral que se transmite con carácter autosómico dominante, de la que algunos casos han sido descritos por varios autores (Fenichel, 1967; Furukawa, 1969; Kazakov, 1975).

Aunque los electromiogramas muestran con mayor frecuencia signos de actividad espontánea como fibrilaciones y fasciculaciones, con potenciales de acción largos y amplios, pueden, en ocasiones, ser normales o de tipo miopático, lo que dificulta el diagnóstico (Padberg, 1982). Estos casos podrán ser esclarecidos gracias a los avances del diagnóstico genético.

Miositis con inclusiones

Se trata de miopatías inflamatorias, lentamente progresivas, que afectan a los músculos de la raíz de los miembros con disminución de los reflejos osteotendinosos y disfagia. Los cuádriceps no se ven afectados. El inicio de la enfermedad se produce entre los 20 y 30 años.

Las modificaciones de la EMG son mixtas, simultáneamente de tipo miogénico y neurógeno. Las biopsias musculares muestran la presencia de inclusiones citoplásmicas filamentosas de 15 a 18 nm y numerosas vacuolas con membrana. La transmisión es autosómica dominante (Baumbach, 1990).

DÉFICIT MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL SIN TRANSMISIÓN DOMINANTE

Polimiositis

La distinción entre la polimiositis y la distrofia facioescapulohumeral es aún más difícil, por cuanto en algunas distrofias facioescapulohumerales aparecen en la biopsia muscular numerosas células inflamatorias y, en sentido inverso, en una biopsia característica de polimiositis se perciben rasgos de necrosis y regeneración.

Algunos rasgos, sin embargo, favorecen el diagnóstico de polimiositis:

- en el ámbito clínico, la ausencia de antecedentes familiares, la aparición de una debilidad simétrica y progresiva de los músculos proximales, sin importar en qué momento de la vida, con una evolución aguda, subaguda o crónica y gravedad variable; la afectación facial es poco frecuente y puede producirse una

disfagia y/o la afectación de los músculos respiratorios;

- en las pruebas biológicas, la elevación de los niveles de creatinfosfoquinasa (CPK) está presente en más del 60 % de casos;

- la biopsia muscular muestra una necrosis muscular de las fibras I y II, con fagocitosis, una regeneración con basofilia, una distribución perifascicular de la atrofia y exudados inflamatorios intersticiales;

- por último, desde el punto de vista terapéutico, el tratamiento con corticoides es activo en la polimiositis y ha sido propuesto como una prueba diagnóstica; la falta de respuesta a un tratamiento con corticosteroide indica un diagnóstico de FSH; se sabe, sin embargo, que algunos casos de polimiositis pueden no responder a este tratamiento.

Miastenia

En la miastenia no existen, por regla general, antecedentes hereditarios y la enfermedad puede sobrevenir en cualquier momento de la vida.

Se traduce en episodios de debilidad muscular transitoria, agravada por la actividad física, que es responsable de una ptosis palpebral, la parálisis de los músculos motores de los ojos, la debilidad generalizada de los miembros, en ocasiones problemas de deglución y/o de habla y/o dificultad respiratoria producida por la afectación de los músculos respiratorios.

La miastenia evoluciona por brotes con una expansión progresiva que afecta sucesivamente a los músculos oculares, a los músculos de los miembros y posteriormente a los músculos respiratorios. En el electromiograma, los potenciales son inicialmente normales para adoptar posteriormente un aspecto de distrofia cuando aparece la fatiga muscular.

Es una enfermedad de la unión neuromuscular relacionada con un desorden del sistema inmunitario. Se producen anticuerpos contra los receptores de acetilcolina, lo que impide la transmisión del impulso nervioso al músculo. La medición del nivel de anticuerpos contra receptores de acetilcolina es positiva en el 90 % de los casos.

Se produce respuesta terapéutica a las anticolinesterasas.

Distrofias musculares de Duchenne y de Becker

Las distrofias musculares de Duchenne y de Becker son afecciones recesivas relacionadas con el cromosoma X (la madre es la transmisora y los sujetos masculinos son los afectados).

Además de la transmisión hereditaria hay un cierto número de elementos diferentes. La topografía de la afectación muscular afecta a los músculos de la cintura pélvica, de las extremidades y del tronco, con ausencia de afectación facial. Se produce también una hipertrofia de los músculos de las pantorrillas, ocasionalmente de la lengua y una afectación cardíaca.

La distrofina, que es una proteína submembranosa de las fibras musculares, está ausente por completo en la enfermedad de Duchenne, mientras que está presente en cantidad reducida en la enfermedad de Becker.

El análisis de la distrofina se realiza actualmente de forma sistemática en la biopsia celular de todos los pacientes sobre los que existen indicios de distrofia muscular.

Síndrome de Moebius

El síndrome de Moebius es una agenesia de los núcleos del nervio facial y del nervio motor ocular externo, causante de una diplegia facial y de una oftalmoplegia congénitas.

Son indicativos del diagnóstico de síndrome de Moebius:

- existencia de una parálisis facial congénita generalmente bilateral, una afectación unilateral o bilateral del nervio motor ocular externo y, en ocasiones, afectación de otros nervios craneales;
- frecuente acompañamiento de deformaciones esqueléticas y dedos supernumerarios;
- su evolución no es progresiva;
- por regla general no se produce afectación de los músculos de las extremidades o del tronco, pero algunos casos diagnosticados como síndrome de Moebius presentaban una miopatía progresiva similar a una distrofia facioescapulohumeral (Hanson, 1971).

DÉFICIT ESCAPULOPERONEO

Al igual que la afectación de los músculos tibiales anteriores y de los peroneos laterales puede ser uno de los signos precoces de la FSH, que aparece en aproximadamente uno de cada dos casos, los síndromes atróficos escapuloperoneos constituyen un indicio muy firme del diagnóstico de la enfermedad facioescapulohumeral.

Un déficit muscular de topografía escapuloperonea puede ser indicativo de una distrofia muscular escapuloperonea o de una amiotrofia espinal escapuloperonea de Stark-Kaesler.

La ausencia de afectación facial y la presencia de una afectación de los músculos de la cara anterior de la pierna es indicativa de la existencia de una distrofia muscular escapuloperonea.

Un déficit muscular de topografía escapuloperonea que progresa de forma ascendente y se acompaña de signos «neurógenos» tanto en la EMG como en la biopsia muscular es un claro indicador de una amiotrofia espinal de Stark-Kaesler.

DISTROFIA MUSCULAR ESCAPULOPERONEA

La atrofia afecta sobre todo a la zona peronea, que se hace cóncava por la desaparición de los tibiales anteriores. A veces, la atrofia, inicialmente asimétrica, puede aparentar una parálisis del nervio ciático poplíteo externo, posteriormente aparece un estepaje. El relieve de la pantorrilla se conserva, si bien es frecuente una retracción del tendón de Aquiles. En la zona escapular el despegamiento del omóplato afecta a la totalidad del borde interno en vez de a la parte inferior; como en la distrofia facioescapulohumeral.

Algunos autores consideran que podría tratarse de una variedad evolutiva de la enfermedad de Landouzy-Dejerine, con afectación peronea y cuya afectación facial no puede detectarse clínicamente (aproximadamente el 20 % de los casos de FSH), por permanecer muy en segundo plano (Padberg, 1982).

Si bien las diferencias nosológicas, esencialmente clínicas, hacen pensar en la distrofia muscular escapuloperonea como una forma clínica de FSH, algunos estudios genéticos parecen mostrar diferencias de localización genética (Pica, 1993).

AMIOTROFIA ESPINAL ESCAPULOPERONEA DE STARK-KAESER

Apoya el diagnóstico de una amiotrofia espinal escapuloperonea de Stark-Kaeser:

- el inicio de la enfermedad aproximadamente a los treinta años, por una afectación distal de las extremidades inferiores: amiotrofia de las pantorrillas, afectación de los músculos dorsi-flexores del pie, arreflexia rotuliana y aquilea;
- la progresión ascendente, lentamente progresiva y poco invalidante, hacia los muslos y hacia la cintura pélvica, más tarde hacia los músculos de los hombros, del cuello, de la cara, con una posible afectación de los músculos de la deglución, del nervio facial e incluso de los nervios motores oculares;
- la transmisión con carácter autosómico dominante;
- en el escáner se aprecia una atrofia de tipo neurógeno que se traduce en un aumento de los espacios grasos entre los diferentes músculos y los diferentes fascículos musculares;
- el electromiograma es de tipo neurógeno;
- la biopsia muscular muestra al principio pocas anomalías, posteriormente, en un estadio más avanzado, una atrofia de tipo neurógeno;
- los estudios genéticos establecen una relación con la región 12q24.1-q24.31) del cromosoma 12.

BIBLIOGRAFÍA

- BAUMBACH L.L., NEVILLE H. E., RINGEL S.P., GARCIA C., SUJANSKY E. : «Familial inclusion body myositis: evidence for autosomal dominant inheritance». *Am. J. Hum. Genet.*, 1990, 47, Suppl. :A48
- EMERY A. E. H. : «Emery-Dreifuss muscular dystrophy and other related disorders». *Br. Med. Bull.*, 1989, 45, 3 : 772-787.
- FENICHEL G.M., EMERY E.S., HUNT P. : «Neurogenic atrophy simulating facioscapulohumeral dystrophy (a dominant form)». *Arch. Neurol.*, 1967, 17 : 257-260.
- FURUKAWA T., TAUKAGOSHI H., SUGITA H., TOYOKURA Y. : «Neurogenic muscular atrophy simulating facioscapulohumeral muscular dystrophy». *J. Neurol. Sci.*, 1969, 9 : 389-397.
- HANSON P.H., ROWLAND L.P. : «Möbius syndrome and facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Ann. Neurol.*, 1971, 24: 31-39
- ISOZUMI K., DELONG R., KAPLAN J., DENG H.X., IQBAL Z., HUNG W.Y., WILHELMSSEN K.C., HENTATI A., PERICAK-VANCE M.A., SIDDIQUE T. : «Linkage of scapuloperoneal spinal muscular atrophy to chromosome 12q24.1-q24.31». *Hum. Mol. Genet.*, 1996, 5 : 1377-1382.
- KAZAKOV V.M., BOGORODINSKY D.K., SKOROMETZ A.A. : «Myogenic scapuloperoneal dystrophy - muscular dystrophy in the K-kindred». *Eur. Neurol.*, 1975, 13 : 350-359.
- PADBERG G.W. : *Facioscapulohumeral disease*. Thèse de doctorat, Intercontinental Graphics, Université de Leiden, 1982, 243 p.
- PICA A., BLAKE D., STEINLOSS J., NYGAARD T.G., ROWLAND L.P., WITHEMSEN K.C. : «Scapuloperoneal muscular dystrophy is genetically distinct from facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Neurology*, 1993, 43 : A210.
- RICKER K., MERTENS H.G. : «The differential diagnosis of the (facio)-scapulo-peroneal syndrome». *Eur. Neurol.*, 1968, 1 : 275-307.
- ROTHSTEIN T.L., CARLSON C.B., SUMI S.M., CODEVEN B. : «Polymyositis with facioscapulohumeral distribution». *Arch. Neurol.*, 1971, 25 : 313-319.

■ SPEER M.C., TANDAN R., RAO P.N., FRIES T., STAJICH J.M., BOLHUIS P.A., JOBSIS G.J., VANCE J.M., VILES K.D., SHEFFIELD K., JAMES C., KAHLER S.G., PETTENATI M., GILBERT J.R., DENTON P.H., YAMAOKA L.H., PERICAK-VANCE M.A. : «Evidence for locus heterogeneity in the Bethlem myopathy and linkage to 2q37». *Hum. Mol. Genet.*, 1996, 5, 7 : 1043-1046.

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

TRATAMIENTO

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

TRATAMIENTO

El seguimiento exige una valoración generalmente anual con pruebas musculares, examen ortopédico, cardíaco, respiratorio, auditivo, oftalmológico y dietético.

Nunca se debe olvidar la prevención de la obesidad.

No existe un tratamiento farmacológico de fondo. Se utilizan antiálgicos de modo frecuente.

Las lágrimas artificiales sirven para prevenir la conjuntivitis y las ulceraciones de la córnea.

En caso de depresión grave se utilizan antidepresivos. Con frecuencia está indicada una terapia de mantenimiento.

La rehabilitación tiene por objetivo reducir el dolor y minimizar los riesgos de retracciones tendinosas. Los aparatos y ayudas técnicas utilizados con mayor frecuencia son: los aparatos antiequinos, los bastones y las sillas de ruedas manuales o eléctricas.

La fijación del omóplato a la caja torácica (omopexia) puede permitir recuperar o mejorar la elevación activa de la extremidad superior.

En la anestesia no se deben utilizar derivados halógenos ni succinilcolina.

- SEGUIMIENTO
- MEDIDAS DE HIGIENE DIETÉTICA
- CONTRAINDICACIONES TERAPÉUTICAS
- TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO
- REHABILITACIÓN
- COMPENSACIÓN DE LAS DISCAPACIDADES
- CIRUGÍA
- ANESTESIA
- BIBLIOGRAFÍA

SEGUIMIENTO

VALORACIONES REITERADAS

El seguimiento se basa en la reiteración de la valoración, una o dos veces al año, de acuerdo con el ritmo evolutivo de la enfermedad.

Valoración morfológica y del cociente peso-estatura

Es importante la prevención de la obesidad, ya que el exceso de peso es uno de los factores que limitan la autonomía.

Valoración muscular

Pruebas para determinar el equilibrio agonista-antagonista, la topografía exacta del déficit muscular, la relación proximal/distal, la simetría o asimetría de la afectación. Dinamometría con examen de la pinza de pulgar e índice, de la elevación raquídea. Examen funcional (estudio de las diferentes posiciones y del tiempo que se mantienen, pruebas cronometradas). Análisis de la bipedestación (localización del centro de gravedad, situación y elevación de las extremidades superiores, carácter de la hiperlordosis). Forma habitual de marcha sobre la punta de los pies o sobre los talones.

Estudio de la troficidad

En particular, análisis de una posible atrofia humeral.

Valoración osteoarticular

Examen de deformaciones que afectan al sistema osteoarticular, de afecciones reumáticas en el hombro o la columna.

Valoración cardiorespiratoria

Radiografía torácica, pruebas respiratorias funcionales, ECG.

Valoración de la afectación visual o auditiva

Deben realizarse a los pacientes afectados por FSH valoraciones oftalmológicas y de otorrinolaringología regulares tanto si presentan formas patentes clínicamente, como si son escasamente sintomáticas o asintomáticas. Los miembros de la familia no afectados pueden presentar los mismos trastornos oculares que los enfermos, por lo que deben ser objeto también de este seguimiento regular.

REALIZACIÓN DE PRUEBAS MUSCULARES

Los procedimientos de pruebas musculares son técnicas todavía poco normalizadas y por ello su importancia es significativa si se parte de la hipótesis de que es deseable obtener una idea precisa de la evolución natural de la enfermedad, lo que es indispensable para realizar estudios prospectivos sobre la FSH.

Se puede distinguir entre pruebas musculares cuantitativas, manuales o funcionales.

La práctica de pruebas musculares para la valoración de los déficits en la FSH se aplica de modo preferente sobre grupos de músculos afectados por esta enfermedad.

De este modo, se pueden aislar, por ejemplo, 9 grupos musculares para los que las pruebas deben realizarse en ambos lados (Personius, 1994):

- abductores del hombro
- rotadores laterales (externos) del hombro
- aductores horizontales del hombro
- abductores horizontales del hombro
- flexores del codo
- extensores del codo
- extensores de la rodilla
- flexores de la rodilla
- elevadores del pie

En el marco de un seguimiento de cerca de 10 años de pacientes afectados por enfermedades neuromusculares, Kilmer realizó pruebas sobre 34 movimientos (Kilmer, 1995):

- cuello (flexión, extensión)
- tronco (flexión, extensión)
- hombros (abducción, rotación)
- codos (flexión, extensión)
- muñecas (flexión, extensión)
- pulgares (abductores)
- caderas (flexión, extensión)
- rodillas (flexión, extensión)
- tobillos (dorsiflexión, flexión plantar, abducción, aducción)

Pruebas musculares cuantitativas

Estas pruebas tienen por finalidad evaluar la máxima fuerza isométrica voluntaria. Su estandarización y reproducibilidad deben ser tenidas en cuenta.

La medición de la fuerza de presión de la mano y de los dedos puede realizarse con dinamómetros (dinamómetro de Legrand).

Para los grandes grupos musculares se utilizan con frecuencia ergómetros estáticos. Estos sistemas utilizan, por ejemplo, almohadillas ajustables que unen el brazo o la pierna del sujeto a una cinta inelástica que moviliza un transmisor de fuerza, cuya carga puede variar desde 50 gramos a 100 kilogramos. Los sujetos se sitúan en una camilla de reconocimiento regulable, que está rodeada por un chasis metálico octogonal. Este dispositivo asegura un anclaje rígido y ajustable al transmisor de fuerza (Personius, 1994).

Pruebas musculares manuales

Los procedimientos estándar proponen con frecuencia el uso de escalas como la M.M.T. (Manual Muscle Testing) recomendada por el Medical Research Council (MRC, Londres).

En un estudio de seguimiento de pacientes afectados por enfermedades neuromusculares durante un período de 10 años, en los 22 sujetos examinados (de 53 afectados por FSH, con una media de edad de 38 años) la media global en el M.M.T. de 34 movimientos fue de 3,7, con una pérdida de sólo 0,22 unidades por decenio (Kilmer, 1995).

Ponderación de las pruebas musculares manuales (M.M.T.)

- 5 Fuerza normal
- 5- Debilidad muscular dudosa.
- 4+ Incapacidad de resistir una contrarresistencia máxima, en toda la amplitud del movimiento.
- 4 Capacidad de resistir una contrarresistencia moderada, en toda la amplitud del movimiento.
- 4- Capacidad de resistir una contrarresistencia mínima, en toda la amplitud del movimiento.
- 3+ Capacidad de movilización contra gravedad en toda la amplitud del movimiento y de resistir una contrarresistencia mínima en una parte del recorrido del movimiento con interrupción brusca de la contracción.
- 3 Capacidad de movilización contra gravedad en toda la amplitud del movimiento.
- 3- Capacidad de movilización contra gravedad en más de la mitad del recorrido del movimiento.
- 2+ Capacidad de movilización contra gravedad en menos de la mitad del recorrido del movimiento.
- 2 Capacidad de movilización en toda la amplitud del movimiento neutralizando la gravedad.
- 2- Capacidad de movilización en una parte del recorrido del movimiento neutralizando la gravedad.

PARA

1 Se percibe contracción muscular o esta es evidente.
0 No se percibe ninguna contracción.
En caso de incertidumbre entre dos puntuaciones se debe elegir la más baja.

recordar

Pruebas musculares funcionales

Para obtener una evaluación cuantitativa pueden practicarse numerosas pruebas funcionales. Las pruebas cronometradas permiten evaluar funciones como:

- subir cuatro escalones de tamaño estándar con pasamanos;
- recorrer una distancia de 30 pies (9,14 metros);
- beber 180 mililitros de agua con una pajita situada en el centro de la boca (Personius, 1994).

Las pruebas funcionales específicas de la extremidad superior y de la extremidad inferior se valoran con escalas del tipo utilizado por Personius (1994).

Escala de Personius (Personius, 1994)

Miembro superior

Valor 1

El paciente consigue una abducción completa del brazo trazando un círculo hasta la vertical. La maniobra se inicia con los brazos en los costados y los codos permanecen extendidos a lo largo de todo el movimiento.

Valor 2

El paciente consigue levantar los brazos por encima de su cabeza, pero sólo si dobla los codos o utiliza músculos accesorios.

Valor 3

El paciente no consigue levantar las manos por encima de su cabeza, pero logra llevar a la boca un vaso con 180 ml de agua utilizando, si es necesario, las dos manos.

Valor 4

El paciente consigue levantar las manos hasta su boca, pero no logra llevar hasta ella un vaso con 180 ml de agua.

Valor 5

El paciente no consigue levantar las manos hasta su boca, pero puede sostener un bolígrafo o recoger monedas esparcidas sobre una mesa.

Valor 6

El paciente no consigue levantar las manos hasta su boca y no puede usarlas de modo útil.

Extremidad inferior

Valor 1

El paciente consigue andar y subir escaleras sin ayuda.

Valor 2

El paciente consigue andar sin ayuda y subir escaleras con la ayuda de un pasamanos.

Valor 3

El paciente consigue andar y subir escaleras con la ayuda de un aparato ortopédico o emplea más de 12 segundos en subir cuatro escalones estándar.

Valor 4

El paciente consigue andar y levantarse de una silla sin ayuda, pero no logra subir escaleras.

Valor 5

El paciente consigue andar sin ayuda, pero no consigue levantarse de una silla sin ayuda ni subir escaleras.

Valor 6

El paciente consigue andar con la ayuda de una ortesis de soporte del tobillo.

Valor 7

El paciente consigue andar con la ayuda de un bastón o un andador.

Valor 8

El paciente no consigue andar, pero puede levantarse con ayuda.

Valor 9

El paciente usa una silla de ruedas.

Valor 10

El paciente se ve obligado a permanecer en la cama.

MEDIDAS DE HIGIENE DIETÉTICA

La prevención de la obesidad (o su tratamiento) es esencial con el fin de evitar la sobrecarga y el agotamiento muscular.

La obesidad se desarrolla con gran facilidad, ya que los sujetos se mueven poco y tienden a compensar su enfermedad con ingesta excesiva o mal compensada de alimentos.

El asesoramiento dietético y el seguimiento por un especialista están indicados, por tanto, de modo general.

CONTRA- INDICACIONES TERAPÉUTICAS

No existen contraindicaciones medicamentosas específicas.

La prescripción de medicamentos depresores del sistema nervioso central, en caso de insuficiencia respiratoria, y de mucosfluidificantes, en caso de dificultades para toser, debe ser considerada con precaución.

TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

APARATO LOCOMOTOR

No existen tratamientos farmacológicos eficaces.

La utilización de corticoides, ensayada en algunas ocasiones ante el aspecto claramente inflamatorio de la biopsia muscular, se ha mostrado ineficaz.

Los antiálgicos tienen, en general, escaso efecto sobre los dolores musculares, pero son utilizados de modo frecuente para los dolores osteoarticulares y tendinosos (lumbalgias, cervicálgias, etc.).



Según una encuesta de la AFM realizada a personas con FSH, los medicamentos más utilizados son los calmantes (43 % de las 270 personas que contestaron los usaba) (ver «Encuesta AFM • Resultados • Seguimiento terapéutico»).

SISTEMA OCULAR

La utilización de lágrimas artificiales permite evitar complicaciones causadas por la oclusión incompleta de los párpados (conjuntivitis y/o ulceraciones de la córnea). Desde hace poco se utilizan geles oftálmicos especiales a base de polímeros hidrófilos de alto peso molecular (Lacrinorm® por ejemplo) cuya permanencia es mayor. Dado que éstos se han mostrado insuficientes para proteger la córnea y/o conjuntiva, se propone una tarsorrafia (ver «Tratamiento • Cirugía • Rostro»).

En algunas ocasiones es necesario, para evitar desprendimientos de retina que pueden producir ceguera, un tratamiento de fotocoagulación de las teleangiectasias y de los microaneurismas de la retina (Fitzsimons, 1987).

ASPECTOS PSICOLÓGICOS

Con frecuencia está indicada una terapia de mantenimiento. Se utilizan antidepresivos en caso de depresión grave.

Distrofia muscular facioescapulohumeral.
Encuesta AFM. Efectos de la fisioterapia.

Porcentajes sobre 135 encuestas contestadas. Respuestas: 193.

REHABILITACIÓN

Se prescribe una rehabilitación regular y prolongada en el tiempo. Sus objetivos son disminuir el dolor y reducir al mínimo el riesgo de retracciones tendinosas.

La finalidad no es recuperar fuerza muscular, por lo que debe evitarse la musculación. Si a pesar de todo se practica la musculación, al hacer trabajar en exceso los músculos deficitarios amiotrofiados se corre el riesgo de roturas tendinosas y dolores musculares.

El dolor revela, con frecuencia, un esfuerzo muscular exagerado en relación con las posibilidades del(os) grupo(s) muscular(es).

TRATAMIENTOS DE REHABILITACIÓN

Los objetivos de las sesiones de rehabilitación son la estimulación de la vasodilatación periférica, el mantenimiento del trofismo subcutáneo, la relajación, la lucha contra las retracciones y la conservación de la máxima elasticidad de la caja torácica para prevenir una posible insuficiencia respiratoria.

