



Acerca de la
distrofia
muscular
facioescapulohumeral



FSH
SOCIETY
FACIOSCAPULOHUMERAL
MUSCULAR DYSTROPHY

Acerca de la distrofia muscular facioescapulohumeral



La distrofia muscular facioescapulohumeral es una enfermedad muscular hereditaria a la que frecuentemente se llama distrofia FSH o FSHD, por sus siglas en Inglés. Su consecuencia principal es la debilidad de los músculos. La enfermedad tiene impactos sustanciales en los individuos, las familias y la sociedad. (También se le llama distrofia muscular de Landouzy-Dejerine, los nombres de los neurólogos que la describieron a finales del siglo XIX).

¿Qué es la distrofia muscular facioescapulohumeral (distrofia FSH)?

La distrofia FSH es una de las distrofias musculares hereditarias más frecuentes que afecta a niños y adultos de ambos sexos. Su manifestación principal es la pérdida progresiva de la fuerza muscular. El nombre de la enfermedad proviene de su manifestación de debilidad inicial típica: músculos de la cara (facio), del omóplato (escápula) y de la parte superior de los brazos (humeral). Sin embargo, la enfermedad se puede manifestar con distintos patrones de debilidad muscular. No todos los pacientes tienen debilidad de los músculos en la cara y otros tienen debilidad en las piernas.

Los síntomas pueden aparecer a cualquier edad, desde la infancia hasta la vejez. Muchos pacientes recuerdan dificultades para silbar, sonreír o cerrar los ojos al dormir cuando eran niños. La mayoría de los varones son diagnosticados antes de los veinte años mientras que en las mujeres ocurre antes de los treinta. Aproximadamente 4% de los casos se diagnostican en niños de menos de cinco años. Estos casos de distrofia muscular facioescapulohumeral son denominados infantiles (iFSHD por sus siglas en Inglés) y tienen mayor riesgo de presentar síntomas más severos con mayores complicaciones en su salud.

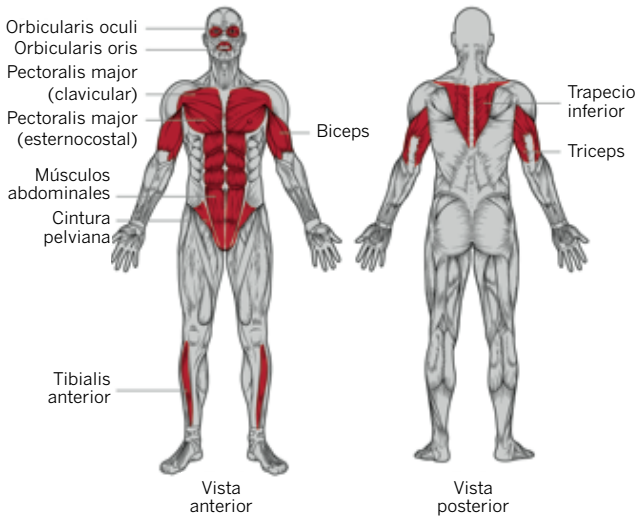
La progresión de la distrofia FSH muestra grandes variaciones, siendo generalmente lenta. La asimetría es un aspecto distintivo de la enfermedad. Los pacientes generalmente notan debilidad en un brazo (o en el omóplato o la pierna) y no en el otro. La explicación de esta asimetría es desconocida.

La debilidad precoz alrededor de los ojos (dificultad en cerrar los párpados) o la boca (dificultad para silbar, sonreír, o hacer pucheros) son distintivos de la enfermedad. El diagnóstico inicial se basa generalmente en la debilidad facial junto a la debilidad en los músculos de los omóplatos—causando un omoplato en forma de “ala.”

Los músculos de las piernas se ven afectados a medida que la enfermedad avanza. Aproximadamente 20% de los pacientes necesitan sillas de ruedas o “scooters.”

La debilidad en los músculos abdominales puede producir protuberancia abdominal, generalmente asimétrica, y lordosis lumbar. Los músculos abdominales inferiores son generalmente más débiles que los superiores, causando un movimiento del ombligo hacia la cabeza cuando se dobla el cuello. Los médicos denominan a este signo como la señal de Beevor, que no se ve en otras enfermedades y es una característica física específica de la distrofia FSH.

