

¿Qué es...

# distrofia muscular facioescapulohumeral (FSHD)?

Distrofia muscular facioescapulohumeral (FSHD) es un trastorno muscular genético en el que los músculos de la cara, los omoplatos y la parte superior de los brazos se encuentran entre los más afectados.

Investigadores han descrito dos tipos de distrofia muscular facioescapulohumeral: tipo 1 (FSHD1) y tipo 2 (FSHD2). Los dos tipos suelen tener los mismos signos y síntomas y se distinguen por su causa genética.

FSHD1 es causado por cambios en una región del cromosoma 4 llamada D4Z4 que resulta en la activación anormal de un gene llamado DUX4. Las mutaciones en un gene llamado SMCHD1 son la causa subyacente de FSHD2.

La FSHD tiene una prevalencia estimada de 1 en 20,000 personas. Alrededor del 95 por ciento de todos los casos son FSHD1; el 5 por ciento restante son FSHD2.

La FSHD rara vez afecta el corazón o el sistema respiratorio. No causa problemas del aprendizaje u otros impedimentos cognitivos, ni afecta la sensación, la capacidad de controlar la vejiga y los intestinos, ni la función sexual.

La FSHD generalmente comienza antes de los 20 años, pero puede comenzar desde la infancia y hasta los 50 años.

En la mayoría de las personas con FSHD, la enfermedad progresa muy lentamente y la mayoría de las personas afectadas por la enfermedad tienen una esperanza de vida normal.

Los síntomas iniciales incluyen debilidad y atrofia de los músculos alrededor de los ojos y la boca, los hombros, la parte superior de los brazos y las piernas. Después, la debilidad puede extenderse a los músculos abdominales y, a veces, los músculos de la cadera.

No existe cura para la FSHD, pero los medicamentos y la terapia pueden ayudar a controlar algunos síntomas y potencialmente retrasar el curso de la enfermedad.



## ¿Que son los síntomas de FSHD?

La FSHD afecta principalmente a los músculos esqueléticos, junto con la visión y la audición. En raras ocasiones, el corazón o los pulmones pueden verse afectados.



## ¿Qué debo saber de la FSHD?

- La edad de aparición de la enfermedad, la progresión y la gravedad de la FSHD varían mucho.
- Típicamente, los síntomas se desarrollan durante la adolescencia, y la mayoría de las personas notan algunos problemas antes de los 20 años, aunque la debilidad en algunos músculos puede comenzar tan pronto como en la infancia y tarde como hasta los 50 años.
- El primer síntoma de debilidad es notado en los músculos faciales (cara) o en los hombros, y la debilidad muscular facial a menudo hace que sea difícil silbar o sonreír.
- Debilidad en los músculos alrededor de los ojos puede prevenir que los ojos se cierren completamente cuando una persona esta dormida, causando sequedad en los ojos y otros problemas.
- Los músculos débiles del hombro tienden a hacer que los omoplatos (escapulas) sobresalgan de la espalda, un signo común conocido como aleteo escapular. La debilidad en los músculos de los hombros y la parte superior de los brazos puede dificultar levantar los brazos sobre la cabeza o lanzar una pelota.
- La debilidad en los músculos de la parte inferior de las piernas puede provocar una condición llamada caída de pie, que afecta la marcha y aumenta el riesgo de caídas.
- Cuando debilidad muscular es prolongada, espasticidad/ endurecimiento de las articulaciones en una posición, llamada contractura puede pasar. En FSHD, las contracturas tienen más probabilidades de ocurrir en los tobillos.
- Debilidad en las caderas y pelvis puede hacer difícil subir escalones o caminar distancias largas.
- Cuando los músculos que rodean la columna se debilitan, la columna se desalinea. La desalineación a menudo toma la forma de lordosis, donde la columna vertebral se curva en un grado excesivo y el estómago se sobresale. También puede tomar la forma de escoliosis, en la cual la columna vertebral se curva hacia un lado, como una S. La escoliosis que a veces ocurre en la FSHD generalmente no es grave.
- Señales y síntomas adicionales de la FSHD puede incluir pérdida auditiva leve de tono alto. Cuando FSHD empieza en la infancia, la pérdida de audición puede ser mas profunda que en la FSHD de inicio en adultos.
- Pueden ocurrir anomalías que involucran el tejido sensible a la luz en la parte posterior del ojo (la retina). Además, la debilidad muscular ocular puede evitar que los ojos se cierren por completo durante la noche, causando sequedad y lesiones.
- Inflamación en los músculos - un ataque por ciertos tipos de células en el sistema inmune- ocurre en unas distrofias musculares y pueden ser extensivas en algunas personas con FSHD.
- En muchas personas con FSHD, la debilidad es asimétrica, esto significa que la debilidad es diferente entre el lado izquierdo y derecho del cuerpo.
- Dolor en FSHD también puede resultar de la forma en que los músculos debilitados tiran de las estructuras óseas, como la columna vertebral y los omoplatos, fuera de alineación.
- En raras ocasiones, la distrofia muscular facioescapulohumeral puede afectar el musculo cardiaco (corazón) o los músculos necesarios para respirar.