La rehabilitación es por tanto:

- precoz, con carácter preventivo, desde que se realiza el diagnóstico,
- permanente, sin interrupción de su seguimiento,
- personalizada, según las posibilidades funcionales, el modo de vida del enfermo, los acontecimientos intercurrentes (cirugía, sobreinfección, patología sobreañadida) y el contexto psicológico del enfermo.

El ritmo del tratamiento de rehabilitación, definido mediante cuidadosas valoraciones, es variable, desde dos sesiones por mes hasta cuatro sesiones por semana.



En la encuesta de la AFM sobre la FSH, el 70 % de las personas que contestaron son atendidas de modo regular por fisioterapeutas, con resultados positivos (ver «Encuesta AFM • Resultados • Seguimiento terapéutico»).

Efectos de la fisioterapia

	%
Bienestar, alivio, optimismo	28
Mejora de la elasticidad ligamentosa	23
Menos dolor - menos antiálgicos	16
Mantenimiento, conservación	14
Mejor movilidad	14
Distensión, relajación	13
Mejora del tono muscular	10
Más fuerza, menos fatiga	10
Conservación de la capacidad respiratoria	6
Freno de la evolución de la enfermedad	5
Mejor estabilidad, menos caídas	4

BALNEOTERAPIA CALIENTE

Los baños calientes (34° a 39°, según la temperatura soportada por el enfermo) son recomendados por algunos autores. Proporcionan bienestar y favorecen la vasodilatación. Al liberar del peso, permiten una movilización activa asistida. Puede también utilizarse calor seco (infrarrojos).



Según una encuesta de la AFM a la que han contestado 270 personas con FSH, las duchas y baños calientes proporcionan con gran frecuencia una mejora funcional en el 42 % de las personas que los toman (ver «Encuesta AFM • Resultados • Seguimiento terapéutico»)

CINESITERAPIA LOCOMOTORA

Los tipos de masajes son por roces de toda la superficie cutánea, longitudinales, de suave drenaje linfático en las zonas celulíticas y, en casos poco frecuentes, de amasamiento ligero.

La movilización pasiva de todas las articulaciones, suave, lenta y rítmica, mantiene las superficies articulares y combate las retracciones musculoligamentosas.

Las posturas se utilizan con la finalidad de prevenir las retracciones. Se practican sobre una mesa de tratamiento postural y deben ser indoloras.

La movilización activa se efectúa sin esfuerzo y sin fatiga, ocasionalmente asistida por suspensiones de muelles (o flotadores en piscina). Puede ser asistida, con prudencia, por electroestimulación.

El trabajo de la cara y del cuello es muy importante en la distrofia facioescapulohumeral: reír, hacer muecas, silbar, abrir y cerrar los párpados, fruncir el ceño y movilizar el maxilar inferior.

VERTICALIZACIÓN

Una vez que se usa una silla de ruedas de forma permanente, la prevención de las retracciones tendinosas se hace primordial, ya que se produce una aceleración del proceso de retracción, en particular en las rodillas, con riesgo de flexión en sólo algunos meses. La flexión de la cadera, por su parte, comporta el riesgo de fijar una hiperlordosis, que es menos necesaria en posición sentada y acaba por repercutir sobre la función respiratoria. Mantener en buen estado el juego articular es una de las claves del bienestar del paciente.

Es, por tanto, importante coordinar el paso a una silla de ruedas con una intensificación de la rehabilitación, en particular con un trabajo de verticalización, que permita combatir las retracciones tendinosas. La verticalización permite también limitar los trastornos vasomotores, muy frecuentes en las afecciones musculares crónicas.

CINESITERAPIA RESPIRATORIA

Los ejercicios respiratorios consisten en inspiraciones activas lentas, profundas, dando importancia a cada etapa respiratoria y expiraciones pasivas asistidas por la presión ejercida por el fisioterapeuta sobre el tórax o el abdomen.

FISIOTERAPIA

La fisioterapia con utilización de recursos físicos como lodo, ultrasonidos, corriente galvánica u onda corta, puede tener un efecto miorrelejante o antiálgico.

APARATOS ORTOPÉDICOS

La prescripción de aparatos ortopédicos es siempre delicada porque no deben ser demasiado pesados o molestos. Se deben respetar las capacidades funcionales conservadas, incluso si son precarias, sin interponerles obstáculos.

Con el fin de mejorar la elevación de la extremidad superior, está en fase de pruebas para la distrofia muscular facioescapulohumeral una ortesis posterior con vendaje en 8 y cierre anterior. Su principal inconveniente se deriva de la necesidad de contar con la ayuda de otra persona para cerrar el dispositivo (Fournier, Mehoulas, 1997).

Se puede sugerir un antiequino para corregir el estepaje. Es preciso, sin embargo, analizar los inconvenientes de este aparato, que puede provocar dificultades para levantarse, molestia en la flexión de la rodilla y puede desestabilizar un equilibrio ya precario, sobre todo como consecuencia de la debilidad de los glúteos y los abdominales. Su uso debe ir acompañado de una rehabilitación del movimiento del antepié.

Se puede sugerir un corsé para evitar una hiperlordosis demasiado acusada. Es indispensable efectuar pruebas y adaptarlo, ya que se corre el riesgo de desequilibrar una situación biomecánica al límite al modificar el equilibrio de la marcha, por un lado, y restringir la capacidad vital, por otro. Por lo tanto, el corsé estará indicado sobre todo cuando el paciente se encuentre en silla de ruedas. Puede utilizarse también una ortesis lumbar (escotada con ajuste anterior) o un cinturón. El propósito es aliviar el dolor limitando la amplitud de la hiperlordosis, pero respetando el movimiento necesario para el desplazamiento.

Una minerva puede ser útil en caso de dolores cervicales, especialmente para pacientes de edad avanzada o en silla de ruedas.

COMPENSACIÓN DE LAS DISCAPACIDADES

La argumentación y la persuasión son casi siempre necesarias tras la prescripción de una ayuda técnica, ya que ésta es difícil de aceptar: su utilización equivale para el adulto, que hasta entonces no la necesitaba, no sólo a admitir que existe la discapacidad, sino también a hacerla visible a los demás.

Con frecuencia en un primer momento se rechaza la recomendación recibida en la consulta. Posteriormente, poco a poco se produce la aceptación a medida que la discapacidad aumenta.

Un fijador de antebrazo (*feeder*) es de gran utilidad para actividades de escritura y para el uso de un teclado de ordenador o un máquina de escribir.

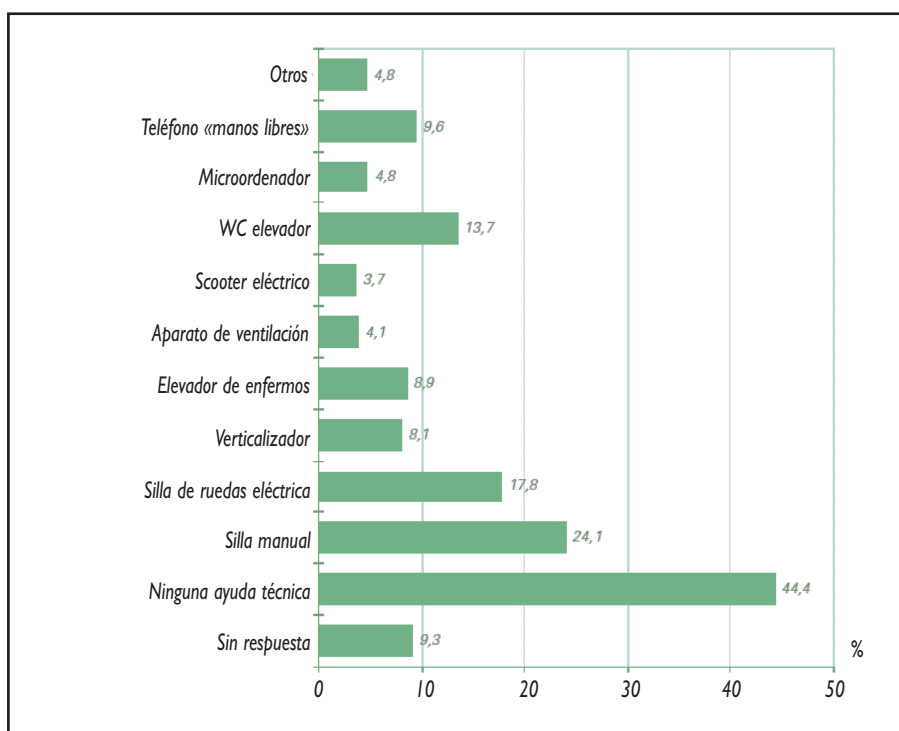
Cuando las caídas son frecuentes y entrañan riesgo de fracturas, la idea de utilizar un bastón para andar se aconseja de inmediato y termina por ser aceptada.

La situación es similar en relación con la silla de ruedas. Se trata de una posibilidad de autonomía suplementaria para pacientes que ya no podrían salir de casa, ni siquiera acompañados. La silla puede alquilarse durante un período inicial.

Una vez que se utiliza la silla de ruedas, la verticalización se hace muy importante, tanto desde un punto de vista psicológico como ortopédico. Permite la extensión de las articulaciones de las extremidades inferiores y la limitación de los trastornos vasomotores, muy frecuentes en las afecciones musculares de carácter crónico.



La silla de ruedas (manual o eléctrica) se usa de modo ocasional o constante, según la encuesta de la AFM sobre la FSH, por aproximadamente el 24 % de las 270 personas que contestaron el cuestionario (ver «Encuesta AFM • Resultados • Tratamientos Terapéuticos • Vida cotidiana»).



Distrofia muscular facioescapulohumeral.
Encuesta AFM. Tipos de ayudas técnicas utilizadas.

Porcentajes sobre 270 personas.

Encuestas contestadas: 245 /

Respuestas: 389

(posibilidad de respuesta múltiple).

CIRUGÍA

ROSTRO

La cirugía plástica está raramente indicada para corregir la parálisis de los músculos peribucales (Goldberg, 1989). Su finalidad es normalizar el aspecto del rostro y facilitar la alimentación.

SISTEMA OCULAR

En relación con los ojos, la tarsorrafia se realiza cuando la prescripción de lágrimas artificiales no basta para prevenir la conjuntivitis y las ulceraciones córneas.

La fotocoagulación retiniana con láser permite evitar los desprendimientos de retina cuando se han producido alteraciones vasculares retinianas.

APARATO LOCOMOTOR

Miembros superiores

La estabilización del omóplato en una posición funcional (fijación del omóplato a la caja torácica, en rotación externa de 20°) u omopexia tiene por finalidad restablecer la elevación activa del miembro superior.

Indicaciones

La indicación quirúrgica se fundamenta en la clara mejoría de la elevación activa del brazo, una vez que ha sido aplicado y fijado el omóplato al tórax por la mano del examinador (maniobra de Horwitz), o fijado por medio de tiras adhesivas, lo que demuestra que el deltoides conserva fuerza suficiente y capacidad funcional.

En el caso de la FSH la decisión de indicar la realización de una omopexia debe ser adoptada por un equipo con suficiente experiencia en este tipo de pacientes.

Técnicas

Las técnicas utilizadas varían en cuanto a los medios usados para fijar el omóplato a la parrilla costal.

Resultados

Por término medio y en función de las diferentes técnicas utilizadas, pueden conseguirse mejoras de 20° a 40° de abducción y de flexión anterior activas. Crece la resistencia para mantener

los movimientos y los pacientes valoran el resultado estético. La mayor parte de ellos desea por consiguiente la repetición de la intervención en el hombro contrario.

La utilización de fijaciones quirúrgicas no rígidas, siempre que sean consistentes, protege de pequeños movimientos pasivos del omóplato. En caso de avance de la enfermedad permiten la utilización de compensaciones funcionales (Olive-Montoloy, 1992).



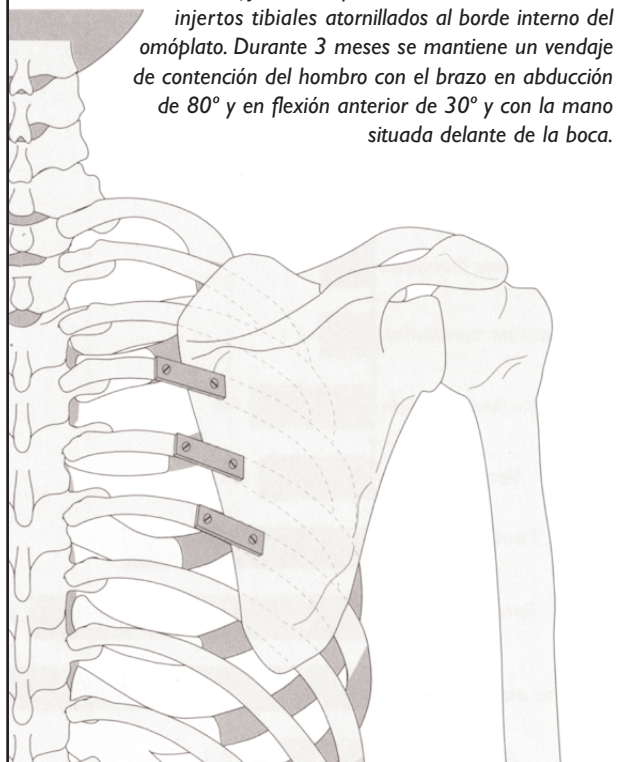
De 270 personas afectadas por la FSH que contestaron una encuesta de la AFM, el 16 % de los sujetos habían sido sometidos a una intervención quirúrgica de hombro (omopexia) con buenos resultados (ver «Encuesta AFM • Resultados • Seguimiento terapéutico»).

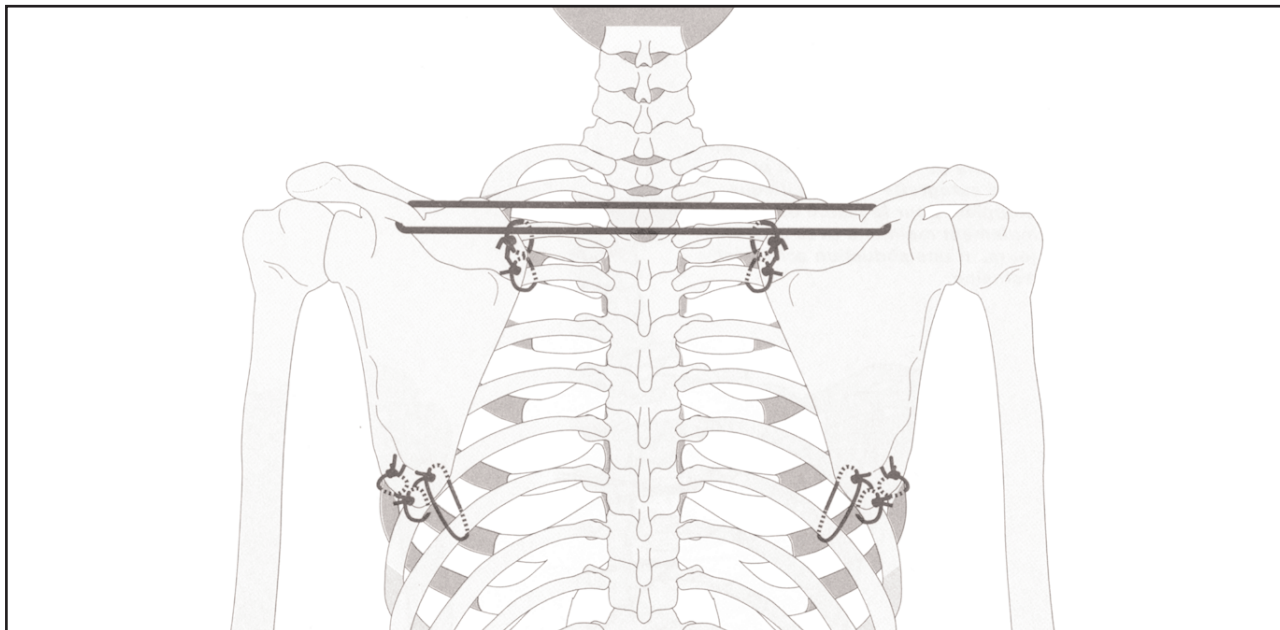
Complicaciones

Los diferentes autores mencionan en algunos pacientes compresiones de plexo braquial, «hombros congelados», dolores, pseudoartrosis, irritaciones pleurales debidas a los tornillos y sensaciones de hombro bloqueado. Es normal, durante las semanas inmediatas a la intervención, una pérdida de la amplitud de la abducción. En ocasiones durante el postoperatorio se reduce la capacidad respiratoria.

Distrofia muscular facioescapulohumeral. Cirugía de estabilización de los omóplatos. Técnica de Copeland y Howard.

La técnica de Copeland y Howard (Copeland, 1978) consiste en fijar el omóplato a tres costillas mediante injertos tibiales atornillados al borde interno del omóplato. Durante 3 meses se mantiene un vendaje de contención del hombro con el brazo en abducción de 80° y en flexión anterior de 30° y con la mano situada delante de la boca.





Distrofia muscular facioescapulohumeral. Cirugía de estabilización de los omóplatos. Técnica del equipo de Poitiers.

El equipo de Rideau en Poitiers utiliza, desde 1986, un protocolo de fijación quirúrgica no rígida de los omóplatos (utilizando Dacrón® trenzado, extremadamente resistente), seguida de una rehabilitación precoz para limitar el agravamiento del déficit muscular (Delaubier, 1997; Olive-Montoloy, 1992). La intervención consiste en realizar una fijación interescapular en la parte externa de las espinas de los omóplatos, fijar la parte interna de las espinas de modo habitual a 2 costillas y el extremo de los omóplatos generalmente a 3 costillas.

Tras la intervención se usa un soporte en anillo de las clavículas durante 6 semanas. En ocasiones se añade a esta contención durante el postoperatorio inmediato un cabestrillo de suspensión de los miembros superiores para aliviar el dolor.

En los primeros días del postoperatorio se recupera la posición sedente, luego, en cuanto sea posible, la posición erguida y la marcha. Se favorecen las contracciones isométricas del hombro. Se intenta la movilización activa de las restantes articulaciones del miembro superior.

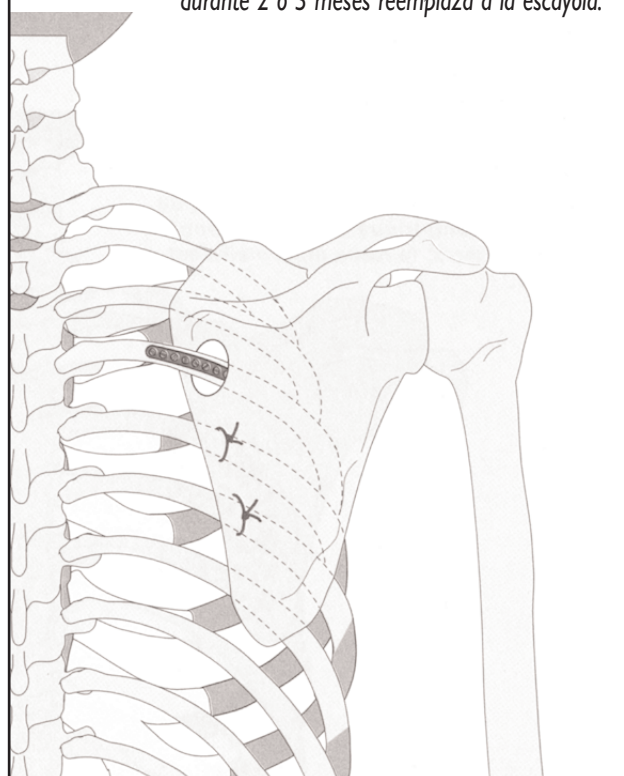
Al cabo de una semana comienza la movilización activa asistida de los hombros, que se acompaña, en cuanto lo permite la cicatrización cutánea, con ejercicios en piscina de movilización activa sin resistencia.

Luego progresivamente, a partir de la 3ª semana, están permitidos los movimientos de abducción y propulsión de los hombros venciendo la gravedad. Un mes después de la intervención la cinesiterapia (trabajo venciendo la gravedad y en piscina) se mantiene durante 1,5 a 2 meses, en un régimen de 3 sesiones por semana. Entre la séptima y la novena semana se suprime la contención postoperatoria escapuloclavicular externa. Sólo a partir de ese momento está permitida la recuperación de la funcionalidad de los miembros superiores con resistencia.

Rideau ha definido índices escapulares basados en mediciones estáticas efectuadas en reposo, con los miembros superiores en abducción y, finalmente, en antepulsión máximas. Estas mediciones cuantifican la ascensión del omóplato, su despegamiento y su rotación espinal. Permiten seguir la evolución de la enfermedad y discriminar el efecto de un posible aflojamiento de la fijación del efecto ligado a la evolución muscular (Delaubier, 1997; Olive-Montoloy, 1992).

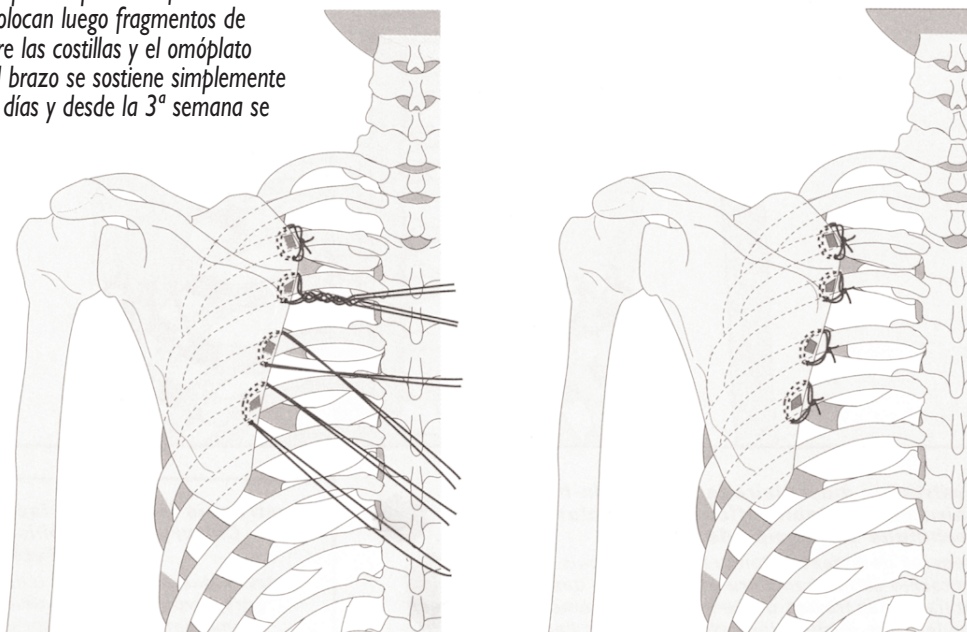
Distrofia muscular facioescapulohumeral. Cirugía de estabilización de los omóplatos. Técnica de Letournel.

La técnica de Letournel (Letournel, 1990) consiste en unir las costillas 4ª, 5ª y 6ª sin periostio al omóplato, tras haber hecho rugosa la cara anterior del mismo. La 4ª costilla se secciona y se pasa por un orificio de 3 centímetros de diámetro practicado en el omóplato, y el conjunto se une mediante placas. En intervenciones más recientes, un vendaje envolvente llevado durante 2 ó 3 meses reemplaza a la escayola.



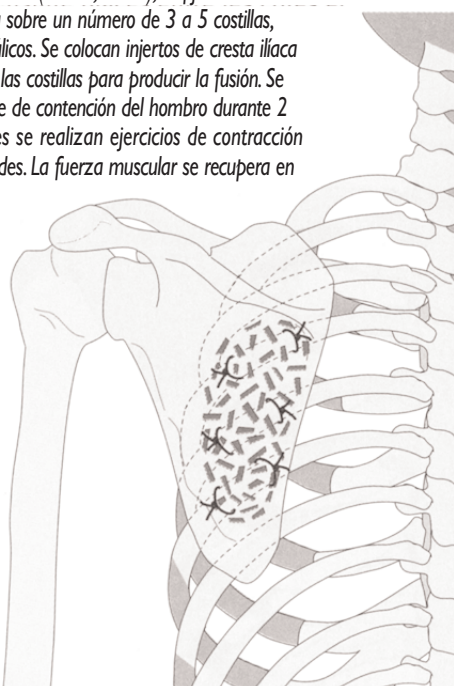
**Distrofia muscular facioescapulohumeral.
Cirugía de estabilización de los omóplatos.
Técnica de Jakab y Gledhill.**

La técnica simplificada de Jakab y Gledhill (Jakab, 1993) consiste en pasar un doble hilo de Luque bajo el periostio de cada costilla, después de haberlo pasado por un orificio de 1 cm en el borde del omóplato. Se colocan luego fragmentos de autoinjerto de cresta iliaca entre las costillas y el omóplato para producir la fusión ósea. El brazo se sostiene simplemente con un cabestrillo durante tres días y desde la 3ª semana se inicia una abducción activa.