LA DISTROFIA FSH



Este diagrama identifica los músculos que se ven típicamente afectados con FSH. Reproducido de Trends in Molecular Medicine, 2015 May; 21(5):295-306, Lek A. et al. Copyright 2015, con permiso de Elsevier.

La distrofia FSH también puede tener las siguientes manifestaciones no musculares: pérdida de la audición de altas frecuencias en ambos oídos, anomalía en los vasos sanguíneos en el fondo de los ojos, arritmias cardíacas sin síntomas clínicos y, menos frecuentemente, insuficiencia respiratoria.

Más de la mitad de las personas que sufren la enfermedad tienen pérdida de la audición de alta frecuencia en ambos oídos; lo cual debe estudiarse en niños y adultos afectados de FSH y con dificultades auditivas.

Aproximadamente la mitad de los casos también manifiestan una alteración en los vasos sanguíneos de la retina, lo cual es observado en el estudio del fondo de ojos y produce dificultades en la visión en menos de 1% de los casos. Dado que estas anomalías no son exclusivas de la distrofia FSH, su presencia en un individuo a riesgo no es suficiente para un diagnóstico de FSH.

La insuficiencia respiratoria puede presentarse sobre todo en pacientes en sillas de rueda o "scooters." Estos pacientes deben tener una consulta con un especialista en afecciones de los pulmones a fin de vigilar la función respiratoria y los niveles de dióxido de carbono en sangre.

SINTOMAS O SEÑALES

Pueden incluir:

- Dificultad o incapacidad para silbar;
- Dificultad o incapacidad para usar un sorbete;
- Ojos abiertos mientras se duerme;
- Dificultad para realizar ejercicios abdominales;
- Omóplatos en forma de "alas";
- Dificultad para levantar uno o ambos brazos por arriba del hombro;
- Debilidad en la dorsiflexión del pie;
- Dificultad para caminar, subir escaleras o levantarse de una silla;
- Caídas frecuentes;
- Debilidad en músculos abdominales inferiores, protuberancia abdominal (señal de Beevor);
- Columna vertebral arqueada en la región lumbar (lordosis);

Individuos con distrofia FSH, sobre todo los casos más avanzados, también pueden presentar:

- Episodios de malestar o sensación de calor en los músculos;
- Dolor agudo con cambios de posición o presión en otros músculos;
- Fatiga crónica;
- Insuficiencia respiratoria;
- Pérdida de audición permanente;
- Alteración de los vasos sanguíneos de la retina (enfermedad de Coats), aunque es poco frecuente.

La lordosis lumbar se debe a la debilidad de los músculos en el abdomen

Muchos pacientes dicen que lo que más quisieran es poder sonreír

La debilidad muscular es típicamente asimétrica



¿Qué causa la Distrofia FSH?

La distrofia FSH tiene un origen genético, el cual resulta de una mezcla compleja de cambios en el ADN de un individuo. Se hereda y no es contagiosa.

La distrofia FSH Tipo 1 (también llamada FSHD1, FSHD1A, o FSHMD1A en Inglés) es la forma genética más común y representa el 95% de los casos.

Se piensa que la distrofia FSH se produce por la expresión génica incorrecta en los músculos de un gen llamado DUX4. Normalmente este gen se expresa solamente durante el desarrollo inicial embrionario y en las células de los adultos que se convierten en espermatozoides. Pero cuando DUX4 se expresa en los músculos, este parece ser tóxico. Otros genes pueden también estar involucrados en el proceso de la enfermedad.

En el ADN humano, el gen DUX4 está ubicado en una unidad genética llamada D4Z4, la cual se presenta repetida en muchas copias (una al lado de la otra) cerca del final del cromosoma 4 (en una región llamada 4q35). En individuos no afectados las copias repetidas de D4Z4 en el cromosoma 4 están "supermetiladas" (tiene muchas moléculas de metilo) y compactadas; lo cual previene la expresión del gen DUX4.