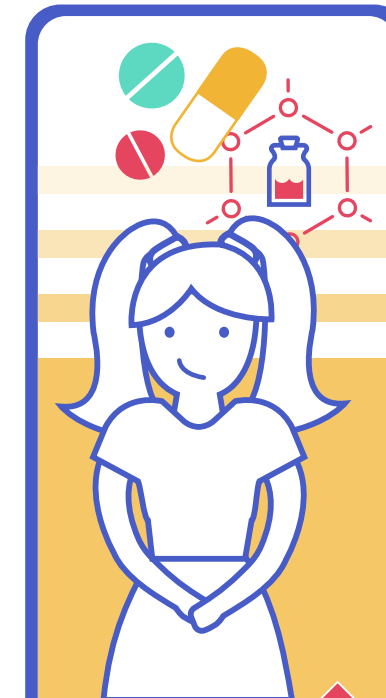
## ¿Como es tratado FSHD?

Actualmente no existe ningún tratamiento para detener o revertir los efectos de la FSHD, pero existen tratamientos y dispositivos que pueden ayudar a aliviar muchos de los síntomas.

La **fisioterapia** puede ayudar a retener la fuerza muscular y la función, mejorar la movilidad y ayudar a prevenir caídas.

La **terapia ocupacional y del habla** puede ayudar a mantener las habilidades de la vida diaria.

Se puede recomendar ejercicio aeróbico de baja intensidad para ayudar a mantener la movilidad. Cualquier régimen de ejercicio debe iniciarse bajo la guía de un medico y personalizarse para adaptarse a los síntomas de la enfermedad, la edad y el estado cardiovascular del individuo.



Los medicamentos antiinflamatorios conocidos como antiinflamatorios no esteroideos, o AINE, a menudo se recetan para mejorar la comodidad y la movilidad.

El **masaje** o el **calor tibio y húmedo** pueden ayudar con las molestias asociadas con la FSHD.

Las **ortesis de tobillo/pie** pueden mejorar la movilidad y prevenir caídas en personas con caída de pie.

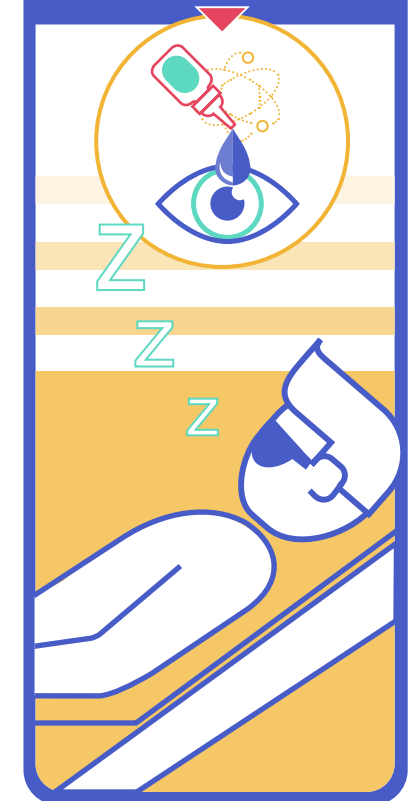
Los dispositivos como **soportes para la espalda, corsés, fajas y sostenes especiales** para personas con FSHD pueden ayudar a compensar el debilitamiento de los músculos en la parte superior e inferior de la espalda.

La **fijación quirúrgica de la escapula** a la pared torácica puede mejorar el rango de movimiento en los brazos.

Las **terapias estándar**, incluida la **amplificación**, son tratamientos apropiados para la pérdida auditiva.

El **apoyo ventilatorio**, como la presión positiva de dos niveles en las vías respiratorias (BiPAP), puede ser necesario para aquellos que sufren de hipoventilación.

El uso de lubricantes puede ayudar a prevenir el secado de los ojos en personas cuya debilidad muscular les previene en cerrar los ojos completamente mientras duermen. En algunos casos, puede ser necesario usar un protector ocular o parchear los ojos durante el sueño para aliviar la sequedad.



Please talk to your medical provider to obtain more information on these treatments.



## MDA Glosario

### **Aleteo escapular**

Cuando los músculos que sostienen los omóplatos en su lugar se debilitan, los omóplatos sobresalen y se elevan hacia el cuello a medida que se mueven; el hueso sobresaliente se asemeja a un ala

### **Atrofia**

Una disminución en el tamaño y la masa del tejido muscular

### **Contractura**

Un acortamiento de los músculos o tendones alrededor de las articulaciones que puede limitar la movilidad

### **Distrofia muscular**

Un término que se refiere a una serie de enfermedades que causan la pérdida progresiva de la masa muscular, lo que resulta en debilidad y, a veces, pérdida de movilidad

### **Escapula**

Hombro u omóplato

### **Escoliosis**

Una curvatura en la columna que ocurre cuando los músculos debilitados no pueden mantener la columna recta

### **Exposición de queratitis**

Sequedad de la córnea causada por la incapacidad de cerrar efectivamente los párpados

### **Hipoventilación**

Cuando la respiración es demasiado superficial o lenta para satisfacer las necesidades del cuerpo, lo que resulta en un aumento en los niveles de dióxido de carbono

### **Lordosis**

Una curva exagerada anormal en la región inferior (lumbar) de la columna vertebral

### **Mutación**

Una falla en el código ADN

**Para aprender más sobre FSHD, visita [mda.org](http://mda.org) o contacta el MDA National Resource Center a 833-ASK-MDA1.**



Designada como una organización benéfica mejor calificada por el Instituto Americano de Filantropía, MDA es la primera organización sin fines de lucro que recibe un Premio a la Trayectoria de la Asociación Médica estadounidense por "significativos y duraderos contribuciones a la salud y el bienestar de la humanidad".



[mda.org](http://mda.org) • 1-833-ASK-MDA1  
[facebook.com/MDAorg](https://facebook.com/MDAorg)  
[@MDAorg](https://twitter.com/MDAorg)