**Distrofia muscular facioescapulohumeral.
Cirugía de estabilización de los omóplatos.
Técnica de Bunch.**

De acuerdo con Bunch (Bunch, 1993), la fijación del omóplato se realiza sobre un número de 3 a 5 costillas, mediante hilos metálicos. Se colocan injertos de cresta iliaca entre el omóplato y las costillas para producir la fusión. Se mantiene un vendaje de contención del hombro durante 2 meses, en los cuales se realizan ejercicios de contracción isométrica del deltoides. La fuerza muscular se recupera en seis meses.



Miembros inferiores

El problema del pie caído se debe a un déficit de los músculos dorsiflexores: el pie tropieza con el suelo con frecuencia, en particular sobre un terreno irregular o accidentado, lo que provoca caídas.

En este caso se puede sugerir, bien una artrodesis tibiotarsiana, que fija el pie en ángulo recto, bien una transposición del tibial posterior hacia delante, que permite recuperar una flexión dorsal del pie. La indicación, también en este caso, debe estar cuidadosamente valorada.

Columna vertebral

En los poco frecuentes casos graves de escoliosis que aparecen en enfermos jóvenes se propone, en ocasiones, una artrodesis vertebral.

ANESTESIA

Antes de cualquier intervención deben practicarse exploraciones respiratorias funcionales.

Durante la anestesia el empleo de miorelajantes deberá evitarse en la medida que sea posible. El uso de agentes anestésicos y analgésicos deberá ser supervisado con atención y se prescribirán en dosis mínimas. De forma permanente durante el postoperatorio, se controlará particularmente la obstrucción bronquial (Morton, 1989).

Como en todas las distrofias musculares la anestesia se realiza con exclusión de los agentes anestésicos que pueden desencadenar una hipertermia maligna: derivados halógenos y succinilcolina. Se ha descrito una experiencia de anestesia con relajación neuromuscular mediante atracurio, en la que se ha puesto de manifiesto una buena respuesta a este producto con tiempos de recuperación más rápidos que en el sujeto normal (Dresner, 1989).

BIBLIOGRAFÍA

■ BUNCH W.H., SIEGEL I.M. : «Scapulothoracic arthrodesis in facioscapulohumeral muscular dystrophy». *J. Bone Joint Surg.*, 1993, 75A, 3 : 372-376.

■ COPELAND S.A., HOWARD R.C. : «Thoracoscaphular fusion for facioscapulohumeral dystrophy». *J. Bone Joint Surg.*, 1978, 60B: 547-551.

■ DELAUBIER A., DUPORT G., OLIVE P., IRANI A., GUILLOLI C., RIDEAU Y. : «Stabilisation chirurgicale souple des omoplates dans la myopathie facio-scapulo-humérale». *Ann. Réadaptation Méd. Phys.*, 1997, 40 : 535-541.

■ DRESNER D.L., ALI H.H. : «Anesthaesic management of a patient with facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Br. J. Anaesth.*, 1989, 62 : 331-334.

■ GILARDEAU C. : «Le bilan de l'adulte myopathe». *Kinésither. Sci.*, 1987, 262 : 19-25.

■ GOLDBERG M.H., MACNEISH L., CLARIZZIO L. : «Correction of facial-skeletal deformities in two patients with facio-scapulo-humeral muscular dystrophy». *J. Oral Maxillofac. Surg.*, 1989, 47, 996-999.

■ JAKAB E., GLEDHILL R.B. : «Simplified technique for scapulo-costal fusion in facioscapulohumeral dystrophy». *J. Pediatr. Orthop.*, 1993, 13, 6 : 749-751.

■ KILMER D.D., ABRESCH R.T., MCCRORY M.A., CARTER G.T., FOWLER W.M., JOHNSON E.R., MCDONALD C.M. : «Profiles of neuromuscular diseases - Facioscapulohumeral dystrophy». *Am. J. Phys. Med. Rehabil.*, 1995, 74, Suppl. 5 : S131-S139.

■ LETOURNEL E., FARDEAU M., LITTLE J.O., SERRAULT M., GOSSELIN R. : «Scapulothoracic arthrodesis for patients who have facioscapulohumeral muscular dystrophy». *J. Bone Joint Surg.*, 1990, 72A, 1 : 78-84.

■ OLIVE-MONTOLOY P. : *Fixation chirurgicale souple des omoplates dans les myopathies*. Thèse de doctorat, Faculté de Médecine et de Pharmacie, Université de Poitiers, 1992, 248 p.

■ PERSONIUS K.E., PANDYA S., KING W.M., TAWIL R., MACDERMOTT M.P. : «Facioscapulohumeral Dystrophy natural history study: standardization of testing procedures and reliability of measurements». *Phys. Ther.*, 1994, 74, 3 : 253-263.

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

AYUDAS E / INSERCIÓN

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

AYUDAS E INSERCIÓN

AYUDAS E INSERCIÓN EN ESPAÑA

- PRINCIPALES DERECHOS Y PRESTACIONES (datos del año 1999)

AYUDAS E INSERCIÓN EN FRANCIA
(datos del año 2000)

- AYUDAS
- ESTUDIOS
- TRABAJO
- OCIO
- BIBLIOGRAFÍA

«La Organización Mundial de la Salud ha recomendado restringir la definición de la minusvalía a los límites determinados por el resultado social de las enfermedades, lesiones y malformaciones, y por tanto, a los obstáculos derivados de ellas para una persona con discapacidad en una situación concreta. Se diferencia así la minusvalía de la anomalía (o deficiencia) física o psíquica que lo origina, de la enfermedad y también de las incapacidades o limitaciones de capacidad en aspectos de la vida cotidiana» (Fardeau, 1994).

Los problemas de accesibilidad dependen del grado de afectación de la cintura pélvica y de los miembros inferiores.

La orientación escolar debería dar prioridad a las tareas sedentarias. Se debe limitar o adaptar la educación física.

Las principales dificultades de inserción laboral se derivan de las dificultades para desplazarse y de los problemas para levantar y llevar objetos por encima del hombro.

El ocio se orienta de modo preferente hacia la cultura. La reducción de los desplazamientos en ocasiones restringe estas actividades.

[N. de la T.: las indicaciones que se recogen en este capítulo se refieren a la situación en España. Al final del mismo se ha conservado, con fines comparativos, un apartado en el que se describe la situación en Francia de acuerdo con el texto original.]

AYUDAS EN ESPAÑA

PRINCIPALES DERECHOS Y PRESTACIONES A LOS QUE PUEDEN ACOGERSE LAS PERSONAS RECONOCIDAS COMO MINUSVÁLIDAS

(datos del año 1999)

CERTIFICADO DE DISCAPACIDAD

(Minusvalía)

Concepto

El Certificado de discapacidad es la acreditación de la valoración y ratificación del grado de discapacidad de una persona

Órgano gestor

Comunidades autónomas

Requisitos

Tener un minusvalía física, psíquica o sensorial, o padecer una enfermedad incapacitante o crónica grave

Documentación

- Impreso de solicitud
- Fotocopia del Documento Nacional de Identidad - DNI - o si es el caso, de un documento equivalente
- Informes médicos y/o psicológicos actualizados
- Cartilla de asistencia sanitaria

Lugar de presentación de solicitudes

Servicios sociales de Atención primaria del Ayuntamiento de residencia, Centros de Salud, Delegaciones provinciales de Asuntos sociales, áreas de Servicios sociales, Centros Bases de Discapacitados o Servicios equivalentes en la Comunidad Autónoma.

Plazo de presentación

Todo el año.

PRESTACIONES NO CONTRIBUTIVAS DE INVALIDEZ

Concepto

Las pensiones no Contributivas aseguran a todos los ciudadanos en situación de jubilación o invalidez y en estado de necesidad una prestación económica y asistencia médico-farmacéutica gratuita, aunque no hayan cotizado o lo hicieran de forma insuficiente para tener derecho a una pensión contributiva

Destinatarios

Ciudadanos españoles, equiparados o de la Unión Europea

Requisitos

- Ser mayor de 18 años y menor de 65 años
- Residir legalmente en el territorio español al menos durante 5 años, dos de los cuales deberán ser inmediatamente anteriores a la fecha de solicitud de la pensión
- Estar afectado por una discapacidad o por una enfermedad crónica, en un grado igual o superior a 65 %

Nota: Para el cobro de esta prestación existen límites de acumulación de recursos. Información en los Centros indicados en el apartado "Certificado de Minusvalía"

Complemento de otra persona

Destinatarios: Personas mayores de 18 años o menores de 65, afectadas por una discapacidad o enfermedad crónica en un grado igual o superior a 75 % y que, como consecuencia de pérdidas anatómicas o funcionales, necesiten la ayuda de una tercera persona para realizar los actos más esenciales de la vida diaria como vestirse, desplazarse, comer o análogos.

Cantidad

Percibirán, además de la pensión de invalidez, un complemento de 50 % del importe de la pensión.

Incompatibilidades

- Percibir otra prestación de igual o superior cuantía
- Pensiones asistenciales
- Subsidio de Garantía de Ingresos Mínimos y de Ayuda a Tercera Persona (LISMI)
- Prestación de protección por hijo a cargo discapacitado.

Recuperación de la prestación

Los beneficiarios de esta prestación que inician una actividad laboral por cuenta propia o ajena, recuperarán automáticamente dicha pensión cuando cesen la actividad.

Nota: para más información, dirigirse a los Servicios correspondientes en las Comunidades Autónomas

PRESTACIÓN FAMILIAR POR HIJO A CARGO

Concepto

Asignación económica por cada hijo discapacitado menor de 18 años con una discapacidad igual o superior al 33 %; para los mayores de 18 años, el grado de discapacidad es igual o superior al 65 %. A cargo del beneficiario.

Requisitos

- Residir legalmente en territorio nacional
- No tener derecho ni el padre ni la madre a prestaciones de la misma naturaleza en cualquier otro régimen público de protección social.
- Tener reconocida una minusvalía correspondiente al grado establecido.

PRESTACIONES DERIVADAS DE LA LISMI

Subsidio de garantía de ingresos mínimos

Subsidio de movilidad y compensación por gastos de transporte

Concepto

Ayuda económica destinada a cubrir los gastos de desplazamiento fuera del domicilio habitual, cuando el discapacitado tiene graves problemas de movilidad para utilizar, por sí mismo, los servicios colectivos de transporte.

Beneficiarios

Personas mayores de 3 años con un grado de discapacidad igual o superior al 33% y con graves dificultades de movilidad.

Asistencia sanitaria y farmacéutica

Concepto

Prestación de asistencia médico-farmacéutica gratuita, en las mismas condiciones que el Régimen General de la Seguridad Social, para uso exclusivo del discapacitado.

Requisitos

- Tener la nacionalidad española, salvo convenio de reciprocidad.
- Estar reconocido discapacitado con un grado igual o superior al 33%.
- No tener derecho a esta prestación, ni como titular, ni como beneficiario, por otro sistema público.

AYUDAS INDIVIDUALES NO PERIÓDICAS

Concepto

Ayudas no periódicas, convocadas anualmente, por los Servicios correspondientes de algunas Comunidades Autónomas, para contribuir a financiar los gastos de:

Rehabilitación

Estimulación precoz, recuperación médico-funcional y tratamiento psicoterapéutico.

Asistencia especializada

Asistencia personal, adaptación funcional del hogar, ayudas para el internado...

Movilidad y comunicación

Adaptación de vehículos a motor, eliminación de barreras arquitectónicas o de comunicación, adquisición de ayudas técnicas.

- De promoción profesional: recuperación profesional
- Complementarias: Transporte, comedor, residencia.

Requisitos

- Estar afectado por una discapacidad física, psíquica o sensorial reconocida con un grado igual o superior al 33%

Criterios de valoración

- Nivel de renta familiar
- Continuidad de la prestación
- Circunstancias familiares y sociales del solicitante
- Carencias de servicios sociales especializados en el ámbito de residencia del solicitante.

Lugar y plazo de presentación

- Dirigirse a los Servicios Sociales de cada Comunidad Autónoma.

TRABAJADORES DISCAPACITADOS

Existen ayudas a las empresas para la contratación, ayudas para el autoempleo y para los centros especiales de empleo.

- Beneficios para los empresarios que contraten, de manera indefinida, a personas calificadas con minusvalía.

- Acceso al Empleo Público: Para acceder a las pruebas selectivas para los cuerpos o escalas de funcionarios o a las categorías de personal laboral convocadas por las distintas Administraciones, estarán exentos del pago de las tasas las personas reconocidas con un grado de minusvalía igual o mayor del 33%.

- Reserva de plazas para las personas reconocidas con una minusvalía igual o superior al 33%, en las distintas Oposiciones que convoque la Administración.

Información en los Servicios ligados al INEM y en los Servicios Sociales.

DECLARACIÓN DE LA RENTA

General

Existen RENTAS EXENTAS ligadas a la situación de discapacidad así como PLANES DE PENSIONES EXENTOS a favor de personas con discapacidad.

Desgravación por minusvalía en el IRPF

Esta reducción se incrementará en un 75% en los casos de aquellos trabajadores en activo que tengan un grado de minusvalía igual o superior al 33% e inferior al 65%; en un 125% para los trabajadores en activo con un grado de minusvalía igual o mayor del 33% y menor del 65%, que para desplazarse a su lugar de trabajo o para desempeñarlo acrediten necesitar ayuda de terceras personas o movilidad reducida.; en un 175%, para aquellos trabajadores activos que acrediten un grado de minusvalía igual o superior al 65%.

IMPUESTO SOBRE SUCESSIONES Y DONACIONES

Existen exenciones

IMPUESTO DE MATRICULACIÓN DE VEHÍCULOS

Exención en el pago del Impuesto de Circulación a la hora de comprar un vehículo.

IMPUESTO SOBRE VEHÍCULOS DE TRACCIÓN MECÁNICA

(Sistema tributario local)

Consultar Ayuntamientos.

TASAS

Para acceder a las pruebas selectivas para los cuerpos o escalas de funcionarios o a las categorías de personal laboral convocadas por la administración pública estatal. Así como a las pruebas de aptitud como requisito previo para el ejercicio de profesiones reglamentadas por la Unión Europea estarán exentas del pago de tasas las personas que tengan una discapacidad igual o superior al 33 %

TRANSPORTE

- RENFE: Tarjeta Dorada anual con reducción de precios en condiciones determinadas (informarse en RENFE)

- Existe el BONOBUS en algunos Ayuntamientos. Cabe informarse en su lugar de residencia.

TARJETA DE ESTACIONAMIENTO Y DE ACCESIBILIDAD

Son tarjetas europeas.

Existen dos tipos de tarjetas para discapacitados. Ambas se solicitan actualmente en los Ayuntamientos. Es imprescindible presentar el certificado de minusvalía que dan los Centros Bases provinciales de Minusválidos.

Según el grado de discapacidad, la necesidad de tercera persona, etc... la tarjeta tendrá una vigencia mayor o menor:

- Tarjeta de estacionamiento: da derecho a utilizar las correspondientes plazas reservadas de aparcamiento

- Tarjeta de Accesibilidad: da derecho a utilizar las correspondientes facilidades para discapacitados en el transporte público.

VIVIENDA

Ver ayudas en cada comunidad

EDUCACIÓN

- Puntuación en las solicitudes de admisión de alumnos en centros docentes no universitarios sostenidos con fondos públicos.

- Los Centros Universitarios deben reservar un 3% de sus plazas a las personas con una discapacidad hasta cierto grado.

FORMACIÓN OCUPACIONAL

FAMILIA NUMEROSA

Esta información debe verse específicamente en cada comunidad ya que pueden variar cuantías y conceptos.

AYUDAS EN FRANCIA

REEMBOLSO DE GASTOS MÉDICOS

En Francia la Seguridad Social se hace cargo de la totalidad de gastos relacionados con el tratamiento de la distrofia facioescapulohumeral (FSH).

Para beneficiarse de esta gratuidad, el médico que lleva el tratamiento debe emitir al enfermo un certificado dirigido al Consejo Médico (*Médecin Conseil*) en el que conste este diagnóstico. El paciente debe enviar este certificado a su centro de la Seguridad Social, con la solicitud de exoneración del porcentaje a su cargo.

COMISIONES

Comisión Departamental de Educación Especial

La Comisión Departamental de Educación Especial (*Commission Départementale d'Éducation Spécialisée - CDES*) asume las competencias para niños y jóvenes de menos de 20 años. Adopta las decisiones sobre:

- grados y tarjeta de incapacidad,
- ayuda de educación especial (*allocation d'éducation spéciale - AES*) y complementos ocasionales,
- orientación escolar y preprofesional.

Comisión Técnica de Orientación y de Reclasificación Profesional

La Comisión Técnica de Orientación y de Reclasificación Profesional (*Commission Technique d'Orientation et de Reclassement Professionnel - COTOREP*) asume las competencias para las personas mayores de 20 años. Adopta las decisiones sobre:

1ª sección:

- orientación profesional,
- categoría de trabajador minusválido,
- empleos reservados,
- admisión en la función pública.

2ª sección:

- grados y tarjeta de incapacidad,
- ayuda a minusválidos adultos,
- ayuda de compensación,
- ayuda de alojamiento,

- subsidio de vejez,
 - alojamiento en una residencia o casa de acogida especializada.
- Puede interponerse recurso contra cualquier decisión de la CDES o de la COTOREP.

TARJETAS DE INCAPACIDAD Y DE DIFICULTAD DE BIPEDESTACIÓN

Tarjeta de incapacidad

Se asigna a cualquier persona, niño o adulto, cuya minusvalía alcance al menos un 80 % de incapacidad permanente. La CDES (para menores de 20 años) o la COTOREP (para mayores de 20 años) determinan el grado de incapacidad, que puede variar desde el 80 % al 100 %. La solicitud se tramita en el municipio de residencia.

Ventajas de la tarjeta de incapacidad:

- 50 % adicional en el impuesto sobre la renta
- impuesto de circulación gratuito si consta «dificultad de bipedestación» en la tarjeta,
- reducciones en el canon de TV y en el impuesto de radicación.
- distintivo de gran invalidez (*Grand Invalide Civil - G.I.C.*): este distintivo, del que se pueden beneficiar tanto niños como adultos, permite hacer uso de algunas facilidades de aparcamiento

Tarjeta de «Dificultad de bipedestación» (*Station debout pénible*)

Esta tarjeta, para personas cuya incapacidad es inferior al 80 %, no proporciona las ventajas de la precedente. Sirve como prueba ante terceros de un estado físico que no siempre es evidente.

AYUDAS PARA MENORES DE 20 AÑOS

Ayuda de educación especial

Los padres pueden solicitar una ayuda de educación especial (*allocation d'éducation spéciale - AES*) cuando un hijo tenga asistencia específica. La Caja de Subvenciones Familiares (*Caisse d'Allocations Familiales*) paga esta subvención, no condicionada por la capacidad económica, una vez que la CDES la haya aprobado en función del grado de discapacidad.

Este subsidio puede o no ir acompañado de un complemento, mayor o menor en función de la ayuda y asistencia que requiera el niño.

Ayuda para padres funcionarios

En el caso de que los padres sean funcionarios, la ayuda para padres de menores de 20 años minusválidos se añade a la AES.

Este subsidio debe solicitarse en el mismo momento en que se solicita el AES (no existe retroactividad).

AYUDAS PARA MAYORES DE 20 AÑOS

Ayuda para adultos minusválidos

Los adultos se pueden beneficiar de la ayuda para adultos minusválidos (*allocation aux adultes handicapés* - AAH), condicionado a la capacidad económica, la nacionalidad y el grado de invalidez. La Caja de Subvenciones Familiares abona esta subvención tras su aprobación por la COTOREP.

El 1 de enero de 1998 el montante de la AAH era de 3.470,91 francos franceses por mes.

Ayuda compensadora por asistente

Los adultos que necesitan la ayuda de un asistente pueden disfrutar de la ayuda compensadora por asistente (*allocation compensatrice pour tierce personne* - ACTP), condicionada a la capacidad económica, la nacionalidad, el lugar de residencia y el grado de invalidez.

A título informativo, el montante de esta ACTP oscilaba en 1998 entre 2.263,24 francos franceses y 4.526,49 francos por mes, según el grado de incapacidad y la capacidad económica.

Ayuda compensadora de gastos profesionales suplementarios

Los adultos que desarrollan una actividad profesional pueden solicitar la subvención compensadora de gastos profesionales suplementarios (*allocation compensatrice pour frais professionnels supplémentaires* - ACFP) relacionados con la minusvalía (ver «Ayudas e Inserción • Trabajo»).

Complemento de ayudas para adultos minusválidos

También llamado complemento de autonomía, se concede bajo algunas condiciones: ser beneficiario de la ayuda para adultos minusválidos (AAH) por el importe total o como complemento de una pensión de invalidez o de vejez, justificar un grado de incapacidad de al menos el 80 %, disponer de un alojamiento independiente y disfrutar de una ayuda de alojamiento.

El 1 de enero de 1998 el importe del complemento de AAH era de 555 francos franceses por mes.

EXENCIONES Y DESGRAVACIONES

Impuestos de inquilinato y sobre bienes inmuebles

Los beneficiarios de la AAH o de la ayuda complementaria, no sujetos a tributación, pueden obtener, si lo solicitan, la desgravación del impuesto de radicación (*taxe d'habitation*) y del impuesto sobre bienes inmuebles (*taxe foncière*). Las personas con bajos ingresos pueden obtener desgravaciones específicas. En una unidad familiar es suficiente que uno de los cónyuges cumpla las condiciones.

Canon de televisión

Las personas no sujetas a tributación, titulares de la tarjeta de incapacidad y que no pueden cubrir mediante su trabajo sus necesidades mínimas, están exentas del canon de televisión siempre que vivan solas, con su cónyuge, con personas exentas del impuesto sobre la renta, con la persona encargada de su atención o con sus familiares directos, si estos no están por sí mismos sujetos a tributación. La solicitud de esta exención debe realizarse en los servicios regionales del canon o en el Centro Nacional (*Centre National*).

TRANSPORTES COLECTIVOS

Ferrocarril

No existen beneficios específicos en las tarifas para los minusválidos, pero se admite que las personas en silla de ruedas puedan ocupar un asiento de primera clase con un billete de segunda. El acompañante puede beneficiarse de descuentos variables en función de la fecha.

Transportes urbanos

En algunas ciudades y condicionado a la capacidad económica, el acceso a los medios de transporte urbano es gratuito. La información debe solicitarse en cada localidad (ayuntamiento, compañías de transporte).

Transportes aéreos

En algunas compañías aéreas los minusválidos de más de 60 años pueden disfrutar de tarifas reducidas en algunos vuelos.

AYUDA DOMICILIARIA

El asistente domiciliario puede ser un miembro de la familia, un empleado de un servicio de asistencia a domicilio o una persona empleada por el minusválido o su familia.

Las remuneraciones pagadas por una ayuda domiciliaria están totalmente exentas de cargas sociales patronales de Seguridad Social (salvo desempleo y jubilación complementaria), siempre que la asistencia haya sido contratada por:

- padres con un hijo a su cargo que tengan derecho al complemento de la ayuda por educación especial (AES);

Ayudas e inserción en Francia

- minusválidos que vivan solos y tengan necesidad de la ayuda de un asistente, titulares de un subsidio de vejez (*avantage vieillesse*), de una pensión de invalidez, de un complemento por asistente o de la ayuda compensadora.

SUBSIDIO DE COTIZACIONES DEL SEGURO DE VEJEZ

Para mantener la afiliación al régimen general de la Seguridad Social del seguro de vejez, condicionada a la capacidad económica, la persona debe:

- tener a su cargo un hijo de menos de 20 años titular de la tarjeta de invalidez y que no haya sido admitido en un internado, lo que debe ser solicitado en la Caja de Subvenciones Familiares.
- haberse hecho cargo en el domicilio familiar de un adulto titular de la tarjeta de invalidez cuya permanencia en el mismo haya sido considerada deseable por la COTOREP, institución en la que es preciso hacer la solicitud.

ESTUDIOS Y FORMACIÓN PROFESIONAL

Transporte escolar y universitario

Centros escolares de enseñanza general, agrícola o profesional, públicos o concertados

Si la CDES confirma que el niño no puede hacer uso de los medios de transporte colectivo para desplazarse al colegio (cualquier tipo de centro escolar público o concertado) los gastos de transporte corren a cargo del departamento (división administrativa equivalente en España a la provincia).

Centros universitarios

Se asumen, igualmente, los gastos de desplazamiento de los estudiantes que asisten a un centro de enseñanza superior dependiente del Ministerio de Agricultura o de Educación Nacional y que no puedan hacer uso, a causa de su minusvalía, de los medios de transporte colectivo.