En individuos con distrofia FSH Tipo 1, estas copias repetidas de D4Z4 están reducidas a menos de 10 unidades, en contraste con el número normal de más de 10. El acortamiento de las repeticiones D4Z4 no es suficiente para causar la distrofia FSH. Junto a la región D4Z4 existe otra región que presenta dos variantes (dos alelos) llamados 4qA y 4qB. Solo el alelo 4qA contiene una zona llamada de "poliadenilación" que permite la actividad del gen DUX4 y la producción de su proteína DUX4. Individuos con el alelo 4qB no están afectados de distrofia FSH, aun existiendo un acortamiento de D4Z4. En los individuos con distrofia FSH,

además de observarse el alelo 4qA, la región D4Z4 muestra una disminución de grupos metilos (está hipometilada).

La combinación de estos tres factores (acortamiento de D4Z4, alelo 4qA e hipometilación) es lo que resulta en la expresión completa de los síntomas de la distrofia FSH.

Investigadores han descubierto que individuos que tienen la región D4Z4 sin contracción junto con el alelo 4qA no tienen síntomas o solo son síntomas leves. Sin embargo, estos individuos que no manifiestan síntomas pueden legar la enfermedad a sus hijos. La diferencia entre los que muestran la enfermedad y aquellos que no la manifiestan parece depender del grado de metilación de las unidades D4Z4. Individuos que no manifiestan los síntomas tienen un grado mucho mayor de metilación—aún cuando sea menos de lo normal.

Aproximadamente 5% de los casos de distrofia FSH son de Tipo 2 (también llamada FSHD2, FSHD1B o FSHMD1B, por sus siglas en Inglés). Estos casos no están relacionados a la pérdida de unidades repetidas D4Z4 en el cromosoma 4 y, por lo tanto, son negativos para el estudio genético habitual de la distrofia Tipo 1.

Se estima que 85% de los casos de distrofia FSH Tipo 2 son el resultado de heredar simultáneamente dos variantes genéticas: una mutación de un gen denominado SMCHD1, en el cromosoma 18, y el alelo 4qA en el cromosoma 4, el cual está relacionado a FSHD1. Los individuos con el Tipo 2 también muestran una marcada pérdida de metilación de las unidades D4Z4. En estos individuos FSD2, la región repetida D4Z4 del cromosoma 4q35 contiene entre 11 y 16 unidades, comparable a un bajo número en individuos sin síntomas.

La distrofia muscular FSD Tipo 3 se refiere al 1% de los casos que no tienen los mecanismos de los tipos 1 y 2. Estos casos son actualmente el foco de investigaciones.



DUX4 (violeta) en células musculares. Imagen cortesía de Michael Kyba, PhD.

IN SUMMARY:

D4Z4 Acortado + 4qA + hipometilación del D4Z4 = distrofia FSH Tipo 1
└──────────────────┬──────────────────┘
Cromosoma 4

SMCHD1 mutation + 4qA + hipometilación del D4Z4 = distrofia FSH Tipo 2
└──┬──────────────────┘ └──────────────────┘
Cromosoma 18 Cromosoma 4

La distrofia FSH está relacionada al telómero 4qA y el estado epigenético del despliegue D4Z4

