

La distrofia facio-escápulo-humeral

distrofia muscular facio-escápulo-humeral, miopatía de Landouzy-Déjèrine, miopatía facio-escápulo-humeral

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción de la distrofia facio-escápulo-humeral

Adaptado de la Enciclopedia Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** La distrofia muscular facio-escápulo-humeral (distrofia FEH) es una **enfermedad neuromuscular de evolución progresiva** en la mayoría de los casos, **a veces por brotes**, sin afectación de otros órganos más que el **músculo esquelético**, en el que se manifiesta de forma focal en los músculos de cara, hombros y brazos.
- **Epidemiología:** Es una enfermedad familiar poco frecuente, con una prevalencia aproximada de 1/20.000, aunque indudablemente esta cifra es una subestimación, pues a menudo no se diagnostica; es la tercera forma de miopatía por orden de frecuencia.
- **Clínica:** Aparece entre los tres y los cincuenta años. Por lo tanto, su grado de afectación será tanto más importante cuanto más temprano sea su inicio. El comienzo **se produce con síntomas faciales (dificultad para silbar, sonreír y cerrar los ojos)**, pero son los **síntomas en los hombros** los que llevan a consultar por dificultad para elevar los brazos, con escápulas aladas y hombros caídos y hacia adelante. La enfermedad progresa con **debilidad para la extensión de la muñeca, músculos abdominales y musculatura extensora de pie y rodilla**. La presentación clínica no es uniforme y existen otras combinaciones. Excepcionalmente, pueden presentarse signos sensoriales, cardíacos o neurológicos.
- **Etiología:** La causa de la distrofia FSH es **genética**, aunque el mecanismo molecular sigue siendo hipotético pese a los constantes avances con participación de varios genes (*FRG1*, *ANT1* y *DUX4*) que llevan a considerarla una alteración de la diferenciación celular. La **transmisión es autosómica dominante**. La anomalía genética está en el brazo corto del cromosoma 4 (4q35). La penetrancia es incompleta y alrededor del 30% de los portadores no presentarán manifestaciones clínicas. Puede existir mosaicismo que explica la aparición de formas graves en niños nacidos de padres que no muestran ningún signo de la enfermedad.
- **Manejo y pronóstico:** El tratamiento es sintomático y está dirigido a **prevenir la rigidez y el dolor articular mediante movilización pasiva y administración de analgésicos**. En casos graves puede ser necesario **soporte ventilatorio**. El tratamiento quirúrgico consiste en fijar la escápula para mejorar el movimiento de elevación de los brazos. El **pronóstico depende del alcance de la pérdida de capacidad funcional**. La esperanza de vida no se modifica.

La discapacidad en el curso de la distrofia facio-escápulo-humeral

Extraído de la Enciclopedia Orphanet para el público en general [2]

• ¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de esta enfermedad?

En la mayoría de las personas afectadas, la evolución es muy lenta con períodos, de duración variable, en que la enfermedad no progresa. Algunas personas experimentan brotes durante los cuales el **déficit muscular** afecta a un nuevo músculo, mientras que en otras personas la enfermedad progresa exclusivamente en los músculos ya afectados.

La afectación de los músculos faciales evoluciona poco o incluso nada. Por el contrario, la afectación de los músculos de las extremidades (piernas, brazos y antebrazos), de los hombros y de la pelvis evoluciona en grados que varían mucho de una persona a otra. Los **trastornos de la marcha** pueden, en un 15-20% de los casos, llevar a la persona a tener que **valerse de ayuda para conservar la autonomía en los desplazamientos** (bastón, silla de ruedas manual, moto eléctrica, silla de ruedas eléctrica).

Menos del 5% de las personas afectadas requiere **ayuda para mejorar su estado respiratorio** (ventilación con máscara durante el sueño).

La esperanza de vida de las personas afectadas por la distrofia FEH es comparable a las de la población general, salvo en caso de complicaciones respiratorias o, más raramente, cardíacas.

• ¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?

La atención médica trata los síntomas (es sintomática) y no sus causas. El objetivo esencial es prevenir las complicaciones. La atención mejor adaptada es **multidisciplinar**, con al menos la ayuda y las competencias de un **neurólogo** o de un **especialista en músculos**, de un médico especializado en **medicina física y reeducación**, de un **fisioterapeuta** y de un **terapeuta ocupacional**. El objetivo de la terapia ocupacional es permitir al individuo recuperar o adquirir una mayor autonomía individual, social y profesional.

La atención ortopédica

Consiste en hacer un seguimiento de los déficits musculares y prevenir la deformación articular. Utiliza diversas técnicas complementarias:

- La *fisioterapia* basada en el uso de masajes, movimientos y de gimnasia médica, ayuda a las personas a mantener la amplitud de movimientos y a evitar la rigidez de las articulaciones y de los músculos.
- Los *aparatos ortopédicos* para mantener y sostener el cuerpo en una posición correcta [utilización de **bastón(es)** o de **corsés**, por ejemplo].
- La *cirugía* como complemento de la fisioterapia y de los aparatos ortopédicos para corregir y detener la evolución de las posibles deformaciones.