Puede tratarse bien de un vehículo personal o familiar, bien de un automóvil explotado por un tercero. Según la edad, es preciso dirigir la solicitud a la CDES (menores de 20 años) o a la COTOREP (mayores de 20 años).

Adaptación de los exámenes

Exámenes escritos

Según los exámenes, el tiempo de respuesta puede incrementarse en un tercio, con suficiente tiempo de descanso entre dos pruebas previstas en el mismo día.

Tras el informe del médico de la CES (menores de 20 años) o de la COTOREP (mayores de 20 años) es necesaria la autorización de las autoridades del distrito académico.

Exámenes orales

El tiempo puede ampliarse en un tercio bajo prescripción médica.

Pruebas prácticas

Los candidatos deben realizar las pruebas prácticas de la enseñanza profesional o tecnológica en el tiempo normal, salvo en el ámbito comercial (incremento de un tercio para las pruebas de taquimecanografía principalmente) o industrial (incremento de un tercio para aquellos candidatos que se fatiguen muy rápidamente).

En el momento de la inscripción al examen se debe adjuntar la certificación emitida por el médico de la CDES con todos los detalles relativos al acondicionamiento requerido por el candidato. Esta certificación debe remitirse, al menos un mes antes de los exámenes, a las autoridades académicas competentes.

Adaptación de los estudios superiores

Es preciso consultar la posible existencia de normas que permitan repartir en dos años los estudios previstos para un solo año.

Orientación profesional

Es importante, para la elección de una profesión, tener en cuenta las dificultades específicas relacionadas con la enfermedad: permanencia de pie durante varias horas seguidas, levantar pesos, trabajo con una pantalla, etc.

Es más fácil elegir desde el inicio un trabajo compatible con la enfermedad, en vez de verse obligado, más tarde, a una reconversión.

EMPLEO Y VIDA PROFESIONAL

La incapacidad motora puede originar una disminución de la capacidad de trabajo e incluso una incapacidad total para trabajar. Si la persona lo desea y es posible, el recurso al tutelaje dentro de la empresa puede ayudar a una mejor inserción del trabajador y a una mejor aceptación de la minusvalía por parte de sus colegas. Esto equivale a «hablar de la minusvalía», lo que desgraciadamente todavía es imposible en algunos lugares de trabajo.

Negociaciones con el empresario

En caso de dificultad en el ejercicio de la profesión, es preferible, en la medida de lo posible, buscar soluciones: ajuste de los horarios y adaptación del puesto. El médico de empresa desempeña un papel importante.

Hay que tener en cuenta que en caso de reducción de horario, casi siempre habrá una reducción del salario.



De las 117 personas de 30 a 50 años que han respondido a la encuesta de la AFM sobre la FSH, aproximadamente la mitad tenía actividad profesional. El 70% trabajaba a tiempo completo, el 8% a media jornada, el 13% a tiempo parcial y el 9% a domicilio. Para el 41% de los que estaban en activo era necesaria una adaptación del puesto de trabajo y ésta se había realizado en un 48% de los casos (ver «Encuesta AFM • Resultados • Vida profesional y social»).

Contratación obligatoria

En Francia, toda empresa (pública o privada) con un mínimo de 20 trabajadores debe emplear, a tiempo parcial o completo, a un 6% de personas beneficiarias de la contratación obligatoria (personas que tienen el reconocimiento de trabajador minusválido, con pensión de invalidez, que han sufrido accidentes laborales, etc.) (Ley francesa n° 87.517, de 10 de julio de 1987 en favor del empleo de los trabajadores minusválidos)

Reconocimiento como trabajador minusválido

Se considera trabajador minusválido a toda persona cuyas posibilidades de obtener o conservar un empleo se hayan visto realmente reducidas a causa de una insuficiencia o una disminución de sus capacidades. Esta calificación es necesaria para beneficiarse de algunas medidas relativas al empleo de minusválidos. Se atribuye una categoría en función de las capacidades profesionales y de empleo:

- A: minusvalía leve
- B: minusvalía media
- C: minusvalía grave

Subsidio compensador de gastos profesionales

Los desplazamientos pueden ser una fuente de dificultades para los enfermos de FSH. El subsidio compensador por gastos profesionales (*Allocation compensatrice pour frais professionnels - ACFP*) se ha creado para compensar los gastos profesionales adicionales relacionados con una minusvalía en los que no incurriría un trabajador sin discapacidad, por ejemplo la necesidad de tener un vehículo, de adaptarlo o tomar un taxi u otro transporte adaptado o la imposibilidad de hacer uso de los transportes colectivos.

Debe cuantificarse el gasto de manera precisa. La COTOREP es quien fija el periodo de asignación y el porcentaje de financiación acordado: del 40 % al 80 % del incremento de la Seguridad Social por asistente.

La ACFP es un subsidio de ayuda social sujeto a condicionantes relativos a la capacidad económica (los ingresos profesionales sólo se tienen en cuenta en un 25 % y se consideran los recursos económicos del cónyuge).

Si el interesado cumple las condiciones para la concesión del subsidio compensador por asistente (ACTP), estos subsidios compensadores pueden acumularse hasta un límite: un incremento en un 20 % del subsidio más elevado.

Se paga el subsidio durante las bajas; durante los periodos de paro, en principio se suprime (cabe un estudio de la situación por la COTOREP).

El expediente puede obtenerse en la oficina de asistencia social del Ayuntamiento de residencia.

Empleo en el sector público

Reserva de empleo

En cada cuerpo administrativo se establece una lista de empleos reservados.

La COTOREP (sector público) evalúa en qué medida son compatibles el empleo solicitado y las capacidades del demandante. La comisión interdepartamental de ex combatientes evalúa, a continuación, las aptitudes profesionales.

Los exámenes tienen lugar cada año de noviembre a marzo. Teniendo en cuenta los resultados del examen profesional, se clasifica a los candidatos para cada empleo por departamento.

Oposiciones

Ningún candidato puede ser excluido en una oposición a causa de su incapacidad si ésta es considerada compatible por la COTOREP con el empleo al que la oposición da acceso. Se suprime cualquier referencia a un límite de edad.

La entrega de la solicitud debe realizarse en la COTOREP.

Contrato laboral

Los minusválidos pueden incorporarse mediante un contrato laboral durante un periodo de un año renovable por una vez.

Una circular ministerial (12 de julio de 1989) recuerda, por otra parte, que:

- 1) el secreto médico cubre cualquier información contenida en el historial clínico del enfermo;
- 2) la continuidad de la actividad profesional puede beneficiar al estado psicológico del interesado. En la medida que sea compatible con el buen funcionamiento del servicio ésta debe promoverse, siempre que la salud del interesado lo permita.

Reclasificación profesional

Todo trabajador puede disfrutar de una readaptación o de una rehabilitación profesional con el fin de tener una formación profesional adaptada. Para ello puede dirigirse a la COTOREP.

Existen procedimientos particulares de reclasificación para la función pública (dirigirse a la administración correspondiente).

Cese de la actividad profesional

Para enfermedades de larga duración cuyo coste se asume al 100 % pueden costearse durante un período de tres años el tratamiento integral del primer año y al 50 % el tratamiento durante los dos años siguientes. Al cabo de los 3 años, se produce la reincorporación al trabajo, en algunos casos manteniendo ayudas (a estudiar en cada caso) o la declaración de invalidez (dirigirse al servicio social de la Seguridad Social, *Caisse de Sécurité Sociale*).

«Cuando el enfermo padece una afección de larga duración y en caso de interrupción de su trabajo o de asistencia continua durante más de 6 meses, la caja debe ordenar un examen especial del enfermo efectuado conjuntamente por su médico y el consejo médico de la caja con el fin de determinar el tratamiento que debe seguir el interesado» (Ley francesa nº 87.517, de 10 de julio de 1987 en favor del empleo de los trabajadores minusválidos).

En la función pública, la FSH forma parte de la lista de enfermedades que dan derecho a bajas por larga enfermedad. Durante una baja por larga enfermedad la administración puede conceder el beneficio de media jornada terapéutica. El funcionario al que se le concede puede incorporarse para realizar sus funciones a media jornada percibiendo la totalidad de su salario (período máximo de 6 meses).

Pensión de invalidez

Los adultos de menos de 60 años que hayan ejercido una actividad profesional asalariada y que tengan en vigor sus derechos de carácter administrativo en el momento en que se reconozca la incapacidad laboral pueden solicitar una pensión de invalidez al organismo de la Seguridad Social del que dependan. Para ello es precisa una reducción a menos de 2/3 de la capacidad laboral.

La pensión está siempre sujeta a revisión para su incremento o disminución, puede ser suspendida o reducida en caso de que reinicie una actividad profesional.

Ayuda complementaria

Cuando la pensión de invalidez es escasa, puede ser en su caso acrecentada por la ayuda complementaria para alcanzar un mínimo garantizado. La solicitud debe hacerse ante el organismo que abona la pensión.

ESTUDIOS

A los niños con FSH se les debería orientar hacia actividades intelectuales sedentarias, con preferencia sobre otras que exigen esfuerzos físicos o desplazamientos.

En la mayor parte de casos, durante los 20 primeros años la afectación más preocupante para un enfermo de FSH se sitúa en la cintura escapular y es la causa de dificultades para levantar los brazos y llevar en alto objetos pesados. La educación física por tanto debe restringirse o adaptarse para los niños con FSH (natación, fútbol, bicicleta, etc.).

Pueden aparecer problemas de inserción relacionados con las repercusiones psicológicas causadas por una fisonomía especial.

TRABAJO

OCIO

Una encuesta realizada a 126 personas con FSH en Holanda mediante un cuestionario, indica que participan en la actividad económica en más de 9 de cada 10 casos.

Los resultados de esta encuesta muestran que ser portador de FSH no impide durante la mayor parte del tiempo encontrar y conservar una actividad profesional, pero que, en general, se requieren esfuerzos suplementarios, sea en el trabajo, en el transporte o en la búsqueda de empleo (Wevers, 1993).

Las personas están satisfechas con su trabajo en la gran mayoría de casos (85 %). Su carrera se desarrolla durante una media de 15 años para las mujeres y de 30 años para los hombres. El problema más frecuente está relacionado con la dificultad de alcanzar y llevar objetos por encima del nivel del hombro, pero la adaptación en su trabajo ha sido necesaria en menos del 15 % de casos. La marcha es una necesidad frecuente y puede plantear también problemas a algunos pacientes. La disminución de la fuerza de prensión de la mano constituye también un inconveniente. La autoestima de sus cualidades para el trabajo, en comparación con la de sus compañeros no afectados, indica que un 11 % las considera inferiores y un 15 % superiores. Sólo un 5 % de pacientes indican una actitud negativa respecto a ellos de sus compañeros o de sus superiores.

Deben alentarse los esfuerzos realizados para facilitar la búsqueda de un empleo para los sujetos con FSH, dado que más del 20 % de los sujetos menciona las dificultades de esta búsqueda, relacionadas con la enfermedad.

Los autores consideran que, dado que las dificultades esenciales son de tipo físico, la búsqueda de un empleo debería orientarse hacia un trabajo de oficina o un trabajo que no requiera demasiados esfuerzos físicos (Wevers, 1993).

De las 117 personas con edades entre 30 y 50 años que contestaron una encuesta de la AFM sobre la FSH, aproxima-



damente la mitad de los sujetos tenían una actividad profesional. Los inconvenientes para el desplazamiento y los esfuerzos físicos importantes que debían realizar afectaban a la

vida profesional de estos pacientes. Para un 41 % de los sujetos activos era necesaria una adaptación de su puesto de trabajo y en este conjunto la adaptación había sido realizada en un 48 % de los casos (ver «Encuesta AFM • Resultados • Vida profesional y social»).



Según una encuesta de la AFM sobre la FSH, con la evolución de la enfermedad el ocio de los pacientes se orienta de modo preferente hacia la cultura (74 %), pero los problemas de desplazamiento y de acceso suponen un factor de limitación (ver «Encuesta AFM • Resultados • Vida profesional y social»).

BIBLIOGRAFÍA

■ FARDEAU M. : «Réflexions sur les différentes approches et les méthodes d'évaluation de l'insertion sociale des personnes handicapées». En RAVAUD J.F., FARDEAU M. : *Insertion sociale des personnes handicapées : méthodologie d'évaluation*, Flash Information, Inserm, Paris, 1994, I-V.

■ WEVERS C.W.J., BROWER O.F., PADBERG G.W., NIJBOER I.D. : «Job perspectives in fascioscapulohumeral muscular dystrophy». *Disabil. Rehabil.*, 1993, 15, 1 : 24-28.

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

INVESTIGACIÓN

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

INVESTIGACIÓN

Varios estudios de investigación clínica están actualmente en curso en Estados Unidos (efectos del ejercicio, de un suplemento proteico y del albuterol).

Numerosos equipos en todo el mundo desarrollan investigaciones genéticas.

Numerosas investigaciones sobre la distrofia facioescapulohumeral están actualmente en curso, tanto en el ámbito clínico como en el genético.

- En el ámbito clínico se pueden destacar:
 - un estudio conjunto para evaluar los efectos del ejercicio y la nutrición con suplementos de proteínas [estudio HPET (*High Protein and Exercise Therapy*)] sobre pacientes con FSH, que ha comenzado en 1994 en Estados Unidos. Los primeros resultados, relativos a un número reducido de enfermos, parecen confirmar una mejora en algunas pruebas funcionales (Shapiro y Preston, 1994);
 - un equipo de investigación americano (grupo FSH-DY) de las Universidades de Rochester y del estado de Ohio ha seleccionado a un grupo de enfermos de FSH desde hace más de 7 años (81 sujetos) para analizar la evolución de la enfermedad. Un primer ensayo con prednisona, que se ha llevado a cabo durante 3 meses, ha mostrado que este producto no era eficaz. A continuación se ha elegido el albuterol, un agonista β_2 adrenérgico utilizado en el asma, ya que se conocían sus efectos fisiológicos sobre el crecimiento de la masa muscular escasa y un efecto retardante, en el ratón mdx, de la pérdida de masa muscular postraumática. Dos estudios sobre sujetos sanos voluntarios han mostrado también un claro aumento de la fuerza muscular tras algunas semanas, lo que ha llevado a proponer un primer ensayo sobre los enfermos de FSH. Se seleccionaron quince enfermos de FSH del grupo, que recibieron

● BIBLIOGRAFÍA

BIBLIOGRAFÍA

2 comprimidos al día de 4 mg de albuterol retardado (Proventil Repetabs®) durante 12 semanas. La evaluación se basó en pruebas de máxima contracción voluntaria isométrica (MVICT), en pruebas funcionales (MMT sobre 9 músculos de cada lado) y en la medida de la masa muscular por absorciometría de rayos X de energía dual (DEXA). Tras 12 semanas la MVICT había aumentado en 0,33 (+/- 0,15), la DEXA en 0,88 (+/- 0,43), pero no se habían producido cambios en la MMT. Tras las 12 semanas se ha propuesto a los enfermos detener o proseguir el tratamiento durante 12 semanas adicionales. Mientras que decrecía la MVICT y la DEXA para quienes habían interrumpido el tratamiento, continuaba su incremento para los que habían decidido prolongar el ensayo. No obstante, dado que las diferencias no alcanzaban un nivel significativo, se inició un nuevo ensayo en forma de estudio doble ciego con dosis más fuertes, una duración de 6 meses y un grupo de 90 enfermos (*The FSH-DY group*, 1997, Díaz C., 1997).

- Las investigaciones genéticas son las más numerosas. En particular se han descubierto las correspondencias entre el genoma humano y los genomas del ratón y la rata, lo que supone la apertura de posibles modelos animales (ratones Myd). Estas investigaciones genéticas ocupan a numerosos equipos en el mundo.

■ DIAZ C. : «Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale. Journée thématique A.F.M. Institut de Myologie, Paris, 07 Mai 1997». *Compte rendu Flash Myoline*, AFM, Evry, 1997, 4 p.

■ THE FSH-DY GROUP : «A prospective, quantitative study of the natural history of facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD)». *Neurology*, 1997, 48 : 38-46.

Diferentes equipos de investigación sobre genética en el mundo:

Alemania: Instituto de Genética Humana, Marburg.

Brasil: Departamento de Biología de la Universidad, Sao Paulo.

Canadá: Hospital de Niños Enfermos, Toronto.

Francia: AFM-Généthon, Universidad París-5 (INSERM U. 129), Laboratorio de Bioquímica Genética, Cochin, París.

Italia: Instituto de Biología Celular, Roma.

Japón: Departamento de Investigación Neuromuscular, Instituto Nacional de Neurociencias, Tokio.

Holanda: Universidades de Leyden y Nimega.

Reino Unido: Hospital Pediátrico de Bristol, Instituto de Genética Médica de Cardiff, Departamento de Biología Celular de la Universidad de Manchester, Laboratorio de Williamson en Londres.

Rusia: Departamento de Neurología, Instituto Médico Pavlov, San Petersburgo.

Estados Unidos: Departamento de Neurología, Universidad de Rochester, Universidad del Estado de Ohio, Grupo Genoma y Biología Estructural de Los Alamos, Departamento de Química Biológica de la Universidad de California.

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

CRITERIOS / DIAGNÓSTICOS

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

CRITERIOS DIAGNÓSTICOS

Los principales criterios para establecer el diagnóstico se basan en la valoración clínica, el modo de transmisión y los exámenes complementarios (EMG y biopsia muscular).

Estos criterios se utilizan para seleccionar a los pacientes que presentan un fenotipo homogéneo con el fin de realizar los estudios genéticos.

El E.N.M.C. (*European Neuromuscular Centre*, en Baarn, Holanda) cuyo director de investigación es A. E. H. Emery, ha elaborado en 1994 y, posteriormente en 1997, un documento que recopila los criterios diagnósticos de las diferentes patologías neuromusculares con la finalidad de realizar estudios genéticos.

En lo que respecta a la distrofia facioescepolohumeral (FSH), G.W. Padberg, P.W. Lunt, M. Koch y M. Fardeau han definido criterios muy detallados, de manera que sea posible hacer una selección para los estudios genéticos de pacientes que presenten un síndrome clínicamente homogéneo (Padberg et al., 1997).

- CRITERIOS PRINCIPALES
- OTROS CRITERIOS
- BIBLIOGRAFÍA

CRITERIOS PRINCIPALES

Desde el punto de vista clínico cuatro criterios principales definen la FSH. Sin embargo, es probable que el carácter definitivo del diagnóstico se determine mediante el análisis molecular. Con este fin se estudia actualmente la sensibilidad y la especificidad del fragmento ausente en la región 4q35 en el locus D4F104S1 (Padberg et al., 1997).

Los cuatro criterios clínicos principales son los siguientes:

1. Afección que se inicia con la afectación de los músculos de la cara o de la cintura escapular, pero sin incidencia sobre los músculos extraoculares, faríngeos, linguales y del miocardio.
2. Déficit muscular en la cara presente en más del 50 % de las personas afectadas.
3. Herencia autosómica dominante en los casos familiares.
4. Manifestación de una afección miopática en el EMG y la biopsia muscular, al menos en una de las personas afectadas, y en ausencia de diagnósticos alternativos.

OTROS CRITERIOS

Los restantes criterios clínicos y complementarios tienen carácter provisional y deberán modificarse en función de los resultados de los estudios genéticos. Se clasifican en criterios de inclusión y de exclusión. Los comentarios sirven de guía para el diagnóstico (Padberg et al., 1997).

CRITERIOS CLÍNICOS

Se describen a continuación criterios más detallados, cuya finalidad es la estandarización del diagnóstico y que sirven de guía para los estudios genéticos. Podría ser necesario revisar en el futuro estos criterios en función de los resultados de los estudios genéticos y, en particular, en función de la variedad fenotípica correspondiente a la delección en 4q35 identificada por D4F104S1.

Inicio de la enfermedad

Inclusión

Inicio de la enfermedad en el rostro o la cintura escapular. Los motivos para acudir a la consulta están habitualmente relacionados con el déficit o la atrofia muscular.

Exclusión

Un inicio de la enfermedad localizado en la cintura pélvica debe orientar hacia otro diagnóstico, a pesar de que en la FSH no sea infrecuente la afectación secundaria de la cintura pélvica.

Comentarios

Es muy variable la edad en que la afección se hace detectable clínicamente. Todavía lo es más la edad en que el paciente se hace sintomático. La edad media de identificación de la enfermedad se sitúa entre los 10 y los 20 años. Es poco frecuente, aunque no excluye este diagnóstico, la aparición de los síntomas antes de los 5 años, que habitualmente se relaciona con las formas más graves correspondientes a neomutaciones. La confirmación del diagnóstico en la infancia o en la primera infancia exige la presencia de una afectación facial.

Afectación facial

Inclusión

La amplia mayoría de pacientes presenta una afectación facial que impide la oclusión de los ojos (orbicular de los ojos) y una afectación muscular perioral (orbicular de los labios). En caso de

Otros criterios

ausencia de afectación facial, el diagnóstico de FSH sólo puede mantenerse si la mayor parte de los afectados de una misma familia presenta debilidad muscular facial.

Exclusión

La afectación de los músculos extraoculares, masticatorios, faríngeos y linguales no forma parte del cuadro clínico.

Comentarios

La afectación facial es en ocasiones poco perceptible y puede expresarse por una simple asimetría en los gestos o en el rostro. Disponemos, además, de pruebas de que las formas escapuloperoneas sin déficit facial pueden estar relacionadas con la misma anomalía molecular cromosómica en 4q35.

Cintura escapular**Comentarios**

Los músculos fijadores del omóplato son los músculos más gravemente afectados. Los pectorales mayores sufren una afectación precoz en la mayor parte de los casos. Los deltoides permanecen indemnes durante largo tiempo y presentan luego un déficit con una distribución particular (parcial y proximal).

Asimetría**Inclusión**

Es habitual la asimetría de la afectación de los músculos de la cintura escapular, frecuentemente en perjuicio del lado derecho.

Comentarios

La constatación inicial de la existencia de un déficit y una atrofia muscular simétrica exige una especial prudencia para confirmar el diagnóstico de FSH. La asimetría de la afectación facial también se manifiesta de modo frecuente.

Los estudios de imagen (escáner o RMN musculares) pueden ayudar a identificar la asimetría de la atrofia muscular.

Evolución**Inclusión**

Aunque su ritmo es muy variable, la progresión de la enfermedad no puede evitarse. En algunos casos esta evolución es prácticamente imperceptible.

Exclusión

Nunca se produce una regresión de los signos clínicos, por lo que ésta obliga a cuestionar el diagnóstico de FSH.

Comentarios

El grado de evolución y el nivel de gravedad muestran una tendencia a estar inversamente relacionados con la edad de inicio de la enfermedad.

La evolución de la enfermedad afecta en un estadio precoz a los abdominales y los elevadores de los pies. Después de un tiempo variable tras la afectación escapular puede producirse una afectación de la cintura pélvica y de los brazos.

Las afectaciones de los extensores de la nuca, de los músculos de la mano o del tríceps sural se producen de forma excepcional, pero pueden manifestarse con independencia de la edad del sujeto o la gravedad de la enfermedad.

Gravedad de la enfermedad**Comentarios**

Sea cual sea la edad, la enfermedad puede manifestarse en grados muy variables de gravedad. Puede destacarse que:

- en general, entre el 10 % y el 20 % de los casos debe utilizar silla de ruedas;
- los casos presintomáticos aparecen en cualquier edad y aparentemente suponen el 30 % de los miembros de algunas grandes familias;
- en la mayor parte de los pacientes sintomáticos la enfermedad es progresiva. El grado evolutivo es variable, aunque es más rápido en las formas de la enfermedad de inicio precoz. De forma excepcional, pueden darse largos períodos de aparente estabilidad.
- existe una correlación bastante alta, en los casos relacionados con anomalías en el locus 4q35, entre la gravedad de la enfermedad y la dimensión del fragmento de ADN en el locus D4F104S1. Se desconoce actualmente si esto puede estar influido por un posible fenómeno de anticipación.

No existe aparentemente diferencia entre la esperanza de vida de los sujetos afectados y la de los sanos.

Retracciones**Comentarios**

Pueden aparecer retracciones y una pseudohipertrofia muscular.

Exclusión

Las retracciones graves y difusas son excluyentes del diagnóstico de FSH.

Afección cardíaca

La miocardiopatía no forma parte del cuadro de la FSH. Si se produce, será necesario buscar un diagnóstico diferente.

Sordera

La sordera está asociada a esta enfermedad. Comienza por una incapacidad de percepción de las tonalidades agudas y progresa en ocasiones afectando a todas las frecuencias. La gravedad de la sordera varía entre distintos enfermos, con independencia de sus edades, pero habitualmente es evolutiva. Se aconseja realizar un análisis de la audición del mayor número posible de miembros de cada familia.