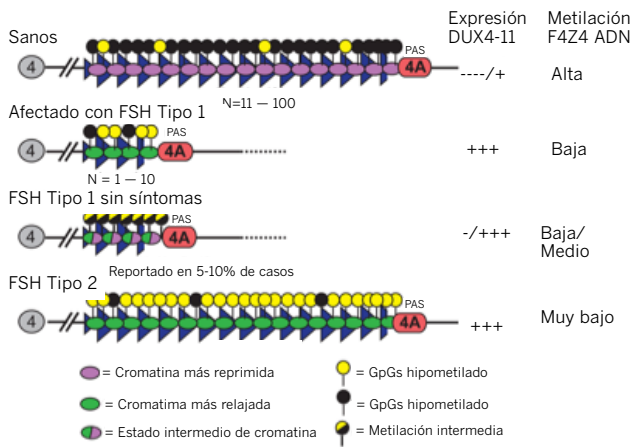
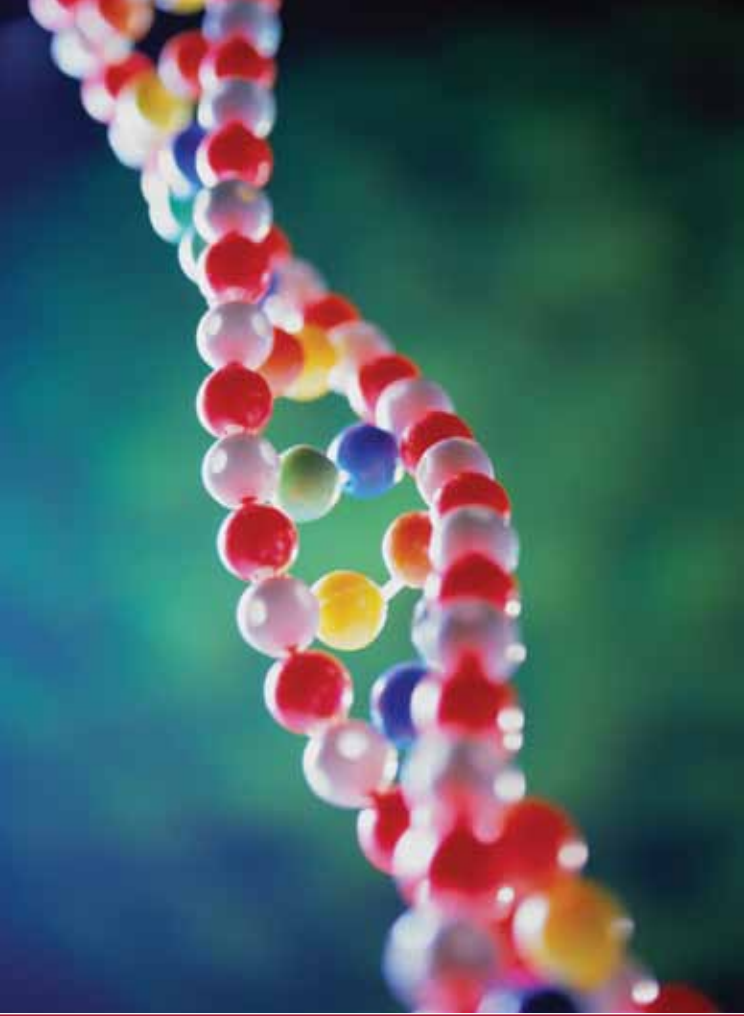


FIGURE. Los individuos sanos o aquellos con distrofia muscular FSH Tipo 1 o Tipo 2, tienen regiones repetidas D4Z4 diferentes en el cromosoma 4. Individuos sanos tienen una extensa región repetida D4Z4, la cual tiene gran metilación. Individuos con FSH Tipo 1 tienen pocas repeticiones D4Z4 que, además, están hipometiladas (puntos amarillos). Individuos con FSH Tipo 1 que no presentan manifestaciones clínicas también tienen pocas repeticiones D4Z4, pero metilación más alta (puntos semi-amarillos). Individuos con FSH Tipo 2 tiene un número de repeticiones D4Z4 similar al de personas sanas, pero sus D4Z4 están muy hipometilados. Figura cortesía de Peter Jones, PhD.

¿Cómo se diagnostica la distrofia FSH?