La **fisioterapia regular, semanal** (una o dos sesiones por semana, según las necesidades) y adaptada a la disminución y/o las retracciones de los músculos, conserva la flexibilidad de

La distrofia facio-escápulo-humeral – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/DistrofiaFacioEscapuloHumeral_Es_es_HAN_ORPHA269.pdf
| octubre de 2016

las articulaciones y puede contribuir también a reducir los dolores (sobre todo en la parte baja de la espalda, en la zona lumbar). Debe ser pasiva (los movimientos los efectúa el fisioterapeuta, no el paciente), o lo que se denomina ayuda activa (el fisioterapeuta ayuda al enfermo a realizar los movimientos que se le solicitan) para no agotar los músculos. La fisioterapia no debe fatigar a la persona con el objetivo de que pueda realizar los movimientos que necesita para sus actividades cotidianas y aquellas que contribuyan a su desarrollo.

La balneoterapia puede resultar útil.

Si los omóplatos sobresalen mucho en la espalda (**escápulas aladas**) esto puede corregirse en cierta medida mediante una **fijación quirúrgica** para compensar la debilidad de los músculos que fijan el omóplato a la caja torácica. Aunque esta cirugía puede aportar una mejora real en algunas personas, los criterios para juzgar si dicha intervención resultará beneficiosa aún no se han establecido con claridad. La intervención requiere una rehabilitación prolongada, a lo largo de varias semanas, y no está exenta de complicaciones (infecciones, aflojamiento del montaje, dolores residuales).

El fenómeno del **“pie caído”** (relacionado con la debilidad de los músculos flexores del pie) puede combatirse con ayuda de un **dispositivo ligero que se coloca en el calzado** para mantener el pie en ángulo recto (ortesis del pie fijas y dinámicas). Llevar calzado ligero **tipo bota alta** puede bastar para evitar la marcha equina gracias a una buena sujeción del pie. La cirugía de fijación de la articulación (artrodesis) en el tobillo no se recomienda porque a menudo la fijación definitiva del tobillo (pie en ángulo recto) provoca una pérdida de flexibilidad indispensable para conservar la capacidad de andar.

El tratamiento de un arqueamiento excesivo (**hiperlordosis**) es más complicado. Este arqueamiento, para compensar el déficit de los músculos de los glúteos, le resulta útil a la persona para seguir caminando. Normalmente, no se toleran bien los corsés. Los **lumbostatos** (cinturones abdominales reforzados) son útiles en algunas ocasiones. La prescripción y el ajuste de estos dispositivos son delicados: un cinturón abdominal demasiado flojo y/o no lo bastante alto no contiene suficientemente la hiperlordosis, mientras que el colocarlo demasiado rígido y/o demasiado alto bloquea los mecanismos de compensación y dificulta, o incluso impide, el estar de pie y/o andar.

Una ayuda para caminar (bastón) puede resultar útil en caso de déficit moderado y asimétrico de los miembros inferiores.

Ayuda auditiva

La atención de la sordera pasa por la utilización de **aparatos específicos** que permiten compensar la pérdida auditiva.

El aparato (**audioprótesis**) es un dispositivo colocado tras la oreja que amplifica electrónicamente el volumen del sonido. Se debe proponer de forma sistemática a los enfermos, aunque la ganancia auditiva es limitada.

Cada vez se ofrece más el **implante coclear**. Es un aparato electrónico que cuenta con unos cables muy finos implantados en el oído interno mediante una intervención quirúrgica. Conectan el nervio auditivo a un aparato que convierte el sonido en impulsos eléctricos. Este aparato estimula el nervio auditivo para que a continuación envíe los impulsos al cerebro.

Muchas personas que disponen de un implante coclear están en condiciones de entender las palabras sin tener que leer los labios, incluso al hablar por teléfono. De este modo, el implante coclear permite a los enfermos recuperar la percepción auditiva, pero no sustituye al oído y requiere una reeducación auditiva importante. Esta intervención precoz permite a los niños pequeños verse rodeados más rápidamente por un universo sonoro, lo que a su vez también facilita el aprendizaje del lenguaje y mejora su calidad de vida.

Hay además otras herramientas que ayudan a las personas que sufren una sordera grave, tales como los **sistemas de alerta luminosos** (una luz se ilumina con cada pitido) y los **aparatos de comunicación telefónica** para personas sordas.

Manejo de otras afectaciones

En la gran mayoría de los casos, no se requerirá ayuda visual ya que la afectación de la vista solo supone, como mucho, una molestia. El tratamiento de la irritación de los ojos se basa fundamentalmente en el uso de lágrimas artificiales o de un gel oftálmico.

En los casos en que la afectación de los vasos de la retina pudiera provocar una supuración (exudados retinianos), el tratamiento se realizaría mediante LASER para volver a cerrar los vasos.