Retinopatía

Comentarios

Existen informes sobre algunas personas pertenecientes a algunas familias afectadas que padecen una patología vascular retiniana con teleangiectasias capilares y microaneurismas. No sabemos, actualmente, si se trata de una asociación específica. La constancia de esta patología no debe utilizarse con finalidad diagnóstica.

Retraso mental

Comentarios

Se han reseñado algunos casos de retraso mental. En este caso es preciso completar el examen con un estudio cromosómico centrado en el fragmento distal del brazo largo del cromosoma 4. Sin embargo, no existen referencias sobre ninguna anomalía citogenética y la FSH no parece ser causada por una deficiencia haploide de la región 4q35.

CRITERIOS COMPLEMENTARIOS

Nivel de CPK

Comentarios

La tasa de CPK puede ser normal. En ocasiones es elevada, pero raramente supera el quintuplo del nivel normal. Un nivel de CPK que sobrepase de forma permanente este límite debe orientar el diagnóstico hacia alguna enfermedad neuromuscular diferente.

EMG

Comentarios

La EMG muestra con frecuencia potenciales polifásicos de amplitud débil y breve duración. Aparecen ocasionalmente, aunque sin carácter familiar, algunos aspectos neurógenos como potenciales de gran amplitud y ondas positivas agudas. Las velocidades de conducción motora y sensitiva son normales.

Exclusión

Los potenciales gigantes no forman parte del cuadro de la enfermedad.

Biopsia muscular

Comentarios

La biopsia muscular puede mostrar los signos habituales de una miopatía. Además, no es infrecuente la presencia de pequeñas fibras anguladas y de fibras «apililladas». Ocasionalmente aparecen fibras atróficas, en cuyo caso es deseable un control mediante biopsia del enfermo o de algún pariente afectado. En la FSH pueden observarse infiltraciones celulares, ocasionalmente importantes, cuya significación no es conocida. En este caso es precisa una herencia de tipo autosómico dominante o la presencia de la delección de un fragmento de ADN en 4q35 para confirmar el diagnóstico de FSH.

CRITERIOS APLICABLES PARA ESTUDIOS DE CORRELACIÓN ENTRE GENOTIPO Y FENOTIPO

En una misma familia afectada por la FSH existen en ocasiones individuos difícilmente clasificables como «afectados» o «no afectados», sobre todo cuando la interpretación de los datos clínicos se presta a discusión o cuando están presentes de forma simultánea otras anomalías neurológicas. Estos sujetos deberían, lógicamente, ser excluidos para la realización de estudios de relación genética. En estos casos no será posible la validación de los criterios diagnósticos propuestos, dado que el análisis molecular constituirá la prueba específica.

Los estudios de correlación entre genotipo y fenotipo y los análisis de relación deberían basarse en los siguientes elementos (Padberg et al., 1997):

Exámenes recomendados para al menos un sujeto afectado perteneciente a las familias que son objeto de un estudio de correlación entre genotipo y fenotipo.

- Historia clínica y familiar documentada de forma exhaustiva.
- CPK.
- EMG.
- Biopsia muscular, con examen estándar, de un músculo afectado.
- Audiograma.
- Muestra celular linfoblástica y/o muestra de ADN (de suficiente peso molecular para un estudio de campo pulsado) para la búsqueda de un fragmento de dimensión +/- 40 kb en el locus D4F104S1, tras doble digestión por EcoRI y BlnI.

Inclusión

- Los individuos son examinados por profesionales familiarizados con esta enfermedad y clasificados como afectados de acuerdo con los criterios antes citados.
- Se incluye a los miembros de la familia no afectados de modo clínico, de al menos 20 años de edad, que hayan sido examinados del modo indicado.
- Se incluye a las esposas no procedentes de la misma familia, hayan o no sido examinadas.
- Se incluye a cualquier persona cuya valoración clínica sea dudosa.

Exclusión

Se excluye a los individuos de menos de veinte años aparentemente no afectados.

Asimismo, se excluye a cualquier individuo no afectado de forma aparente, cuyo nivel de CPK sea inferior al normal de forma reiterada y sin ninguna otra explicación válida.

BIBLIOGRAFÍA

- PADBERG G.W., LUNT P.W., KOCH M., FARDEAU M. : «Dystrophie facio-scapulo-humérale». En A.E.H. EMERY *Critères de diagnostic des maladies neuromusculaires*, E.N.M.C./AFM, Evry, 1997: 21-30.

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

ENCUESTA AFM

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

ENCUESTA AFM

La finalidad de este estudio ha sido evaluar las situaciones sociofamiliares y clínicas de las personas con distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH), mediante la recogida «directa» de información sobre sus vidas cotidianas. Esta encuesta complementa, desde un punto de vista diferente, los conocimientos médico-científicos sobre la FSH.

Un cuestionario, cubierto por 270 enfermos (10 % de los pacientes franceses), aborda los aspectos médicos (diagnóstico, trastorno funcional, dolor, tratamiento), psicológicos (comunicación del diagnóstico, problemas de tipo psicológico) y sociales (actividades sociales y profesionales).

Los resultados confirman los datos de la literatura sobre el conocimiento de la afectación familiar, la falta de influencia del diagnóstico sobre el número de hijos y la decisión de tener descendencia, la opinión bastante favorable sobre el diagnóstico prenatal, la edad de aparición de los síntomas de inicio de la enfermedad (entre los 10 y 20 años), las zonas de afectación funcional y los tratamientos terapéuticos, en los que destaca el tratamiento de fisioterapia.

Por el contrario, esta encuesta introduce algunos matices sobre varios aspectos. La comunicación del diagnóstico, llevada a cabo en general de modo satisfactorio, no supone de modo sistemático un trauma emocional. Una cierta homogeneidad de las afectaciones funcionales (presencia de dos subgrupos de diferente gravedad, uno de los cuales hace uso de la silla de ruedas) puede estar ligada a un sesgo en la selección. El dolor, que padece más de la mitad de los enfermos. La vida profesional, que mantiene un 37 % de los enfermos. Finalmente, desde el punto de vista psicológico, si bien no se identifica un trastorno grave, los comentarios libres traducen sin embargo una percepción «melancoliforme» de la existencia.

- MÉTODO
- RESULTADOS
- CUESTIONARIO

MÉTODO RESULTADOS

Se ha diseñado un cuestionario compuesto por 187 preguntas (Ver «Encuesta AFM • Cuestionario»). Este instrumento de investigación aborda aspectos médicos (diagnóstico, trastorno funcional, dolor, tratamiento), psicológicos (comunicación del diagnóstico, problemas de tipo psicológico) y sociales (actividades sociales y profesionales).

Este cuestionario ha sido remitido por correo a todas las personas de las que la Asociación Francesa contra las Miopatías (AFM) tenía referencias sobre su relación con la FSH, lo que supuso 286 envíos, de los que se recibieron 82 contestaciones (29 %). Los servicios regionales de la AFM han enviado 222 cuestionarios, de los que se han recibido 172 contestaciones (77 %). Finalmente, la inclusión en una de las publicaciones periódicas de la AFM ha dado lugar a la recepción de 16 cuestionarios adicionales.

Los cuestionarios han sido cubiertos por las propias personas afectadas por la FSH y no por profesionales. Durante el primer semestre de 1995 han sido integrados con carácter anónimo y analizados 270 cuestionarios válidos (con la aplicación informática de análisis de encuestas Modalisa®, versión 3.03).

Esta encuesta refleja, por tanto, la opinión de aproximadamente el 10 % de los pacientes franceses con de FSH. Algunos pacientes belgas han aceptado también responder el cuestionario.

PERFIL PERSONAL Y SITUACIÓN FAMILIAR

La mayoría de las personas que han contestado eran adultos (151 mujeres y 120 hombres) y el 80 % de ellos tenía más de 30 años (media: 45,09 años; desviación típica: 15, 02), con predominio femenino en los tramos de edad por debajo de 50 años.

La situación familiar indica que el 53 % de las personas preguntadas viven en pareja, un 7 % están separadas o divorciadas y el 35 % permanecían solteras. Los matrimonios se habían celebrado después de los 30 años de edad.

ANTECEDENTES FAMILIARES

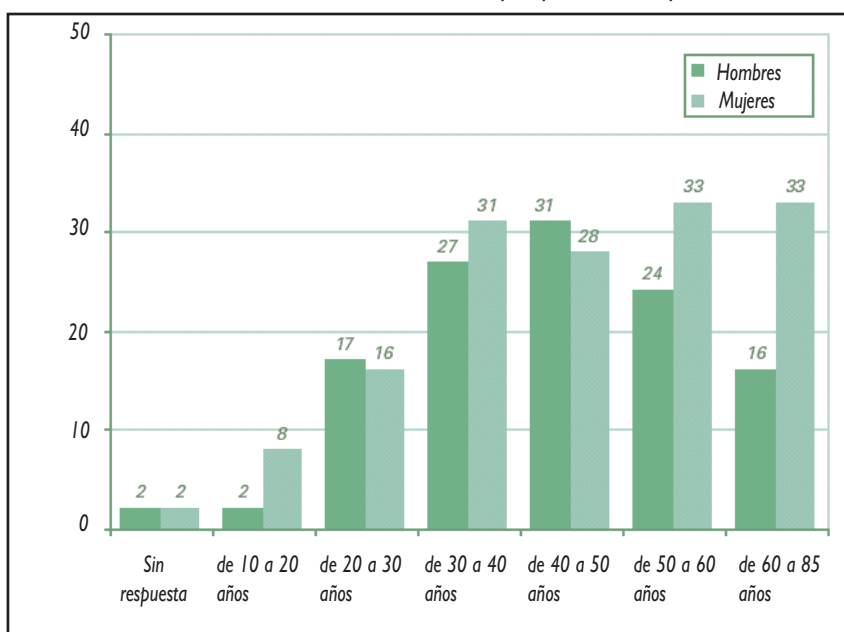
El 63 % de los sujetos que han contestado la encuesta tenía uno o más familiares afectado por la FSH. El 44 % tenía familiares afectados de 2 generaciones.

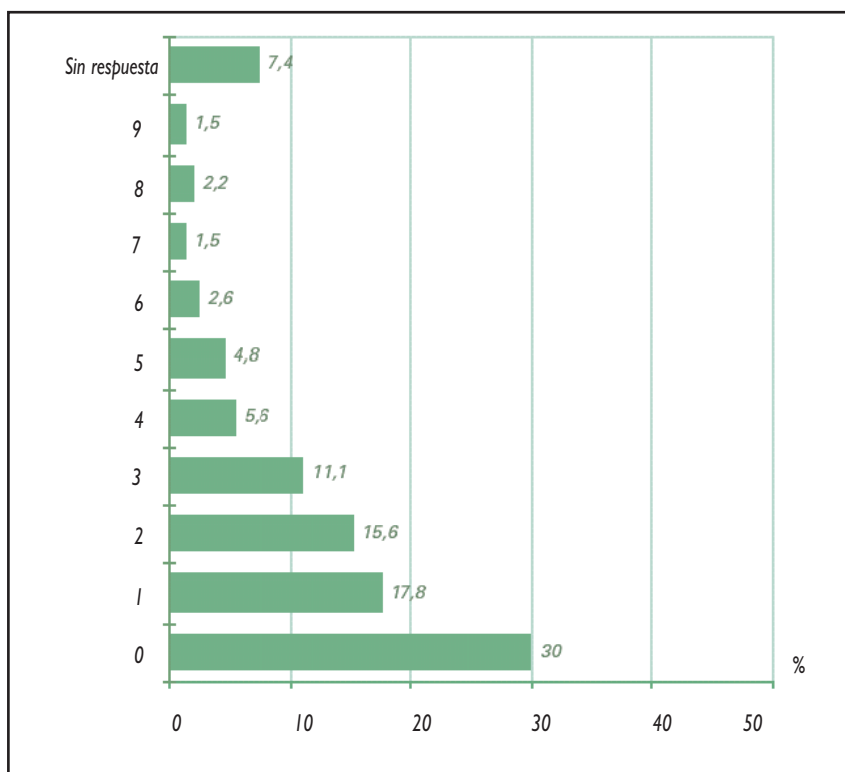
El 30 % de los sujetos no conoce la existencia de ninguna otra persona de su familia afectada por la FSH, bien por tratarse de casos esporádicos o porque los familiares afectados no hubiesen sido identificados.

PRIMEROS SÍNTOMAS Y DIAGNÓSTICO

La edad en que se perciben los primeros síntomas se sitúa entre los 10 y los 20 años para el 48 % de los sujetos que han contestado. En el 16 % que percibe la aparición de estos

Distrofia muscular facioescapulohumeral.
Encuesta AFM.
Población estudiada por tramos de edad y sexo.
 Resultados de 270 encuestas.
 Contestaciones: 268/ Respuestas: 268.





Distrofia muscular facioescapulohumeral. Encuesta AFM.

Número de casos en la familia.

Porcentajes sobre 270 personas.

Contestaciones: 250 / Respuestas: 250.

primeros síntomas antes de los 10 años existe un predominio femenino ($p=0,04$; 1 grado de libertad).

En dos tercios de los casos los primeros síntomas citados de la enfermedad se refieren a dificultades en la raíz de los miembros superiores.

Primeros síntomas	n	%
Dificultades para levantar los brazos	185	68,3
Despegamiento de los omóplatos	179	66,1
Imposibilidad de silbar	148	54,6
Dificultades en la marcha	130	48,0
Ojos entreabiertos durante el sueño	107	39,5
Problemas en el deporte escolar	100	36,9
Imposibilidad de hinchar las mejillas	93	34,3
Caidas	17	6,3
Dificultades para correr	11	4,1
Dificultades para levantarse	8	3,0
Dificultades deportivas	7	2,6
Fatiga	7	2,6

Distrofia muscular facioescapulohumeral. Encuesta AFM.

Primeros síntomas. Frecuencia y porcentajes sobre 270 personas.

Contestaciones: 269 / Respuestas: 992

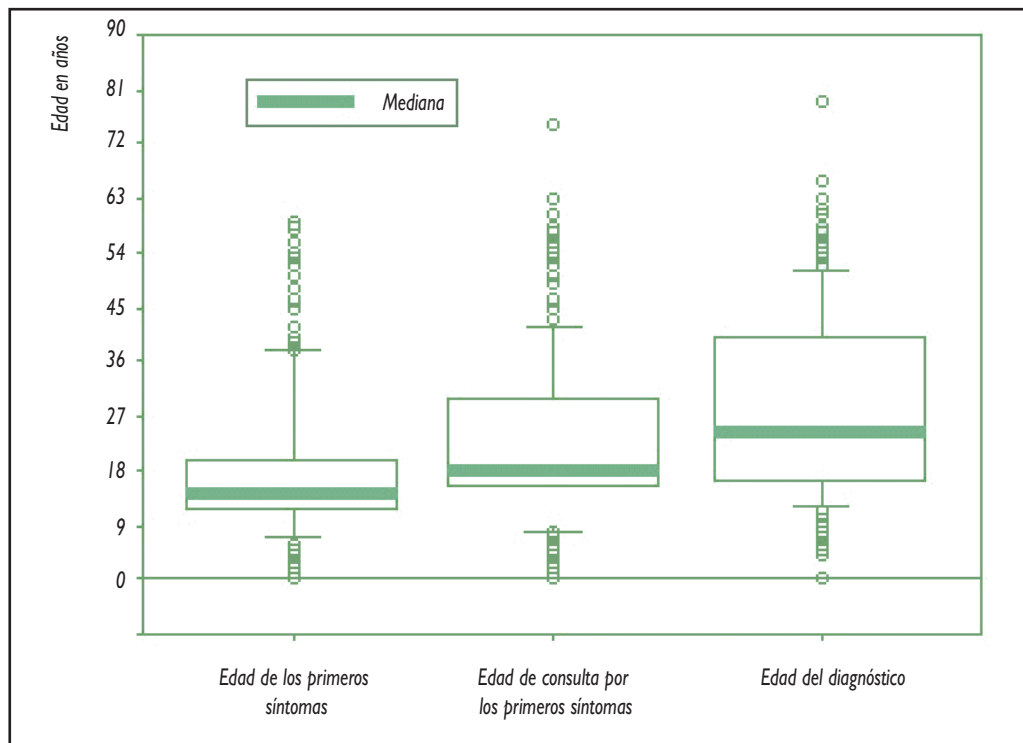
(posibilidad de respuesta múltiple).

Aparecen de inmediato los déficits en los músculos faciales, con imposibilidad de silbar o hinchar las mejillas. También se citan con frecuencia los problemas para andar, para correr y las caídas.

La edad en que se produce el diagnóstico con frecuencia sufre un retraso respecto de la edad en que aparecen los primeros síntomas. La primera consulta tiene lugar en promedio 5 años después de que hubiesen sido percibidos los síntomas y transcurren todavía 5 años más hasta que se identifica el diagnóstico, lo que supone un retraso medio de 10 años entre los primeros síntomas y el diagnóstico.

Los antecedentes familiares son la primera causa para acudir a la consulta, le sigue a continuación las dificultades en la articulación de los miembros superiores y después las de los miembros inferiores.

En la inmensa mayoría de casos el diagnóstico se produce en el ámbito del médico especialista (81 %) y en un medio hospitalario (83 %). Cuando no se llega inmediatamente al diagnóstico de FSH (40,7 % de casos) el primer «diagnóstico diferente» es una miopatía sin precisión, seguido de poliomiелitis y miopatía de cinturas.



Distrofia muscular facioescapulohumeral. Encuesta AFM.
Edad de los primeros síntomas, de la 1ª consulta y del diagnóstico.
 Distribución de frecuencias (270 personas) y medianas.

Distrofia muscular facioescapulohumeral.
Encuesta AFM.
Diagnóstico inicial.

Porcentajes sobre 274 respuestas.
 Contestaciones: 270 (posibilidad de respuesta múltiple).

Diagnóstico inicial	n	%	Diagnóstico inicial	n	%
Diagnóstico inicial de FSH	160	58,4	Mal de Pott	2	0,7
Miopatía o enfermedad neuromuscular sin precisión	31	11,3	Miopatía congénita	2	0,7
Poliomielitis	14	5,1	Anemia	1	0,4
Miopatía de cinturas	11	4,0	Cáncer muscular	1	0,4
Patología reumática	9	3,3	Descalcificación	1	0,4
Escoliosis, cifosis, lordosis, etc.	6	2,2	Distiroidismo	1	0,4
Atrofia muscular	5	1,8	Enfermedad de Coats	1	0,4
Trastornos del crecimiento	5	1,8	Miopatía de Duchenne	1	0,4
Parálisis	4	1,5	Miotonía de Steinert	1	0,4
Miopatía de Becker	3	1,1	Miopatía de Erb	1	0,4
Origen psicológico	3	1,1	Polimiositis	1	0,4
Miositis / Polimiositis	3	1,1	Raquitismo	1	0,4
Distrofia muscular	2	0,7	Esclerosis en placas	1	0,4
Debilidad constitucional	2	0,7	Secuelas encefalitis letárgica	1	0,4

COMUNICACIÓN DEL DIAGNÓSTICO Y SU ACEPTACIÓN

Aproximadamente a 2/3 de las personas el diagnóstico se les ha comunicado de modo «satisfactorio» y sólo el 16 % indica que se ha realizado de forma inadecuada.

Las reacciones frente a la comunicación del diagnóstico son «dolorosas», de «trauma», de «miedo» (38 %) o de «ausencia de reacción inmediata» (15,5 %). En las primeras, las reacciones extremas (desesperación, depresión, etc.) son poco frecuentes (17 %).

Por el contrario, expresiones como «sorpresa», «satisfacción por tener el diagnóstico» o reacción «normal» señalan reacciones emocionales a la vez poco o incluso nada dolorosas, que no sobrepasan la capacidad de control de los sujetos (35 %).

También las reacciones del entorno del enfermo se califican con frecuencia como dolorosas, traumáticas, de miedo (42 %) pero también de rechazo (12 %), de emoción contenida (23 %) o de apoyo (18 %). Debe subrayarse que en el 16 % de los casos el entorno desconocía la FSH. En este aspecto aparece una diferencia entre hombres y mujeres ($p = 0,02$; 5 grados de libertad): las mujeres se ven a sí mismas menos comprendidas y apoyadas (incomprensión, desconocimiento de la enfermedad) mientras que los hombres disfrutaban con mayor frecuencia de un entorno de apoyo (deseo de luchar, control de las emociones).

DIAGNÓSTICO DE FSH Y DESCENDENCIA

El número de hijos es de un promedio de 1,58. La edad del primer embarazo se sitúa entre los 20 y los 25 años, mientras que la del último entre los 27 y los 32 años.

Número de hijos	n	%
Sin respuesta	81	30,0
0	57	21,1
1	44	16,3
2	41	15,2
3	28	10,4
4	13	4,8
5	2	0,7
6	1	0,4
7 y más	3	1,1

Distrofia muscular facioescapulohumeral.

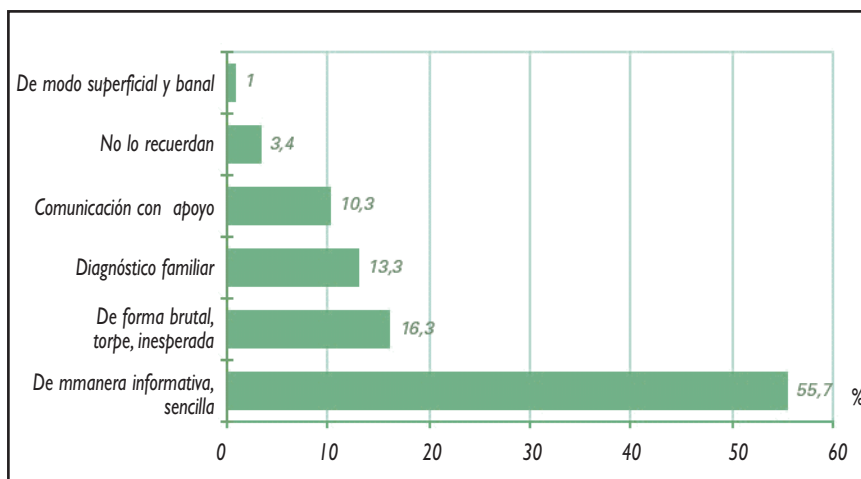
Encuesta AFM. Número de hijos.

Frecuencia y porcentajes sobre 270 personas.

Contestaciones: 189.

La mitad de los sujetos que han contestado la encuesta han modificado su decisión de tener o no tener hijos por la comunicación del diagnóstico. La influencia sobre esta decisión se aprecia de forma más clara cuando el diagnóstico ha sido comunicado antes de los 20 años ($p=0,001$; 1 grado de libertad). En este caso se observa también una reducción del número real de hijos (0 ó 1). Las principales razones apuntadas son el deseo de no transmitir la enfermedad y el miedo de transmitirla. Para la otra mitad el diagnóstico no ha influido sobre su decisión. Debe reseñarse que el 30 % de estos sujetos ya tenía hijos antes del diagnóstico.

En cuanto al diagnóstico prenatal, el 60 % de los sujetos que han contestado están a favor y sólo el 5 % en contra (el 18 % «no sabe», el 17 % «no responde», estos son los sujetos cuya edad media es de 53 años).



Distrofia muscular

facioescapulohumeral.

Encuesta AFM. Percepción de la forma de comunicar el diagnóstico.

Porcentajes sobre 203 respuestas.

Cuestionarios: 270 / Contestaciones: 200 /

Respuestas: 203

(posibilidad de respuesta múltiple).

EMBARAZOS Y PARTOS

Se ha registrado un total de 155 embarazos de las 151 mujeres que han contestado la encuesta.

Un 11 % de las mujeres indican problemas durante sus embarazos: principalmente 11 abortos espontáneos, 1 embarazo extrauterino, 1 parada cardíaca durante la anestesia y 1 caso de inicio de la FSH. Han existido problemas en el 12 % de los partos: 8 partos prematuros, 9 cesáreas, 6 partos que han requerido forceps o ventosa, 2 partos difíciles y 1 parálisis facial.

Estos datos no difieren de los correspondientes a la población general en Francia.

DÉFICITS FUNCIONALES

- En relación con los miembros superiores, la mayoría de los sujetos encuestados logra realizar los movimientos de la vida cotidiana (llevar un vaso lleno o alimentos a la boca, llevar la mano a la cara o levantar el codo y la mano de la mesa). Sólo el 13 % de ellos no es capaz de levantar un peso por encima de la cabeza.

Un tercio de los sujetos tiene molestias al hablar por teléfono (a causa del peso del teléfono). Para el 45 % de los que utilizan máquina de escribir o teclado, es necesario un soporte para los codos apoyándolos en la mesa o mediante un reposabrazos.