El primer paso en el diagnóstico es una visita al médico para un examen general. El diagnóstico inicial se basa en el patrón de músculos afectados. El médico hará una serie de preguntas referidas a la historia clínica de la persona y de su familia. El médico también puede solicitar estudios complementarios para saber si los síntomas son el resultado de una distrofia. Esos estudios también pueden descartar otras causas posibles de debilidad en los músculos, ya sea cirugías, exposiciones a tóxicos o medicamentos u otras enfermedades. Estos estudios complementarios pueden incluir los siguientes:

- **Análisis de sangre** para medir los niveles de la enzima creatina kinasa, que aparece en la sangre cuando hay deterioro de los músculos, y de aldolasa sérica, una enzima que ayuda al metabolizar ciertos azúcares para generar energía. Niveles elevados de cualquiera de estas enzimas puede indicar un problema muscular y la necesidad de estudios adicionales. Sin embargo, un nivel normal de creatina kinasa no quiere decir que no haya una distrofia muscular.
- **Evaluaciones neurológicas**, como la electromiografía, para descartar otras enfermedades del sistema nervioso, para identificar patrones de debilidad y lesión muscular, para medir los reflejos y la coordinación, y para detectar contracturas musculares.
- **Biopsia del músculo** que consisten en tomar una muestra de músculo con una aguja de biopsia o durante una intervención quirúrgica. La muestra del tejido muscular se examina bajo el microscopio. En la distrofia FSH la muestra puede reflejar varias anomalías, aunque ninguna es totalmente característica de la enfermedad. El tejido muscular puede incluso parecer normal. Para confirmar el diagnóstico de distrofia FSH, es necesario un estudio o prueba o test genético.
- **Un estudio genético** requiere una pequeña muestra de células del paciente (sangre, saliva, piel, etc.). Esta se envía a un laboratorio donde se extrae y se analiza el ADN. Vea la próxima sección para más detalles.



Las personas que resultan negativas para la distrofia FSH Tipo 1 pueden ser referidos para el estudio genético de FSH Tipo 2. El estudio de ADN de la distrofia FSH Tipo 2 detecta mutaciones en el gen SMCHD1 en el cromosoma 18, así como la presencia del alelo 4qA en el cromosoma 4 y el grado de metilación de la región D4Z4 en el cromosoma 4.

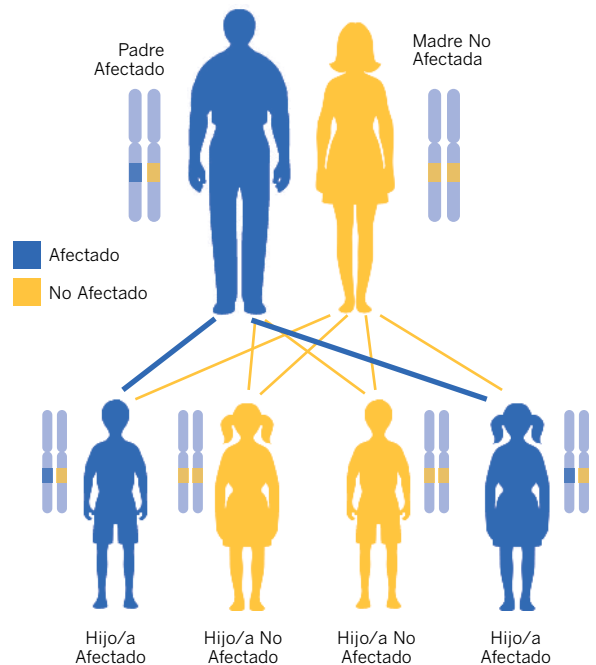
PARA MAS INFORMACION sobre laboratorios que ofrecen la prueba genética, por favor consulte la página web de la FSH Society (www.fshsociety.org/genetic-testing). La FSH Society es independiente de los estudios genéticos y laboratorios que lo ofrecen, y no respalda o endosa ninguno en particular. . Consulte a su médico o asesor genético con respecto al estudio genético.

¿Cómo es el estudio genético para la distrofia FSH?

El estudio genético para la distrofia FSH Tipo 1 está disponible comercialmente. No está disponible aun comercialmente el estudio genético para la FSH Tipo 2. El estudio genético es generalmente muy confiable. Su médico puede requerirle una pequeña muestra de sangre para enviarla a un laboratorio. El laboratorio extraerá el ADN de los glóbulos blancos de la sangre para realizar el análisis genético.

El estudio para la distrofia FSH Tipo 1 detecta la disminución (acortamiento) del número de repeticiones D4Z4, como se describió anteriormente. Aunque algunos factores pueden complicar el estudio, la confirmación de este acortamiento de D4Z4 es confiable el 98% de las veces como diagnóstico de la distrofia FSH Tipo 1.