En el **tratamiento del dolor** se pueden utilizar diferentes terapias: fisioterapia, balneoterapia o medicamentos que combaten el dolor (analgésicos) en función de las causas.

Como en toda miopatía, se recomienda controlar el sobrepeso y el sedentarismo excesivo. Incluso se recomienda, en dosis moderadas, un poco de ejercicio físico.

La vacunas antigripal y antineumocócica no son obligatorias salvo en caso de afectación respiratoria.

Si se detecta una afectación respiratoria, se establecerán los tratamientos adecuados. Puede ser necesario poner en marcha una **asistencia respiratoria** con oxígeno, ya sea a través de una máscara colocada sobre la nariz o mediante un tubo en la tráquea. Además, pueden llevarse a cabo sesiones de **fisioterapia respiratoria**, una auténtica limpieza de los pulmones destinada a “drenar” las secreciones bronquiales. Al principio las realiza un fisioterapeuta, pero el enfermo y su familia pueden aprender a practicarlas.

- **“Vivir con”**: las situaciones de discapacidad diaria

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida familiar, profesional y social?

Las consecuencias sobre la vida cotidiana varían de forma considerable en función de la gravedad de las manifestaciones y la edad de inicio de la enfermedad.

Muchas de las personas afectadas por la distrofia FEH únicamente presentan síntomas al final de la adolescencia o en la edad adulta, aun cuando han llevado hasta el momento una vida normal, y han practicado, en algunos casos, deporte de forma regular y en ocasiones de alto nivel.

Como ya se ha dicho, se aconseja a la persona que se mantenga en forma, si lo desea en el deporte practicado previamente, pero sin llegar a agotarse. Poco a poco, la persona afectada por la distrofia FEH aprenderá a conocer sus límites y a no forzar.

La discapacidad de la distrofia FEH

En ocasiones es necesario adaptar el domicilio y/o el lugar de trabajo y utilizar ayudas técnicas para desplazarse, comunicarse o cuidar de sí mismo. Ello requiere la intervención de un terapeuta ocupacional, que evalúe las necesidades de la persona con discapacidad y le recomiende la ayuda necesaria para conservar una mejor autonomía en la vida personal, en sus aficiones y en su actividad profesional.

La vida profesional puede complicarse por la enfermedad, y el reconocimiento del estatus de trabajador con discapacidad puede ser útil. El reconocimiento de la condición de persona con discapacidad se solicita en la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imsero).

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la escolaridad y en la práctica del deporte?

En los niños o adolescentes afectados por una forma precoz de distrofia FEH la escolarización puede verse alterada. Teniendo en cuenta las necesidades del niño, son necesarios ciertos ajustes: adaptar los horarios, facilitar un segundo juego de libros de texto para aligerarle la cartera, etc. Durante las actividades deportivas, se desaconsejan algunos ejercicios que suponen un esfuerzo especial para los brazos (subir la cuerda o lanzar un balón, por ejemplo). Se puede eximir al niño de participar en función del consejo del médico escolar y del propio niño.

Para las salidas escolares, puede ser necesario solicitar medios, materiales y humanos, suplementarios.

En caso de retraso escolar, las pruebas neuropsicológicas permiten evaluar la repercusión de la enfermedad en su capacidad intelectual y, llegado el caso, canalizar de la mejor manera la orientación escolar y adaptar los métodos pedagógicos.

La legislación española establece la obligación de las Administraciones educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje podrán ser tanto organizativos como curriculares. Entre otras medidas, podrán considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

El Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedades-raras.org), le facilitará apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad durante el periodo de gestación?

En un 25% de los casos, el estado de las mujeres afectadas por la distrofia FEH se agrava con el transcurso del embarazo. La debilidad muscular puede aumentar y aparecer problemas cardíacos. Además, parece ser que la enfermedad pudiera, en algunos casos, tener consecuencias en el estado de salud del neonato: su peso sería inferior a la media. Por lo tanto, el seguimiento de estos embarazos implica más pruebas de lo normal.

1. Dystrophie facio-scapulo-humérale. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, julio de 2007. Pr Claude DESNUELLE, editor experto.
www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=62&Disease
2. Dystrophie facio-scapulo-humérale. Encyclopédie Orphanet Grand Public, junio de 2011. Con la colaboración de: Dr J. Andoni URTIZBEREA, Centre de référence des maladies neuromusculaires, Hôpital Marin, APHP, Hôpital de la Pitié-Salpêtrière – Dr Isabelle PÉNISSON -BESNIER, Centre de référence des maladies neuromusculaires, CHU Angers - Pr Nicolas LÉVY, Département de génétique médicale, AP -HM, Marseille – Association AMIS FS H.
www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/DystrophieFSH-FRfrPub62v01.pdf
3. Traducida por Dr. Alfredo Rosado Bartolomé, Centro de Salud Mar Báltico, Dirección Asistencial Este, Servicio Madrileño de Salud, y adaptada por Orphanet-España, octubre de 2016.

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA, octubre de 2016