- En lo que respecta al trastorno funcional debido a los déficits de la cintura pélvica y de los miembros inferiores, se distinguen dos grupos: el primero (aproximadamente el 40 %) tiene pocas o ninguna dificultad; el segundo grupo (aproximadamente el 60 %) está compuesto por individuos cuya movilidad es limitada o imposible.

La duración de la marcha sobre terreno accidentado o liso, los desplazamientos al domicilio son los indicadores con un 30 % de sujetos que encuentra dificultades y un 18 % que no puede desplazarse sin ayuda, incluso en su domicilio.

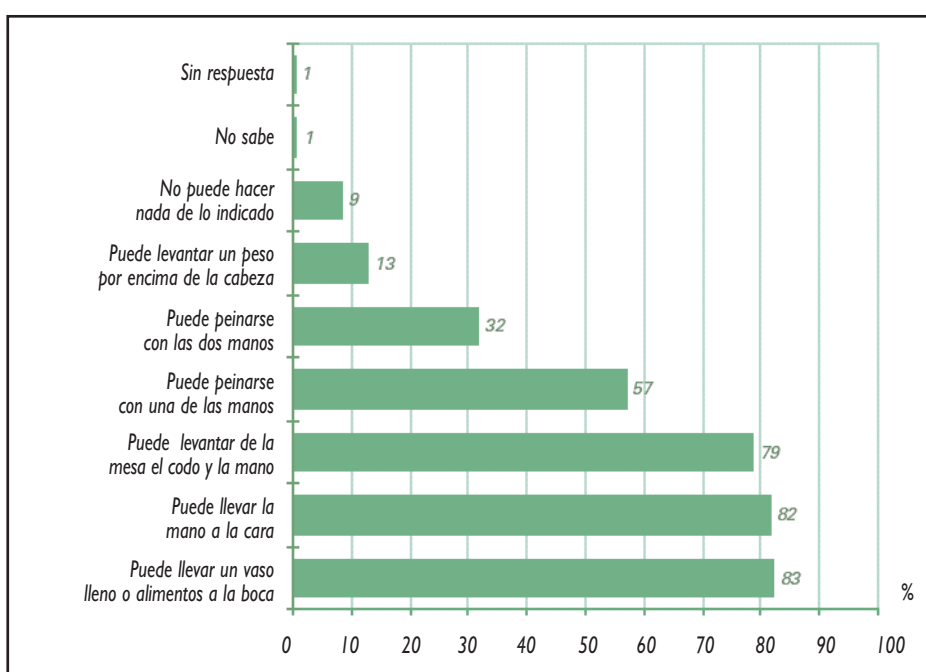
Una ayuda para andar es necesaria de modo sistemático para el 23 % de los sujetos de la encuesta y ocasionalmente para el 25 %.

Para levantarse de un asiento, el 30 % de los sujetos utiliza un apoyo y un empuje de riñones y el 18 % un apoyo. Este movimiento es imposible para 24 % de los sujetos.

Existe una relación entre la gravedad de la afectación de los miembros superiores y la de la afectación de los miembros inferiores ($p = 0,001$; 6 grados de libertad). Adicionalmente, existe un subgrupo entre los más jóvenes que han contestado la encuesta (40 sujetos, 15 % de la población), que están gravemente afectados tanto en los miembros superiores como en los inferiores.

Si bien no se trata de un estudio evolutivo, las pérdidas funcionales son destacadas hasta los 30 años, luego aparecen de forma más lenta con el tiempo. Dicho de otro modo, la mayoría de las principales pérdidas funcionales parece que se producen hacia los 30 años.

- En el rostro el 39 % de los sujetos encuestados menciona un trastorno ocular. Además de la miopía los más frecuentemente mencionados son las retracciones de los párpados, la irritabilidad de los ojos, el lagrimeo, la fatiga y la sensibilidad anormal a la luz. El 52 % de los sujetos duerme con los ojos entreabiertos (y más del 20 % no sabe si duerme de esta forma).



Distrofia muscular facioescapulohumeral. Encuesta AFM.

Capacidad funcional de los miembros superiores.

Porcentajes sobre 270 personas.

Contestaciones: 268 /

Respuestas: 963

(posibilidad de respuesta múltiple).

Distrofia muscular facioescapulohumeral.
Encuesta AFM.
Tiempo máximo de marcha en terreno llano, sin viento (en minutos).
 Porcentajes sobre 270 personas.
 Contestaciones: 220 /
 Respuestas: 220.

Una cuarta parte de los sujetos que han contestado menciona las dificultades de comunicación con el entorno debidas a algunas expresiones de su rostro (expresividad desvirtuada, «frialidad del rostro», dificultad para reír o sonreír). En ocasiones estas dificultades están relacionadas con una voz gangosa (13 %), defectos de articulación o pronunciación (25 %) o la imposibilidad de hablar en voz alta (15 %).

Existen claras dificultades para masticar los alimentos en el 8,4 % de los casos y leves en el 20,5 %. La deglución es difícil para el 5,5 % de los sujetos y algo problemática para el 15 % de los mismos.

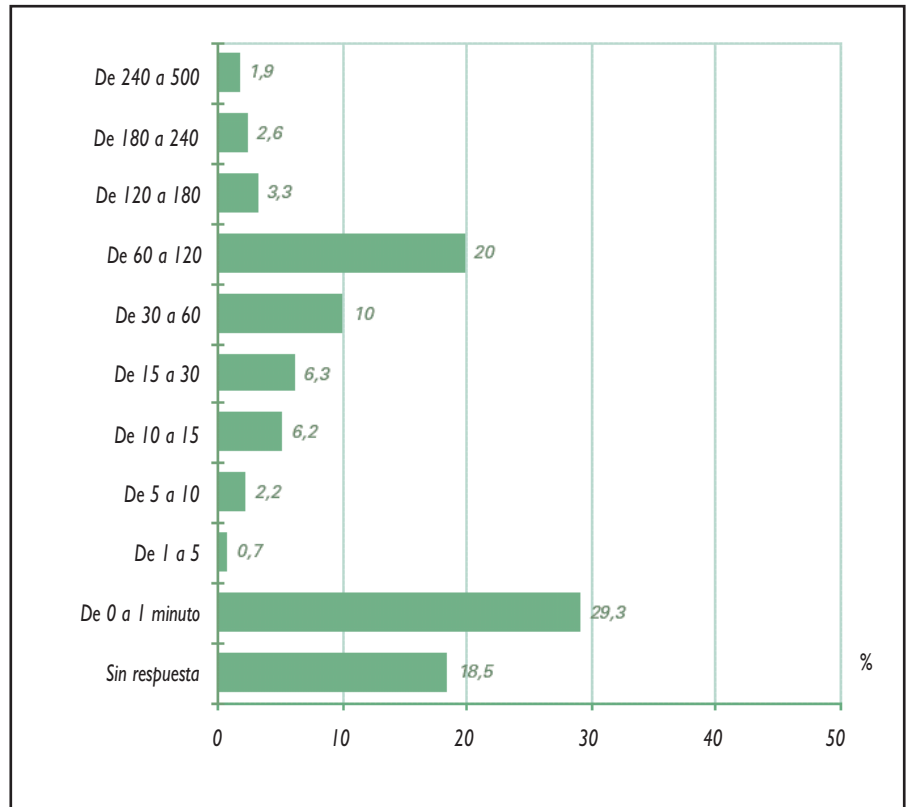
Estas dificultades han hecho consultar a un foniatra al 10 % de los sujetos.

PERCEPCIÓN DE LA EVOLUCIÓN DE LA ENFERMEDAD

La valoración del ritmo evolutivo es bastante homogénea, ya que la impresión de agravamiento se produce en el 86 % de los sujetos enfermos de FSH y sólo el 8 % no tiene esta impresión.

El ritmo de agravamiento señalado es con gran frecuencia lento (56 %). Los brotes son citados por el 33 % de los sujetos y un ritmo continuo por el 20 %.

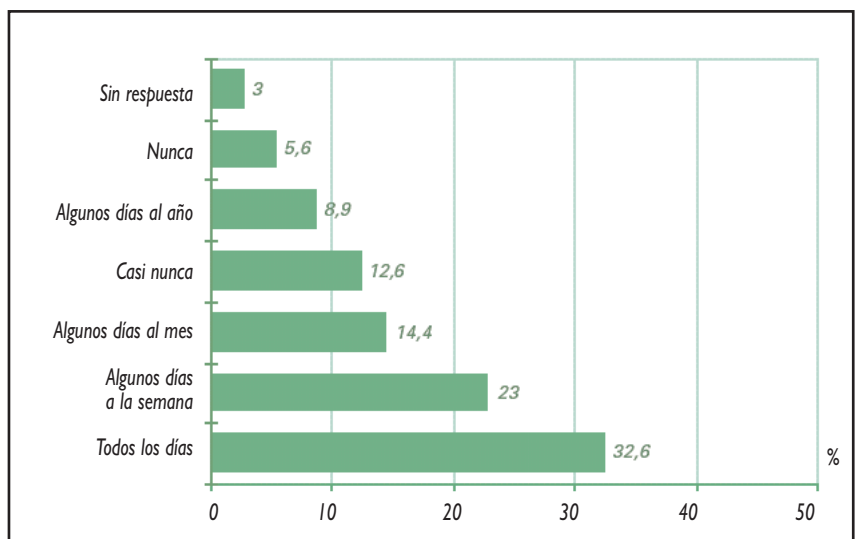
Distrofia muscular facioescapulohumeral. Encuesta AFM.
Frecuencia del dolor.
 Porcentajes sobre 270 personas.
 Contestaciones: 262 / Respuestas: 262.



DOLOR

Los sujetos que han contestado la encuesta indican la existencia de dolores muy frecuentes, ya sean o no de origen muscular. Sólo el 5,5 % de ellos no los padece.

Con frecuencia el dolor está presente de modo cotidiano (y en este caso con predominancia femenina, $p=0,001$, 5 grados de libertad), varios días a la semana o algunos días al mes. Su gravedad no está relacionada con la edad de los enfermos.



Se describen como trastornos dolorosos (36 %), agujetas (35 %), calambres (29 %), ardores (24 %) o tirones (20 %) y aparecen tanto de modo permanente como intermitente.

Se localizan sobre todo en la columna (más de la mitad de los sujetos), en la cintura escapular y en tercer lugar en los miembros inferiores.

Los factores que desencadenan el dolor se vinculan esencialmente con el esfuerzo (21 %), la fatiga (16 %), el tiempo frío o la humedad (14 %) o con malas posturas (12 %).

Casi la mitad de los sujetos (43 %) utiliza antiálgicos, que tienen un efecto positivo en el 79 % de los casos. Los productos más utilizados son el paracetamol, los antiinflamatorios no esteroideos y los salicilados. Los baños y duchas calientes tienen también un favorable efecto antiálgico.

TRATAMIENTOS

- Casi la mitad de las personas con FSH (47 %) es atendida por una red de asistencia especializada.
- Se les han prescrito medicamentos en el 27 % de los casos (Uteplex®, vitaminas, vasodilatadores, etc.). Sus efectos son positivos en el 39 % de los casos, no tienen efecto en el 55 % y son negativos en el 6 %. Se han experimentado efectos secundarios en el 9 % de los casos.
- Más del 70 % de los sujetos de esta encuesta son tratados por un fisioterapeuta y en el 63 % este tratamiento abarca todo el año. Estos tratamientos consisten esencialmente en masajes y movilización pasiva y/o activa asistida. Son de manera muy generalizada satisfactorios (en el 84 %) en relación tanto con el bienestar físico como con el psicológico que estos cuidados proporcionan.

Efectos de la fisioterapia

Efectos de la fisioterapia	%
Bienestar, alivio, optimismo	28
Mejora de la elasticidad ligamentosa	23
Menos dolor - menos antiálgicos	16
Mantenimiento, conservación	14
Mejor movilidad	14
Distensión, relajación	13
Mejora del tono muscular	10
Más fuerza, menos fatiga	10
Conservación de la capacidad respiratoria	6
Freno de la evolución de la enfermedad	5
Mejor estabilidad, menos caídas	4

Entre aquellos que en el momento de la encuesta no estaban siendo tratados por un fisioterapeuta (cerca del 30 % de las personas que han contestado) el 27 % no habían recibido nunca este tratamiento. Los restantes (73 %) lo habían interrumpido, en su mayor parte durante el año posterior al inicio de la enfermedad. Las principales razones de esta interrupción son la falta de resultados, la fatiga, la falta de tiempo y los fisioterapeutas incompetentes y/o poco accesibles.

- El 42 % de los casos utiliza como tratamiento duchas y baños calientes y el 72 % percibe una mejoría funcional.
- Cerca del 25 % de los sujetos de la encuesta utiliza silla de ruedas de modo permanente u ocasional. Estos son los casos con trastornos funcionales más graves. El 15 % de los sujetos utiliza ayudas para los miembros inferiores (antiequinos, férulas, zapatos ortopédicos, etc.), con un resultado positivo en el 94 % de los casos.

Se han registrado intervenciones quirúrgicas (omopexia en el caso más frecuente) para el 16 % de pacientes, con resultados generalmente buenos.

- Sólo ha sido necesaria asistencia psicológica para el 10 % de los sujetos encuestados. Sus resultados han sido positivos en el 77 % de los casos. Han sido mayoritariamente mujeres quienes recurrieron a esta asistencia ($p = 0,03$; 1 grado de libertad).

VIDA COTIDIANA

- El 70 % de los sujetos encuestados necesita descanso diario cotidianamente y se estima su duración media entre 30 y 90 minutos.

Sólo el 29 % de los sujetos, con predominio femenino ($p = 0,06$; 1 grado de libertad) mantiene una especial higiene vital. Los pacientes mencionan en primer lugar un régimen de alimentación y luego el sueño. En lo que respecta al régimen alimenticio (15 %), las mujeres se someten de mejor grado que los hombres ($p = 0,026$; 1 grado de libertad). Estos regímenes son variados y sus resultados positivos en el 83 % de los casos.

- Los acontecimientos de su vida pueden, para el 48 % de los sujetos encuestados, tener influencia sobre la evolución de su enfermedad (fallecimientos, accidentes en la familia, ansiedad, estrés, emociones, dificultades en el trabajo, fatiga). Las mujeres acusan con mayor frecuencia los fallecimientos (89 % frente al 11 %), los accidentes y los sucesos familiares, mientras que los hombres mencionan con frecuencia las dificultades en el trabajo.

Distrofia muscular facioescapulohumeral. Encuesta AFM. Efectos de la fisioterapia.

Porcentajes sobre 135 contestaciones.

Respuestas: 193 (posibilidad de respuesta múltiple).

Acontecimientos perturbadores	n	%
Sin respuesta	153	56,6
Fallecimientos o accidentes en la familia	27	10,0
Ansiedad, estrés, emociones, etc.	24	8,9
Dificultades en el trabajo	19	7,0
Fatiga	18	6,6
Accidentes (carretera, trabajo, etc.)	13	4,8
Embarazo, nacimiento	9	3,3
Divorcio, ruptura	7	2,6
Actividad deportiva	5	1,8
Dificultades financieras	5	1,8
Intervención quirúrgica	5	1,8
Traslado, problemas de alojamiento	4	1,5
Problemas	4	1,5
Estado depresivo, depresión	4	1,5
Frío, cambios de tiempo	3	1,1
Enfermedad intercurrente	3	1,1
Problemas familiares	3	1,1
Adelgazamiento	2	0,7
Pubertad, adolescencia	2	0,7
Comunicación del diagnóstico	1	0,4
Contracepción oral	1	0,4
Dificultades en la educación de niños afectados	1	0,4
Despido	1	0,4
Menopausia	1	0,4
Necesidad de usar silla de ruedas	1	0,4

Las personas con FSH que han contestado la encuesta mencionan sobre todo, como otros problemas de salud añadidos, los problemas de sobrepeso y obesidad.

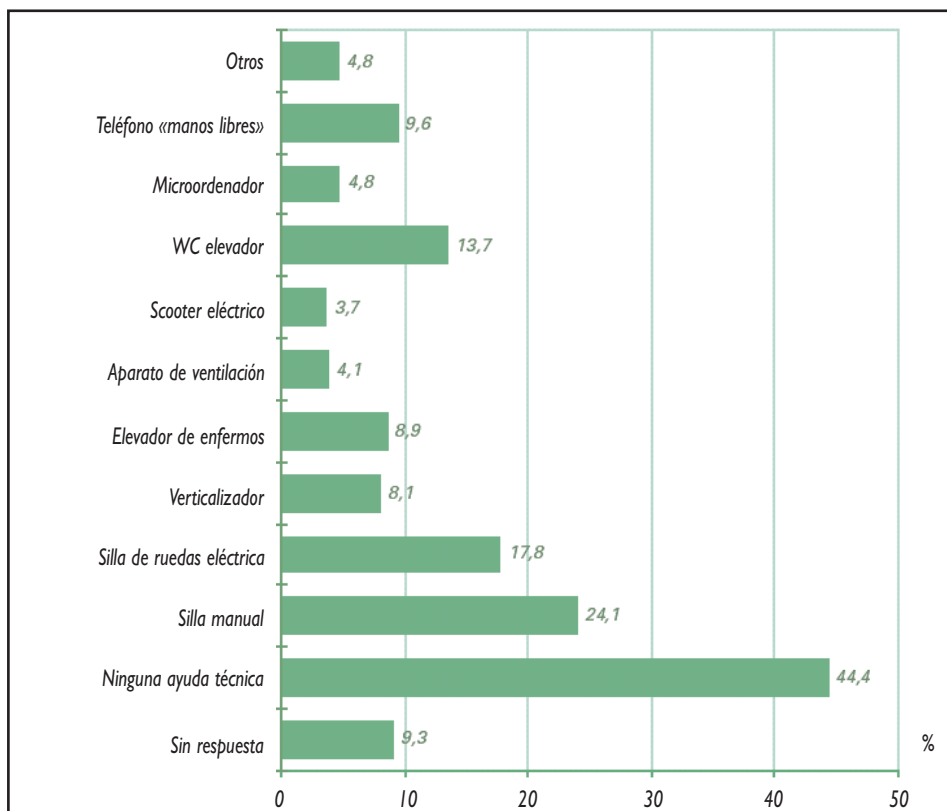
• Para el 44 % de los sujetos es necesaria la ayuda de un asistente para realizar algunos actos (sobre todo a partir de los 30 años) y para el 14 % esta necesidad es permanente (sobre todo a partir de los 50 años).

Algo menos de la mitad de los encuestados que han contestado no necesita recurrir a ninguna ayuda técnica. Por el contrario, la otra mitad utiliza numerosos tipos de ayudas.

Al menos el 24 % de los pacientes de esta encuesta utiliza una silla de ruedas manual o eléctrica (de modo ocasional o permanente). La frecuencia de esta utilización aumenta con la edad.

Distrofia muscular facioescapulohumeral. Encuesta AFM. Acontecimientos que influyen sobre la evolución de la enfermedad.

Frecuencia y porcentajes sobre 270 personas. Contestaciones: 118 / Respuestas: 163 (posibilidad de respuesta múltiple).



Distrofia muscular facioescapulohumeral. Encuesta AFM. Tipos de ayudas técnicas utilizadas.

Porcentajes sobre 270 personas. Contestaciones: 245 / Respuestas: 389 (posibilidad de respuesta múltiple).

VIDA PROFESIONAL Y SOCIAL

• El 37 % de los sujetos que han contestado la encuesta mantenían una actividad profesional (no se incluyen los estudiantes ni los jubilados), con mayoría masculina (cerca del 50 %, frente al 25 % de las mujeres).

Para los inactivos, la causa indicada con mayor frecuencia es un trastorno funcional grave.

Las principales incidencias que afectan a la vida profesional son la limitación de los esfuerzos físicos posibles, los problemas de transporte, los cambios impuestos, las reconversiones (30 % de los casos), las interrupciones del trabajo y la fatiga.

No son muy especiales las condiciones requeridas para la actividad profesional, ya que el 70 % de los sujetos activos trabajaba a tiempo completo, el 8 % a media jornada, el 13 % a tiempo parcial y el 9 % en su domicilio.

El 41 % de los sujetos activos necesitaba la adaptación de su puesto de trabajo y, por este motivo, se había llevado a cabo en el 48 % de estos casos.

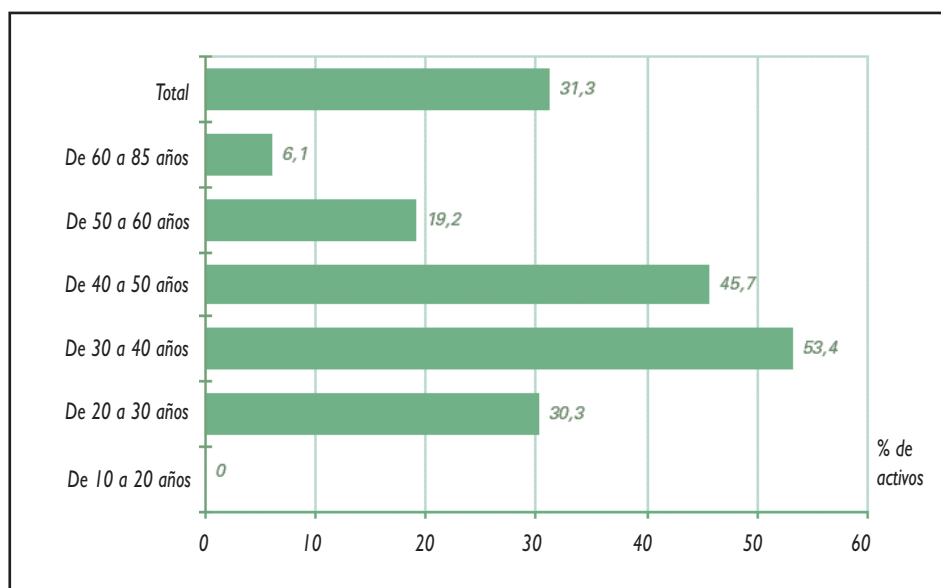
• En lo que respecta al alojamiento, el 43 % de los sujetos vive en una casa con dificultades de acceso y el 34 % ha debido realizar adaptaciones para facilitar la accesibilidad. Los tipos de adaptación citados con mayor frecuencia son la creación de rampas, la supresión de escalones y el ensanchamiento de los accesos.

Las características específicas de un grupo con afectación grave ($p=0,03$; 3 grados de libertad) son la imposibilidad de levantarse de un asiento, el uso sistemático de una ayuda para andar, la vida en una vivienda sin dificultades de acceso y haber llevado a cabo adaptaciones.

• Podían conducir automóviles 155 personas encuestadas. En el 28 % de los casos había sido necesario realizar adaptaciones en el vehículo (dirección asistida, elevavinas eléctrico, cambio de marchas automático, mandos en el volante, etc.).

• A medida que evoluciona la enfermedad, las actividades de ocio de los enfermos de FSH se orientan esencialmente hacia el ámbito cultural (en el 74 % de los casos), mientras que tienden a disminuir las actividades que, como el deporte, exigen esfuerzos físicos.

Las limitaciones citadas con mayor frecuencia son los problemas en los transportes y en los desplazamientos, las dificultades de acceso a espectáculos y las dificultades durante los viajes.



Distrofia muscular facioescapulohumeral. Encuesta AFM. Sujetos activos por tramos de edad.

Porcentajes sobre 270 personas.

Encuesta F.S.H. 95

Debe cubrir sólo un cuestionario por enfermo. Algunas preguntas pueden parecer indiscretas. Sin embargo, es de extrema importancia que Vd. responda a todas las preguntas marcando la respuesta o las respuestas que se correspondan con su situación.

Le agradecemos nos indique cómo ha recibido este cuestionario.

- ☐ por carta de la sede central
☐ por medio de la delegación
☐ no recuerda el origen

- ☐ por medio del Servicio Regional de Ayuda e Información
☐ por medio del Servicio de Acogida, Ayuda e Información
☐ otros

precisar: 2

■ Sexo
 Masculino ☐1 Femenino ☐2

■ Fecha de nacimiento:
 ____4 ____5 | **19** ____6

■ Lugar de nacimiento (departamento o país)
 7

■ Lugar de residencia (departamento o país)
 8

■ Situación familiar:
 • Soltero ☐1
 • Casado/a - en pareja ☐2
 • Divorciado/a - Separado/a ☐3
 • Viudo/a ☐4

¿Cuántos hijos tiene? ____10

DATOS DE SU FAMILIA

■ ¿Hay en su familia otra(s) persona(s) afectada(s) por la miopatía facioescapulohumeral (FSH)?