DOMINANTE AUTOSÓMICO



U.S. National Library of Medicine

Cada persona tiene 23 pares de cromosomas (paquetes de ADN) en cada célula. De cada par, un cromosoma viene del padre y el otro de la madre. En la herencia dominante autosómica, solo se necesita una copia del gen que causa la enfermedad (azul). Si un padre o madre tiene un gen de la enfermedad, cada hijo/a tiene una probabilidad del 50% de heredarla.

¿Cómo se hereda la distrofia FSH?

Aproximadamente dos terceras partes de las personas afectadas de FSH heredan la enfermedad de sus padres. Si un padre o madre tiene la mutación en el gen, ese padre/madre tiene 50% de probabilidad de transmitir la enfermedad a un hijo/a.

Miembros de la familia aparentemente no afectados de FSH también pueden ser portadores de mutación y eventualmente transmitirla. Esto se descubrió en estudios genéticos de miembros de familias con un individuo afectado de distrofia FSH. Aún no se sabe si estos familiares “no afectados” pueden desarrollar síntomas cuando envejecan. El descubrimiento de estos individuos “no afectados,” pero portadores del daño genético, implica que aún si ambos padres parecen no estar afectados, un hijo/a puede heredar la enfermedad. Solamente el estudio genético en ambos padres puede detectar estos casos.

Salvo raras excepciones, una persona con estudio genético negativo para la distrofia FSH Tipo 1 o Tipo 2, no puede pasar la enfermedad a sus hijos/as.

¿Si un miembro de mi familia tiene la distrofia FSH, puedo yo heredar la mutación para la enfermedad?

Sí. Si usted tiene un padre, madre, hermano o hermana u otro familiar de sangre con la mutación para la distrofia FSH, usted tiene riesgo de ser portador genético de la enfermedad. El número de unidades repetidas de D4Z4 es estable a través de generaciones, de modo que es muy probable que un padre/madre pueda pasar el mismo número de repeticiones D4Z4 y el alelo 4qA a un hijo/a.

En muchos casos los individuos con diagnóstico de distrofia FSH no saben si sus padres tienen o no el gen afectado. Aunque un padre/madre puede no tener síntomas, solo un estudio genético puede confirmar si el padre/madre es portador del daño genético. Los abuelos pueden también estar afectados, así como los tíos/as, o primos/as.

Frecuentemente cuando se diagnostica un individuo afectado de distrofia FSH, luego se descubre que la enfermedad está presente en otros miembros de la familia y/o en sus antepasados u otras generaciones. Es importante estar consciente de que puede haber otros miembros de la familia afectados pero que desconocen que tienen la enfermedad o que tienen riesgo de padecerla. Profesionales con conocimientos de la genética y la herencia de la distrofia FSH pueden asesorarlos en relación a este riesgo.

Steven, un paciente de FSH con su hija



¿Debo buscar un diagnóstico aunque no tenga síntomas?

Adultos con riesgo de padecer la enfermedad, aún sin síntomas obvios, pueden consultar con un médico especialista o asesor genético para mayor seguridad.

Los exámenes con médicos expertos en la enfermedad son confiables pues detectan un patrón específico de músculos debilitados. Aun así, el diagnóstico puede estar equivocado a edades tempranas o en casos de pacientes a riesgo pero sin manifestaciones clínicas. Esta incertidumbre puede estar presente en momentos de la vida en que se enfrentan decisiones importantes vocacionales, de carrera o de planificación familiar.

Un estudio genético puede aliviar esta incertidumbre. Por supuesto el estudio genético no puede predecir en un individuo el curso de la enfermedad. Un asesor genético puede ayudarlo a usted y a su familia a entender la información brindada por los estudios genéticos así como sobre las decisiones a tomar.

¿Qué son los casos esporádicos de la distrofia FSH?