Sí ☐1 No ☐2

En caso afirmativo, ¿cuántos? ____12

¿En cuántas generaciones? ____13

DIAGNÓSTICO

■ ¿Cuáles han sido sus primeros síntomas?

- despegamiento de los omóplatos ☐1
 • dificultad para levantar los brazos ☐2
 • problemas en el deporte escolar ☐3
 • sueño con ojos entreabiertos ☐4

- dificultad para andar ☐5
 • dificultad o imposibilidad de silbar ☐6
 • dificultad o imposibilidad de hinchar las mejillas ☐7
 • hipotonía en el nacimiento ☐8
 • otros síntomas, ☐9

precisar:

..... 15

■ ¿A qué edad ha tenido los primeros síntomas?
 16

■ ¿A qué edad ha ido a la consulta por primera vez?
 17

■ ¿Cuáles han sido los motivos de esta consulta?

 18

■ Si el diagnóstico de FSH no ha sido determinado en un primer momento, ¿cuál ha sido el primer diagnóstico?

.....
 19

¿En qué año fue efectuado ese diagnóstico?

| **19** ____|20

■ ¿Cuál ha sido un posible segundo diagnóstico?

.....
 21

¿En qué año fue efectuado ese diagnóstico?

| **19** ____|22

- ¿Se ha efectuado el diagnóstico de FSH porque alguno de sus familiares ya estaba afectado?

Sí ☐1No ☐2

- ¿Quién ha realizado el diagnóstico de FSH?

• Médico generalista ☐1• Médico especialista ☐2• Otro ☐3

precisar:

..... 25

- ¿En dónde ha sido efectuado ese diagnóstico?

• Hospital ☐1• Consulta privada ☐2• Clínica privada ☐3• Otro ☐4

precisar:

..... 27

- Dirección de la consulta del médico que ha efectuado el diagnóstico de FSH:

..... 28

- ¿Cuál era su edad en el momento del diagnóstico?

..... 29

- ¿Cuáles han sido los elementos determinantes para ese diagnóstico?

• Electromiograma ☐1• Biopsia muscular ☐2• Audiograma ☐3• Examen oftalmológico ☐4• Examen clínico ☐5• Caso(s) conocidos en la familia ☐6

- ¿De qué forma le ha sido comunicado este diagnóstico?

..... 31

- ¿Cuál ha sido su reacción?

..... 32

- ¿Cuál ha sido la reacción en su entorno?

..... 33

- ¿Su decisión de tener o no hijos ha estado influida por este diagnóstico?

Sí ☐1No ☐2

¿Por qué?

..... 35

- Si hubiese estado disponible la posibilidad de diagnóstico prenatal, ¿sería partidario de ella?

Sí ☐1No ☐2No sabe ☐3

- ¿Está siendo tratado por causa de otra enfermedad?

Sí ☐1No ☐2

En caso afirmativo, ¿cuál?

..... 38

TRASTORNO FUNCIONAL

- ¿Cuál es su peso (en kg)? 39

- Considera que su peso es:

• adecuado ☐1• excesivo ☐2• insuficiente ☐3• no sabe ☐4

- ¿Cuál es su talla (en cm)? 41

- Si ha sido medida su capacidad vital, indíquela (en ml) 42

La distrofia muscular facioescapulohumeral (FSH) es una enfermedad que provoca trastornos muy variables entre distintas personas. Esta es la razón de que le pidamos que la describa por medio de las siguientes preguntas.

Miembros superiores _____

- Puede:

• levantar los dos brazos con un peso por encima de la cabeza (colocar en alto un grupo de platos) ☐1

• peinarse con las dos manos ☐2

• peinarse con una de las manos ☐3

• llevar un vaso lleno o alimentos a la boca ☐4

• llevar la mano a la cara ☐5

Cuestionario

- levantar el codo y la mano de la mesa ☐6
- no puedo hacer nada de lo anterior ☐7
- no sé ☐8

■ Puede escribir a mano

- más de una página sin fatiga ☐1
- una página sin fatiga ☐2
- una página con fatiga ☐3
- algunas líneas sin fatiga ☐4
- algunas líneas con fatiga ☐5
- no puede ☐6
- no sabe ☐7

■ ¿Le resulta molesto hablar por teléfono?

Sí ☐1 No ☐2

En caso afirmativo, ¿por qué?

..... 46

■ ¿Utiliza una máquina de escribir o un teclado de ordenador?

Sí ☐1 No ☐2

En caso afirmativo,

-¿tiene los codos apoyados (sobre la mesa, en un reposabrazos, etc.)?

Sí ☐1 No ☐2

- Se fatiga:

- en menos de media hora ☐1
- en más de media y menos de una hora ☐2
- en más de una hora ☐3
- no se fatiga especialmente ☐4
- si en más de una hora, la fatiga aparece al cabo de este número de horas: 50

Miembros inferiores■ Indique (en minutos) su máximo tiempo de **carrera sobre un terreno llano** (sin ayudas): 51

- No puedo correr ☐

■ Indique (en minutos) su máximo tiempo de **marcha sobre un terreno irregular**: 52

- No puedo andar sobre terreno irregular ☐

■ Indique (en minutos) su máximo tiempo de **marcha sobre un terreno llano**, sin viento:

53

- No puedo andar sobre terreno llano ☐

■ En su domicilio se puede desplazar

- en un perímetro normal ☐1
- algunos pasos ☐2
- no puede andar ☐3

■ ¿Necesita ayuda para andar?

- Sí, ocasionalmente ☐1
- Sí, siempre ☐2
- No, nunca ☐3

En caso afirmativo, ¿de qué tipo?

.....

 56

■ Puede subir escaleras:

- 4 pisos sin pasamanos ☐1
- 1 piso sin pasamanos ☐2
- 1 piso con pasamanos o apoyo natural ☐3
- 1 escalón sin apoyo (p.ej. la acera) ☐4
- no puede subir escalones ☐5

■ Puede levantarse de un asiento:

- sin apoyo ☐1
- con apoyo ☐2
- con apoyo y empuje de riñones ☐3
- no puede levantarse de un asiento ☐4

Rostro

■ ¿Padece un trastorno ocular?

Sí ☐1 No ☐2

En caso afirmativo, descríbalos:

.....
 60

■ ¿Duerme con los ojos entreabiertos?

Sí ☐1 No ☐2 No sabe ☐3

■ ¿Piensa que algunos rasgos de su rostro dificultan su comunicación con otras personas?

Sí ☐1 No ☐2 No sabe ☐3

En caso afirmativo, detalle cuáles:

.....

 63

- ¿Tiene usted voz gangosa?
Sí ☐1 No ☐2 No sabe ☐3
- ¿Tiene dificultades de articulación o pronunciación?
Sí ☐1 No ☐2 No sabe ☐3
- ¿Puede hablar en voz alta?
Sí ☐1 No ☐2
- ¿Tiene dificultad para masticar los alimentos?
Sí ☐1 No ☐2 Un poco ☐3
- ¿Tiene dificultades para la deglución?
Sí ☐1 No ☐2 Un poco ☐3
- ¿Ha consultado (o consulta) a un/a foniatra?
Sí ☐1 No ☐2

Autonomía

- ¿Puede usted vivir solo/a?
• Sí, fácilmente ☐1
• Sí, con dificultad ☐2
• No ☐3
- ¿Puede preparar una comida sin ayuda?
• Sí, fácilmente ☐1
• Sí, con dificultad ☐2
• No ☐3
- Si tiene trastornos que afecten a otros músculos o funciones, descríbalas (ejemplo: musculatura abdominal algo distendida, problemas respiratorios, falta de energía, etc.):
.....
.....
.....
.....
.....
..... 72
- ¿Tiene la impresión de que se agrava su enfermedad?
Sí ☐1 No ☐2

En caso afirmativo, ¿de qué manera?

- De forma continua ☐1
• Por brotes ☐2
• Rápidamente ☐3
• Lentamente ☐4

DOLORES

- Tiene dolor:
• todos los días ☐1
• algunos días por semana ☐2
• algunos días por mes ☐3
• algunos días por año ☐4
• casi nunca ☐5
• nunca ☐6

(Si nunca tiene dolor vaya directamente al párrafo: «Tratamiento» pág. 5)

- ¿Cuáles son, a su juicio, los factores causantes del dolor?
.....
.....
.....
..... 76

- Si tiene dolor, ¿dónde lo padece con más frecuencia?
- | | |
|--|--|
| • Manos ☐ 1 | • Muñecas ☐ 2 |
| • Antebrazos ☐ 3 | • Brazos ☐ 4 |
| • Hombros ☐ 5 | • Nuca ☐ 6 |
| • Cuello ☐ 7 | • Cadera ☐ 8 |
| • Muslos ☐ 9 | • Piernas ☐ 10 |
| • Tobillos ☐ 11 | • Pies ☐ 12 |
| • Espalda (alta) ☐ 13 | • Espalda (baja) ☐ 14 |
| • Vientre ☐ 15 | • Difuso ☐ 16 |
| • Otros lugares ☐ 17 | |

precisar:

.....
..... 78

- ¿Podría tratar de describir ese dolor?

- Trastorno doloroso ☐1
• Tirón ☐2
• Agujetas ☐3
• Sensación de ardor ☐4
• Dolor agudo ☐5
• Dolor sordo ☐6
• Dolor intermitente ☐7
• Dolor permanente ☐8
• Calambre ☐9

- Otros ☐10

precisar:

.....

 80

■ ¿Toma medicación contra el dolor?

Sí ☐1 No ☐2

Nombre de los medicamentos contra el dolor:

.....

 82

- ¿Con qué resultado?

- Positivo ☐1
- Negativo ☐2
- Sin efecto ☐3

- ¿Tiene efectos secundarios perjudiciales?

Sí ☐1 No ☐2

En caso afirmativo, ¿cuáles?

.....
 85

■ ¿Toma baños calientes para mitigar sus dolores?

Sí ☐1 No ☐2 A veces ☐3

- ¿Con qué resultado?

- Positivo ☐1
- Negativo ☐2
- Sin efecto ☐3

TRATAMIENTO

■ ¿Está siendo seguida su enfermedad por una red de tratamiento especializado (consulta especializada en enfermedades neuromusculares)?

Sí ☐1 No ☐2

■ ¿Le han recetado medicación para el tratamiento de su miopatía FSH?

Sí ☐1 No ☐2

En caso afirmativo, ¿cuáles?

.....
 90

- ¿con qué resultado?

- Positivo ☐1
- Negativo ☐2
- Sin efecto ☐3

- ¿Ha tenido efectos secundarios perjudiciales?

Sí ☐1 No ☐2 Un poco ☐3

En caso afirmativo, ¿cuáles?

.....
 93

■ ¿Toma **baños** calientes para la FSH?

Sí ☐1 No ☐2

¿Con qué frecuencia?

- Todos los días ☐1
- 1 ó 2 veces por semana ☐2
- De vez en cuando ☐3

- Temperatura en grados del agua:

[_][_]°[_]96

- Duración del baño en minutos:

[_][_]97

- ¿Le producen mejoría funcional?

Sí ☐1 No ☐2 Un poco ☐3

En caso afirmativo, ¿durante cuánto tiempo (en horas)?

[_][_]99

■ ¿Toma **duchas** calientes para la FSH?

Sí ☐1 No ☐2

¿Con qué frecuencia?

- Todos los días ☐1
- 1 ó 2 veces por semana ☐2
- De vez en cuando ☐3

- Temperatura en grados del agua:

[_][_]°[_]102

- Duración de la ducha en minutos:

[_][_]103

- ¿Le producen mejoría funcional?

Sí ☐1 No ☐2 Un poco ☐3

En caso afirmativo, ¿durante cuánto tiempo (en horas)?

[_][_]105

■ ¿Está siendo tratado por un fisioterapeuta?

Sí ☐1 No ☐2

En caso afirmativo,

- a lo largo de todo el año ☐1
- durante algún período durante el año ☐2

precisar:

..... 108

- ¿Número de tratamientos por semana? ☐109

- ¿Duración de los tratamientos (en minutos)?

☐☐☐☐110

■ ¿En qué consiste la fisioterapia que realiza?

- Movilización activa ☐1
- Movilización pasiva ☐2
- Movilización activa asistida ☐3
- Rehabilitación facial ☐4
- Fisioterapia respiratoria manual ☐5
- Masajes ☐6
- Calor - ultrasonidos ☐7
- En piscina ☐8
- Bird® ☐9
- Otros tipos de fisioterapia ☐10

precisar:

..... 112

■ ¿Le produce fatiga ese tratamiento?

Sí ☐1 No ☐2 A veces ☐3

- Por el contrario, ¿le proporciona energía?

Sí ☐1 No ☐2 A veces ☐3

- Lo considera

- Positivo ☐1
- Negativo ☐2
- Sin efecto ☐3

- ¿Que le aporta?

..... 116

■ Si no está siendo tratado por un fisioterapeuta, la razón es que:

- Nunca ha sido tratado ☐1
- Ha suspendido el tratamiento ☐2

Tiempo (en meses) al cabo del cual ha

suspendido el tratamiento ☐☐☐☐118

¿Por qué lo ha suspendido?

..... 119

■ ¿Utiliza alguna ayuda para los miembros inferiores?

Sí ☐1

No ☐2

En caso afirmativo, ¿cuál(es)?

..... 121

- Con un resultado

- positivo ☐1
- negativo ☐2
- sin efecto ☐3

■ ¿Ha sido sometido a alguna intervención quirúrgica?

Sí ☐1

No ☐2

En caso afirmativo, ¿de qué tipo?

..... 124

- Con un resultado

- positivo ☐1
- negativo ☐2
- sin efecto ☐3

Comentarios:

..... 126

■ ¿Ha seguido una cura termal?

Sí ☐1

No ☐2

En caso afirmativo, con un resultado

- positivo ☐1
- negativo ☐2
- sin efecto ☐3

■ ¿Ha recurrido a terapias alternativas?

Sí ☐1

No ☐2

En caso afirmativo, ¿cuáles?

..... 130

- Con un resultado ☐1
- Positivo ☐1
- Negativo ☐2
- Sin efecto ☐3

Comentarios:

.....

.....

.....

..... 132

VIDA COTIDIANA

- ¿Siente la necesidad de descansar durante el día?

Sí ☐1 No ☐2

¿Durante cuánto tiempo (en minutos)?

____|134

- ¿Adopta medidas particulares de higiene (nutrición, ejercicio, régimen, sueño)?

Sí ☐1 No ☐2

Precisar:

.....

.....

..... 136

- ¿Sigue un régimen alimenticio particular?

Sí ☐1 No ☐2

En caso afirmativo, ¿cuál?

.....

.....

..... 138

- Con un resultado

- positivo ☐1
- negativo ☐2
- sin efecto ☐3

- En su opinión, ¿los acontecimientos de su vida influyen sobre la evolución de su enfermedad?

Sí ☐1 No ☐2

En caso afirmativo, ¿cuáles?

.....

.....

..... 141

- Tiene (o ha tenido) asistencia psicológica?

Sí ☐1 No ☐2

En caso afirmativo, ¿de qué tipo?

.....

.....

.....

..... 143

- Con un resultado

- positivo ☐1
- negativo ☐2
- sin efecto ☐3

.....

.....

..... 145

- ¿Tiene otros problemas de salud (dificultades respiratorias, cardíacas, tendencia a engordar, a adelgazar, somnolencia, etc.)?

.....

.....

..... 146

(Si usted es un hombre, vaya directamente al párrafo: «Vida social y profesional» pág. 8)

- ¿Ha tenido uno o más embarazos?

- no ☐1
- uno ☐2
- dos ☐3
- tres ☐4
- cuatro ☐5
- cinco o más ☐6

- ¿Cuál era su edad (en años) en su primer embarazo?

____|148

- ¿Cuál era su edad (en años) en su último embarazo?

____|149

- ¿Ha tenido problemas relacionados con la FSH durante sus embarazos?

Sí ☐1 No ☐2

En caso afirmativo, ¿cuáles?

.....

..... 151

- ¿Ha tenido problemas relacionados con la FSH durante sus partos?

Sí ☐1 No ☐2

En caso afirmativo,

- Aborto espontáneo ☐1
- Parto prematuro ☐2

- Parto a término ☐3
- Por cesárea ☐4
- Por vías naturales ☐5
- Otros problemas ☐6

precisar:

..... 154

VIDA SOCIAL Y PROFESIONAL

■ ¿Ejerce alguna actividad profesional?

Sí ☐1 No ☐2

En caso negativo, ¿por qué motivo?

- Paro ☐1
- Decisión propia ☐2
- Necesidad familiar ☐3
- Trastorno funcional grave ☐4
- Otra razón ☐5

precisar:

..... 157

En caso positivo, ¿en qué condiciones?

- Tiempo completo ☐1 • Tiempo parcial ☐3
- Media jornada ☐2 • En el domicilio ☐4

Tiene un contrato de duración:

- Indefinida ☐1
- Temporal ☐2
- Otra ☐3

Su Trastorno funcional requiere la adaptación de su puesto de trabajo:

Sí ☐1 No ☐2

- ¿Ha sido realizada esta adaptación?

Sí ☐1 No ☐2

- Necesita una reconversión profesional:

- No ☐1
- Sí, por decisión propia ☐2
- Sí, decidida por la Cotorep ☐3
- Sí, decidida por el empresario ☐4

¿Recibe un complemento salarial?

- No ☐1
- Sí, de la Seguridad Social ☐2

- Sí, de su mutualidad ☐3
- Sí, de una aseguradora ☐4
- Sí, de otro origen ☐5

precisar:

.....
.....
..... 164

■ ¿En qué ha afectado su enfermedad a su vida profesional?

.....
.....
.....
..... 165

■ ¿Cuál es su situación en relación con la Seguridad Social?

- Enfermedad de larga duración (100%) ☐1
- Invalidez de categoría 1 ☐2
- Invalidez de categoría 2 ☐3
- Invalidez de categoría 3 ☐4
- Sin situación especial ☐5

■ ¿Cuál es su situación en relación con la Cotorep?

- Trabajador discapacitado, categoría A ☐1
- Trabajador discapacitado, categoría B ☐2
- Trabajador discapacitado, categoría C ☐3
- Sin situación especial ☐4

■ Porcentaje de incapacidad: %

■ ¿Su estado requiere la ayuda de un asistente?

- No ☐1
 - Sí, de forma permanente ☐2
 - Sí, para algunas actividades ☐3
- En caso afirmativo, ¿corre a cargo de la Seguridad Social?
- Sí, totalmente ☐1
 - Sí, parcialmente ☐2
 - No ☐3

■ ¿Su vivienda es de fácil acceso?

Sí ☐1 No ☐2

■ ¿Ha realizado adaptaciones para hacerlo accesible?

Sí ☐1 No ☐2

En caso afirmativo, ¿qué adaptaciones concretas ha efectuado en relación con sus dificultades de desplazamiento?

.....
..... 173

■ ¿Conduce un automóvil?

- No ☐1
- Sí - permiso B ☐2
- Sí - permiso F ☐3
- Otros ☐4

precisar:

.....
..... 175

■ ¿Ha tenido que adaptar su vehículo en función de sus problemas físicos?

Sí ☐1 No ☐2

En caso afirmativo, ¿cómo?

- Cambio automático ☐1
- Dirección asistida ☐2
- Elevalunas eléctrico ☐3
- Verticalizador ☐4
- Otros ☐5

precisar:

.....
..... 178

■ ¿Utiliza ayudas técnicas?

- No ☐1

En caso afirmativo,

- Silla de ruedas manual ☐2
- Silla de ruedas eléctrica ☐3
- Verticalizador ☐4
- Elevador de enfermos ☐5
- Dispositivo de ventilación ☐6
- Scooter eléctrico ☐7
- WC elevador ☐8
- Microordenador ☐9
- Teléfono «manos libres» ☐10
- Otros ☐11

precisar:

.....
.....

.....
.....
..... 180

■ ¿Cuales son sus actividades de ocio?

- Ninguna ☐1
- Actividades deportivas ☐2
- Actividades culturales ☐3
- Otras ☐4

Precisar:

.....
.....
..... 182

■ ¿Su miopatía le ha obligado a modificar sus actividades de ocio?

Sí ☐1 No ☐2

En caso afirmativo, ¿de qué manera?

.....
.....
.....
.....
.....
.....
..... 184

■ ¿Su miopatía le ha obligado a buscar algunos trucos que le permitan realizar alguna de sus actividades?

Sí ☐1 No ☐2

En caso afirmativo, ¿cuáles?

.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
..... 186

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

BIBLIOGRAFÍA GENERAL Y ABREVIATURAS

DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL

BIBLIOGRAFÍA GENERAL Y ABREVIATURAS

BIBLIOGRAFÍA GENERAL

- BIBLIOGRAFÍA GENERAL
- ABREVIATURAS

■ AWERBUCH G.I., NIGRO M.A., WISHNOW R. : «Beevor's sign and facioscapulohumeral dystrophy». *Arch. Neurol.*, 1990, 47: 1208-1209.

■ BAUMBACH L.L., NEVILLE H. E., RINGEL S.P., GARCIA C., SUJANSKY E. : «Familial inclusion body myositis : evidence for autosomal dominant inheritance». *Am. J. Hum. Genet.*, 1990, 47, Suppl. :A48.

■ BECKER P.E. : *Eine genetische und klinische Untersuchung der Muskeldystrophien*. Georg Thieme Verlag, Stuttgart, 1953.

■ BENGTSOON U., ALTHERR M.R., WASMUTH J.J., WINOKUR S.T. : «High resolution fluorescence in situ hybridization to linearly extended DNA visually maps a tandem repeat associated with facioscapulohumeral muscular dystrophy immediately adjacent to the telomere of 4q». *Hum. Mol. Genetics*, 1994, 3, 10 : 1801-1805.

■ BROOKE M.H. : «A clinician's view of neuromuscular diseases. Facioscapulohumeral dystrophy». Williams & Wilkins, Baltimore, 2ª ed., 1986 : 158-170.

- BROUWER O.F., PADBERG G.W., RUYS C.J.M., BRAND R., DE LAAT J.A.P.M., GROTE J.J. : «Hearing loss in facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Neurology*, 1991, 41 : 1878-1881.
- BROUWER O.F., PADBERG G.W., VAN DER PLOEG R.J.O., RUYS C.J.M., BRAND R. : «The influence of handedness on the distribution of muscular weakness of the arm in facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Brain*, 1992, 115, 5 : 1587-1598.
- BROUWER O.F., WIJMEGA C., FRANTS R.R., PADBERG G.W. : «Facioscapulohumeral muscular dystrophy : the impact of genetic research». *Clin. Neurol. Neurosurg.*, 1993, 95 : 9-21.
- BROUWER O.F., PADBERG G.W., WIJMEGA C., FRANTS R.R. : «Facioscapulohumeral muscular dystrophy in early childhood». *Arch. Neurol.*, 1994, 51, 4 : 387-394.
- BUNCH W.H., SIEGEL I.M. : «Scapulothoracic arthroclisis in facioscapulohumeral muscular dystrophy». *J. Bone Joint Surg.*, 1993, 75A, 3 : 372-376.
- CACURRI S., DEIDDA G., PIAZZO N., NOVELLETTO A., LA CESA I., SERVIDEI S., GALLUZZI G., WIJMEGA C., FRANTS R.R., FELICETTI L. : «Chromosome 4q35 haplotypes and DNA rearrangements segregating in affected subjects of 19 italian families with facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Hum. Genet.*, 1994 : 367-374.
- CHUNG C.S., MORTON N.E. : «Discrimination of genetic entities in muscular dystrophy». *Am. J. Hum. Genet.*, 1959, 11, 1 : 339-359.
- COPELAND S.A., HOWARD R.C. : «Thoracoscaphular fusion for facioscapulohumeral dystrophy». *J. Bone Joint Surg.*, 1978, 60B : 547-551.
- DELAPORTE C. : «L'annonce d'une maladie handicapante, incurable, amorce de la désinsertion sociale ?». En RAVAUD J.F., FARDEAU M., *Insertion des personnes handicapées. Méthodologie d'évaluation*, CTNERHI, Paris, diffusion PUF, 1994, 59-66.
- DELAUBIER A., DUPORT G., OLIVE P., IRANI A., GUILLOU C., RIDEAU Y. : «Stabilisation chirurgicale souple des omoplates dans la myopathie facio-scapulo-humérale». *Ann. Réadaptation Méd. Phys.*, 1997, 40 : 535-541.
- DEVISSER M., DEVOOGT W.G., LA RIVIERE G.V. : «The heart in Becker muscular dystrophy, facioscapulohumeral dystrophy, and Bethlem myopathy». *Muscle Nerve*, 1992, 15 : 591-596.
- DIAZ C. : «Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale. Journée thématique A.F.M. Institut de Myologie, Paris, 07 Mai 1997». *Compte Rendu Flash Myoline*, AFM, Evry, 1997, 4p.
- DRESNER D.L., ALI H.H. : «Anesthaesic management of a patient with facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Br. J. Anaesth.* 1989, 62 : 331-334.
- ECKARDT V. F., NIX W., KRAUS W. : «Oesophageal motor function in patients with muscular dystrophy». *Gastroenterology*, 1986, 90 : 628-635.
- EGGERS S., PASSOS-BUENO M.R., ZATZ M. : «Facioscapulohumeral muscular dystrophy, aspects of genetic counselling, acceptance of preclinical diagnosis, and fitness». *J. Med. Genet.*, 1993, 30 : 589-592.
- EMERY A. E. H. : «Emery-Dreifuss muscular dystrophy and other related disorders». *Br. Med. Bull.*, 1989, 45, 3 : 772-787.
- FARDEAU M. : «Réflexions sur les différentes approches et les méthodes d'évaluation de l'insertion sociale des personnes handicapées». En RAVAUD J.F., FARDEAU M., *Insertion sociale des personnes handicapées : méthodologie d'évaluation*, Flash information, Inserm, Paris, 1994, I-V.
- FENICHEL G.M., EMERY E.S., HUNT P. : «Neurogenic atrophy simulating facioscapulohumeral dystrophy (a dominant form)». *Arch. Neurol.*, 1967, 17 : 257-260.
- FITZSIMONS R.B., GURWIN E.B., BIRD A.C. : «Retinal vascular abnormalities in facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Brain*, 1987, 110 : 631-648.
- FITZSIMONS R.B. : «Facioscapulohumeral dystrophy the role of inflammation». *Lancet*, 1994, 344, 8927 : 902-903.
- FURUKAWA T., TAUKAGOSHI H., SUGITA H., TOYOKURA Y. : «Neurogenic muscular atrophy simulating facioscapulohumeral muscular dystrophy». *J. Neurol. Sci.*, 1969, 9 : 389-397.
- GARDNER-MEDWIN D., WALTON J., «The muscular dystrophies». En : WALTON J.N., KARPATI G., HILTON-JONES D. *Disorders of voluntary muscle*, Churchill Livingstone, 6^a ed., Londres, 1994 : 576-579.
- GILARDEAU C. : «Le bilan de l'adulte myopathe». *Kinésithér. Sci.*, 1987, 262 : 19-25.

- GILBERT J.R., STAJICH J.M., SPEER M.C., VANCE J.M., STEWART C.S., YAMAOKA L.H. : «Linkage Studies in facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD)». *Am. J. Hum. Genet.*, 1992, 51 : 424-427.
- GILBERT J.R., STAJICH J.M., WALL S., CARTER S.C., QIU H., VANCE J.M. : «Evidence for heterogeneity in facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD)». *Am. J. Hum. Genet.*, 1993, 53 : 401-408.
- GOLDBERG M.H., McNEISH L., CLARIZZIO L. : «Correction of facial-skeletal deformities in two patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy». *J. Oral Maxillofac. Surg.*, 1989, 47 : 996-999.
- GOTO K., SONG M.D., LEE J.H., ARAHATA K. : «Genetic analysis of facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD)». *Rinsho Shinkeigaku*, 1995, 35:12, 1416-8.
- HANSON P.H., ROWLAND L.P. : «Möbius syndrome and facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Ann. Neurol.*, 1971, 24: 31-39.
- HEWITT J.E., LYLE R., CLARK L.N., VALLELEY E.M., WRIGHT T.J., WIJMEGA C. : «Analysis of the tandem repeat locus D4Z4 associated with facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Hum. Mol. Genet.*, 1994, 3, 8 : 1287-1295.
- ISOZUMI K., DELONG R., KAPLAN J., DENG H.X., IQBAL Z., HUNG W.Y., WILHELMSSEN K.C., HENTATI A., PERICAK-VANCE M.A. SIDDIQUE T. : «Linkage of scapulo-peroneal spinal muscular atrophy to chromosome 12q24.1-q24.31». *Hum. Mol. Genet.*, 1996, 5 : 1377-1382.
- JAKAB E., GLEDHILL R.B. : «Simplified technique for scapulo-costal fusion in facioscapulohumeral dystrophy». *J. Pediatr. Orthop.*, 1993, 13, 6 : 749-751.
- JEANPIERRE M., DE TOMA C. : *Journée thématique AFM «Myopathie F.S.H.»*, Communications orales, 07/05/1997, Institut de Myologie, Paris.
- JESEL M. : «L'Electromyographie en pathologie musculaire. Le muscle, IV^e Journée nationale de médecine de rééducation 27 Avril 1990». *Jama*, 1990, HS Avril : 40-42.
- JUSTIN-BESANÇON L., PÉQUIGNOT H., CONTAMIN F., DELAVIERRE P.H., ROLLAND P. : «Myopathie du type Landouzy-Dejerine. Rapport d'une observation historique». *Sem. Hôp.*, 1964, 55, 8 : 2990-2999.
- KAZAKOV V.M., BOGORODINSKY D.K., SKOROMETZ A.A. : «Myogenic scapulo-peroneal dystrophy - muscular dystrophy in the K-kindred». *Eur. Neurol.*, 1975, 13 : 350-359.
- KETENJIAN A.Y. : «Scapulocostal stabilisation for scapular winging in facioscapulohumeral muscular dystrophy». *J. Bone Joint Surg.*, 1978, 60A : 476-480.
- KILMER D.D., ABRESCH R.T., MCCRORY M.A., CARTER G.T., FOWLER W.M., JOHNSON E.R., MCDONALD C.M. : «Profiles of neuromuscular diseases - Facioscapulohumeral dystrophy». *Am. J. Phys. Med. Rehabil.*, 1995, 74, Suppl. 5 : S131-S139.
- LANDOUZY L., DEJERINE J. : *De la myopathie atrophique progressive (myopathie héréditaire, sans neuropathie, débutant d'ordinaire dans l'enfance, par la face)*. Félix Alcan, Paris, 1885, 151 p.
- LEE J.H., GOTO K., SAHASHI K., NONAKA I., MATSUDA C., ARAHATA K. : «Cloning and mapping of a very short (10-kb) EcoRI fragment associated with Facioscapulohumeral dystrophy (FSHD)». *Muscle Nerve*, 1995, Suppl 2 : S27-S31.
- LENMAN J.A.R., RITCHIE A.E. : *Electromyographie clinique*. Masson, Paris, 1985, 232 p.
- LEROY J.P. : «À propos des biopsies musculaires». *Bull. Div. Fr. AIP*, 1989, 10 : 59-70.
- LETOURNEL E., FARDEAU M., LITTLE J.O., SERRAULT M., GOSSELIN R. : «Scapulothoracic arthrodesis for patients who have facioscapulohumeral muscular dystrophy». *J. Bone Joint Surg.*, 1990, 72A, 1 : 78-84.
- LUNT P.W., HARPER P.S. : «Genetic counselling in facioscapulohumeral muscular dystrophy». *J. Med. Genet.*, 1991, 28 : 655-664.
- LUNT P.W., JARDINE P.E., KOCH M.C., MAYNARD J., OSBORN M., WILLIAM M., HARPER P.S., UPADHYAYA M. : «Correlation between fragment size at D4F104S1 and age of onset or at wheelchair use, with a possible generational effect, accounts for much phenotypic variation in 4q35-facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD)». *Mol. Biol. Genet.*, 1995, 4, 7 : 1243-1244.
- LYON G., EVRARD P.H. : «Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale de Landouzy-Dejerine». En *Neuropédiatrie*, Masson, Paris, 1987 : 273 p.

- MCGARRY J., GARG B., SILBERT S. : «Death in childhood due to facio-scapulo-humeral dystrophy». *Acta Neurol. Scand.*, 1992, 68 : 61-63.
- MATHEWS K.D., MILLS K.A., BOSCH E.P., IONASESCU V.V., WILES K.R., BUETOW K.H., MURRAY J.C. : «Linkage localization of facioscapulohumeral muscular dystrophy in 4q35». *Am. J. Hum. Genet.*, 1992, 51 : 428-431.
- MENDELL J.R., GRIGGS R.C. «Dystrophies musculaires et autres myopathies chroniques». En HARRISON T.R., *Principes de médecine interne*, Flammarion, Paris, 1988 : 2074 p.
- MILLS K.A., BUETOW K.H., RITTY T.M., MATHEWS K.D., BODRUG S.E., WIJMENGA C. : «Genetic and physical mapping on chromosome 4 narrows the localization of the gene for facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD)». *Am. J. Hum. Genet.*, 1992, 51 : 432-439.
- MOLNAR M., DIOSZEGHY P., MECHLER F. : «Inflammatory changes in facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Eur. Arch. Psychiatry Clin. Neurosci.*, 1991, 241 : 105-108.
- MUNSAT T.L. : «Facioscapulohumeral dystrophy and the scapulo-peroneal syndrome». En ENGEL A.G., FRANZINI-ARMS-TRONG C., *Myology*, McGraw-Hill, New-York, 1994 : 1220-1232.
- MUNSAT T.L., SERRATRICE G. : «Facioscapulohumeral and scapulo-peroneal syndromes». En VINKEN P.J., BRUYN G.W., KLAUWANS H.L., *Handbook of Clinical Neurology*, Elsevier, Amsterdam, 1991, 62, Series 18 : 161-177.
- MYERS R.M., GOOLD R.D., VAN OMMEN G.J. : «Report of the third international workshop on human chromosome 4 mapping. Palo Alto, California, July 10-11, 1993. *Cytogenet Cell Genet.*, 1994, 66:4, 218-36.
- OLIVE-MONTOLOY P. : *Fixation chirurgicale souple des omoplates dans les myopathies*. Thèse de doctorat, Faculté de Médecine et de Pharmacie, Université de Poitiers, 1992, 248 p.
- PADBERG G.W., LUNT P.W., KOCH M., FARDEAU M. : «Dystrophie facioscapulohumérale». En A.E.H. EMERY, *Critères de diagnostic des maladies neuromusculaires*, E.N.M.C., AFM, Evry, 1997 : 21-30.
- PADBERG G.W. : *Facioscapulohumeral disease*. Thèse de doctorat, Intercontinental Graphics, Université de Leiden, 1982, 243 p.
- PADBERG G.W. : «Why cells die in facioscapulohumeral muscular dystrophy ?». *Clin. Neurol. Neurosurg.*, 1992, 94 : S21-S24.
- PADBERG G.W., FRANTS R.R., BROUWER O.F., WIJMENGA C., VAN DEUTKOM J., VAN GEEL M. : «Abstracts du Congrès de Kyoto du 10 au 15 juillet 1994 - Facioscapulohumeral dystrophy : clinical picture in relation to molecular genetics». *Muscle Nerve*, 1994, Suppl. 1 : S29.
- PASSOS-BUENO M.R., WIJMENGA C., TAKATA R.E., MARIE S.K., VAINZOF M., PAVANELLO R.C., HEWITT J.E., BAKKER E., CARVALHO A., AKIYAMA J. : «No evidence of genetic heterogeneity in Brazilian facioscapulohumeral muscular dystrophy families with 4q markers». *Hum. Mol. Genet.*, 1993, 2, 5 : 557-562.
- PERSONIUS K.E., PANDYA S., KING W.M., TAWIL R., MACDERMOTT M.P. : «Facioscapulohumeral Dystrophy natural history study: standardization of testing procedures and reliability of measurements». *Phys. Ther.*, 1994, 74, 3 : 253-263.
- PICA A., BLAKE D., STEINLOSS J., NYGAARD T.G., ROWLAND L.P., WITHEMSEN K.C. : «Scapulo-peroneal muscular dystrophy is genetically distinct from facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Neurology*, 1993, 43 : A210.
- RICKER K., MERTENS H.G. : «The differential diagnosis of the (facio)-scapulo-peroneal syndrome». *Eur. Neurol.*, 1968, 1 : 275-307.
- ROTHSTEIN T.L., CARLSON C.B., SUMI S.M., CODEVEN B. : «Polymyositis with facioscapulohumeral distribution». *Arch. Neurol.*, 1971, 25 : 313-319.
- SCHMITT J., BARRUCAND D., SCHMIDT C. : «De la maladie au syndrome de Landouzy-Dejerine. Évolution du concept de l'amyotrophie facio-scapulo-humérale». *Rev. Neurol.*, 1977, 133, 4 : 279-282.
- SERRATRICE G., PELLISSIER J.F., POUGET J. : *Les maladies neuromusculaires*. Masson, Paris, 1994, 232 p.
- SIEGEL I.M. : «Early signs of Landouzy-Dejerine disease: wrist and finger weakness». *JAMA*, 1972, 221, 3 : 302.
- SORREL-DEJERINE Y., FARDEAU M. : «Naissance et métamorphoses de la myopathie atrophique progressive de Landouzy et Dejerine». *Rev. Neurol.*, 1982, 138, 12 : 1041-1051.

- SPEER M.C., TANDAN R., RAO P.N., FRIES T., STAJICH J.M., BOLHUIS P.A., JOBSIS G.J., VANCE J.M., VILES K.D., SHEFFIELD K., JAMES C., KAHLER S.G., PETTENATI M., GILBERT J.R., DENTON P.H., YAMAOKA L.H., PERICAK-VANCE M.A. : «Evidence for locus heterogeneity in the Bethlem myopathy and linkage to 2q37». *Hum. Mol. Genet.*, 1996, 5, 7 : 1043-1046.
- STEVENSON W.G., PERLOFF J.K., WEISS J.N., ANDERSON T.L. : «Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy: Evidence for Selective, Genetic Electrophysiologic Cardiac Involvement». *J. Am. Coll. Cardiol.*, 1990, 15, 2 : 292-299.
- TAWIL R., STORVICK D., FEASBY T.E., WEIFFENBACH B., GRIGGS R.C. : «Extreme variability of expression in monozygotic twins with FSH muscular dystrophy». *Neurology*, 1993, 43, 1 : 345-348.
- TAWIL R., MACDERMOTT M.P., MENDELL J.R., KISSEL J.T., GRIGGS R.C., COS L. : «Facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD) design of natural history study and results of baseline testing». *Neurology*, 1994, 3 : 442-446.
- TAYLOR D.A., CARROLL J.E., SMITH M.E., JOHNSON M.O., JOHNSTON G.P., BROOKE M.H. : «Facioscapulohumeral Dystrophy associated with hearing loss and Coats syndrome». *Ann. Neurol.*, 1982, 12 : 395-398.
- THE FSH-DY GROUP «A prospective, quantitative study of the natural history of facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD)». *Neurology*, 1997, 48 : 38-46.
- TYLER F.H., STEPHENS F.E. : «Studies in disorders of muscle : II - Clinical manifestations and inheritance of facioscapulohumeral dystrophy in a large family». *Ann. Int. Med.*, 1950, 32 : 640-660.
- UPADYAYA M., LUNT P.W., SARFARAZI M., BROADHEAD W., DANIELS J., OWEN M., HARPER P.S. : «DNA marker applicable to presymptomatic and prenatal diagnosis of facioscapulohumeral disease». *J. Med. Genet.*, 1991, 28 : 665-671.
- UPADYAYA M., LUNT P., SARFARAZI M., BROADHEAD W., FARNHAM J., HARPER P.S. : «The mapping of chromosome 4q markers in relation to facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD)». *Am. J. Hum. Genet.*, 1992, 51 : 404-410.
- UPADYAYA M., JARDINE P., MAYNARD J., FARNHAM J., SARFARAZI M., WIJMENG C. : «Molecular analysis of British facioscapulohumeral muscular dystrophy families for 4q DNA rearrangements». *Hum. Mol. Genet.*, 1993, 2, 7 : 981-987.
- VAN DEUTEKOM J.C., WIJMENG C., VAN TIENHOVEN E.A., GRUTER A.M., HEWITT J.E., PADBERG G.W., VAN OMMEN G.J., HOFKER M.H., FRANTS R.R. : «FSHD associated DNA rearrangements are due to deletions of integral copies of a 3,2 kb tandemly repeated unit». *Hum. Mol. Genetics*, 1993, 2, 12 : 2037-2042.
- VAN DEUTEKOM J. : *Towards the molecular mechanism of facioscapulohumeral muscular dystrophy*. Thèse, Université de Leiden (Pays-Bas), 1996, 180 p.
- VILLE I., RAVAUD J.F., MARCHAL F., PAICHELER H., FARDEAU M. : «Social identity and the International Classification of Handicaps: an evaluation of the consequences of facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Disabil. Rehabil.*, 1992, 14:4, 168-75.
- VILLE I. : «Approche interactionniste de l'insertion de personnes atteintes de déficiences motrices. Identité - Rôles sociaux - Conditions de vie». En RAVAUD J.F., FARDEAU M. : «Insertion sociale des personnes handicapées : méthodologie d'évaluation», Flash information, Inserm, Paris, 1994 : 87-101.
- WALTON J.N., NATTRASS F.J. : «On the classification, natural history and treatment of the myopathies». *Brain*, 1954, 77 : 169-231.
- WALTON J.N. : «On the inheritance of muscular dystrophy». *Ann. Hum. Genet.*, 1955, 20 : 1-13.
- WEIFFENBACH B., BAGLEY R., FALLS K., HYSER C., STORVICK D., JACOBSEN S.J. : «Linkage analysis of five chromosome 4 markers localizes the facioscapulohumeral muscular dystrophy gene to distal 4q35». *Am. J. Hum. Genet.*, 1992, 51 : 416-423.
- WEIFFENBACH B., DUBOIS J., STORVICK D., TAWIL R., JACOBSEN S.J., GILBERT J., WIJMENG C., MENDELL J.R., WINOKUR S., ALTHERR M.R. et al. : «Mapping the facioscapulohumeral muscular dystrophy gene is complicated by chromosome 4q35 recombination events». *Nature Genet.*, 1993, 4, 2 : 165-169.
- WEIFFENBACH B., DUBOIS I., MANNING S., MA N.S., SCHUTTE B.C., WINOKUR S.T., ALTHERR M.R., JACOBSEN S.J., STANTON V.P., YOKOYAMA K., MOIR D. : «Yac Contigs for 4Q35 in the Region of the Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy (FSHD) Gene». *Genomics*, 1994, 19, 3 : 532-541.
- WEITZ W. : «Über die Vererbung bei der Muskledystrophie». *Dtsch. Z. Nervenheilk.*, 1921, 72 : 143-204.

■ WEVERS C.W.J., BROUWER O.F., PADBERG G.W., NIJBOER I.D. : «Job perspectives in facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Disabil. Rehabil.*, 1993, 15, 1 : 24-28.

■ WIJMENGA C., FRANTS R.R., BROUWER O.F., MOERER P., WEBER J.L., PADBERG G.W. : «Location of facioscapulohumeral muscular dystrophy gene on chromosome 4». *Lancet*, 1990, 336: 651-653.

■ WIJMENGA C., PADBERG G.W., MOERER P., WIEGANT J., LIEM L., BROUWER O.F., MILNER E.C., WEBER J.L., VAN OMMEN G.B., SANDKUYL L.A. : «Mapping of facioscapulohumeral muscular dystrophy gene to chromosome 4q35-qter by multipoint linkage analysis and in situ hybridization». *Genomics*, 1991, 9 : 570-575.

■ WIJMENGA C., SANDKUIJL L.A., MOERER P., VANDERBOORN N., BODRUG S.E., RAY P.N. : «Genetic linkage map of facioscapulohumeral muscular dystrophy and five polymorphic loci on chromosome 4q35-qter». *Am. J. Hum. Genet.*, 1992, 51: 411-415.

■ WIJMENGA C., SANDKUIJL L.A., MOERER P., VANDERBOORN N., BODRUG S.E., RAY P.N. : «Chromosome 4q DNA rearrangements associated with facioscapulohumeral muscular dystrophy». *Nature Genet.*, 1992, 2 : 26-30.

■ WIJMENGA C., WRIGHT T.J., BAAN M., PADBERG G., WILLIAMSON R., VAN OMMEN G. : «Physical mapping and YAC-cloning connects four genetically distinct 4qter loci (D4S163, D4S139, D4F35S1 and D4F104S1) in the FSHD gene-region». *Hum. Mol. Genet.*, 1993, 2, 10 : 1667-1672.

■ WIJMENGA C., VAN DEUTKOM J., HEWITT J.A., PADBERG G.W., VAN OMMEN G.J., KOFKER M., FRANTS R. : «Pulsed-field gel electrophoresis of the D4F104S1 locus reveals the size and the parental origin of the FSHD associated deletions». *Genomics*, 1994, 19, 1 : 21-26.

■ WILLIG T.N., PAULUS J., LACAU-SAINT GUILY J., BÉON C., NAVARRO J. : «Swallowing problems in neuromuscular disorders». *Arch. Phys. Med. Rehabil.*, 1994, 75 : 1175-1181.

■ WINOKUR S.T., SCHUTTE B., WEIFFENBACH B., WASHINGTON S., CHAKRAVARTI A., WASMUTH J. : «A radiation hybrid map of 15 loci on the distal long arm of the chromosome 4, the region containing the gene responsible for facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD)». *Am. J. Hum. Genet.*, 1993, 53 : 874-880.

■ WRIGHT T.J., WIJMENGA C., CLARK L.N., FRANTS R., WILLIAMSON R., HEWITT J.E. : «Fine mapping of the FSHD gene region orientates the rearranged fragment detected by the probe p13E-11». *Hum. Mol. Genet.*, 1993, 2, 10 : 1673-1678.

■ WULFF J.D., LIN J.T., KEPES J.J. : «Inflammatory facioscapulohumeral muscular dystrophy and Coats syndrome». *Ann. Neurol.*, 1982, 12 : 398-401.

ABREVIATURAS

A

AFM: *Association Française contre les Myopathies* (Asociación Francesa contra las Miopatías)

ASEM: *Asociación Española contra las Enfermedades Neuromusculares*

C

CPK: creatinfosfoquinasa

E

ECG: electrocardiograma

EMG: electromiograma

F

FSH: facioescapulohumeral

I

IRM: imagen por resonancia magnética

L

LDH: láctico deshidrogenasa

M

MMT: Marval muscle testing

P

PUM: potenciales de unidad motora

S

SGOT: transaminasa glutámico oxaloacética

SGPT: transaminasa glutamino pirúvica

LISTADO DE LAS DIRECCIONES DE ASEM EN ESPAÑA

ASEM



Gran Via de Les Corts Catalanes, 562, pral.2ª
08011 - Barcelona - BCN

e-mail: asem15@suport.org Web: www.asem-esp.org

ASEM ANDALUCÍA

Apartado de Correos, 963 - 18080 Granada
Tel. 958 48 60 74

e-mail: asemgranada@hotmail.com

ASEM ASTURIAS

Gaspar García Laviana / Severo Ochoa, B. 40 bajo - 33210 Gijón
Tel. 985 165 671

e-mail: asemasturias@hotmail.com

ASEM CANTABRIA

Centro de Usos Múltiples "Matías Sáinz Ocejo"
Av. Cardenal Herrera Oria, 63 - Interior - 39011 Santander
Tel. 942 320 579 - Fax. 942 323 609 (Cocemfe)

www.asemcantabria.org e-mail: info@asemcantabria.org

ASEM CASTILLA Y LEÓN

Plaza San Vicente, 6 (Local FAMOSA) - 37007 Salamanca
Tel. 923 581 850

e-mail: asemcyl@hotmail.com

ASEM CATALUNYA

"Can Guardiola" C. Cuba, 2 - 08030 Barcelona
Tel. 932 744 983 - Fax 932 741 392

www.asemcatalunya.com e-mail: asemcatalunya@telefonica.net

ASEM GALICIA

Apartado de Correos, 116 - 36200 Vigo
Tel. y Fax 986 378 001

e-mail: asemga@teleline.es

ASEM MADRID

C/ Entre Arroyos, 29, local 3 - 28030 - Madrid
Tel. y Fax 912 424 050

www.asemmadrid.org e-mail: info@asemmadrid.org

ASEM C. VALENCIANA

Av. Barón de Cárcer, 48, 8º- Despacho F - 46001 Valencia
Tel. y - 963514320 - 963 942 886

www.asemcv.org e-mail: asemcv@telefonica.net

Nuevas asociaciones:

ASEM ARAGÓN Tel. 976 735 226

ASEM CASTILLA LA MANCHA Tel. 925 813 968

ASEM MURCIA Tel. 968 306 547

Imprime: Feito, S.L.

C/. Severino Cobas, 67 - 36214 Vigo (Pontevedra)

Tels.: 986 27 45 94 / 95 Fax: 986 26 63 83

E-mail: feito@feitonet.com



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 libro, agradecemos la colaboración de:



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



ISBN 84-699-8654-6