Los casos esporádicos son aquellos en los que ninguno de los padres del paciente se ven afectados. Los estudios indican que una tercera parte de los casos de distrofia FSH son esporádicos. El 80% de estos casos se deben a mutaciones nuevas y espontáneas (conocidas como mutaciones de novo). Una vez que una mutación aparece en una persona, cada uno/a de sus hijos/as tiene una probabilidad del 50% de heredar la enfermedad.

Aproximadamente el 20% de los casos esporádicos resultan de un padre/madre, aparentemente no afectado, portadores de lo que se llama "mosaico de la línea germinal." Esto quiere decir que dicho padre o madre solo tienen la mutación en las células germinales (óvulo o espermatozoide) mientras que el resto de las células de su cuerpo son genéticamente normales. Cuando un niño/a hereda una mutación a través de la línea germinal, todas sus células serán portadoras de la mutación. En estos casos, la enfermedad puede manifestarse en el individuo y además se puede transmitir a las siguientes generaciones.

¿Hay una prueba prenatal para la distrofia FSH?

Sí. Existe una prueba prenatal basada en la misma tecnología con la que se hace el estudio genético de la FSH en el ADN. También existe una prueba para el diagnóstico antes de la implantación (PGD, estudio genético de ADN en embriones) para mujeres que escogen la fertilización in vitro.

Las personas interesadas en estudios genéticos prenatales deben consultar con sus médicos o pueden contactar a la FSH Society. La Sociedad puede ofrecer información sobre este tema.



¿Cuánta Gente Tiene Distrofia FSH?

Un estudio publicado en el 2014 en Holanda descubrió una prevalencia de un caso de distrofia FSH por cada 8,000 personas. Si se aplica esta estimación a la población de los Estados Unidos, que es de 320 millones de personas, y a la población mundial, que es de 7 mil millones de personas en el 2015, se puede estimar que existen aproximadamente 40,000 casos estadounidenses y 870,000 casos en el mundo, respectivamente. Esta prevalencia puede ser aún mayor, porque la distrofia muscular FSH frecuentemente no se diagnostica o se diagnostica erróneamente, y algunas estadísticas de salud (notablemente en los EEUU) no monitorean el número de pacientes con esta distrofia.

La distrofia FSH ocurre en todas las razas y en ambos sexos con igual frecuencia.

¿Cuándo aparecen los síntomas?

Aunque el mecanismo fisiológico del desarrollo de la enfermedad está presente desde la concepción, la debilidad muscular generalmente no es evidente hasta la segunda década de la vida. Esta debilidad muscular puede observarse en la mayoría de los pacientes hombres a los 20 años y en mujeres a los 30 años. Sin embargo, los síntomas pueden ser tan leves que en algunas personas no se reconocen hasta edad avanzada. Por otra parte, como se mencionó anteriormente, en algunos niños los síntomas pueden ser muy pronunciados y severos a edad muy temprana. Es común que los síntomas de la distrofia muscular FSH sean confundidos con una afección muscular llamada polimiositis (inflamación de múltiples músculos). En algunas personas el diagnóstico se realiza relativamente rápido, mientras que en otras puede demorar mucho después de la aparición de los síntomas iniciales. Esto





Dos casos de FSH infantil, Vanessa y Alyssa, con su mamá

depende de muchos factores, como por ejemplo el acceso a médicos especialistas u otros servicios de salud con conocimiento de la distrofia muscular FSH.

La Distrofia FSH en Niños/as

En la distrofia muscular FSH infantil, o de manifestación temprana, los síntomas están presentes en la niñez. Aproximadamente un 4% de los casos de distrofia muscular FSH son infantiles. En la distrofia FSH infantil (iFSH) se detecta la debilidad facial a los dos años de edad así como el patrón de debilidad muscular típico de la enfermedad. Algunos de estos niños/as también muestran pérdida auditiva neurosensorial, moderada o profunda, y anomalías en los vasos sanguíneos de la retina que pueden afectar la visión. Si su hijo/a está afectado por la distrofia FSH infantil, es importante evaluar con un médico la audición y la visión.

Los casos infantiles de distrofia FSH frecuentemente representan desafíos clínicos dada la severidad de sus síntomas. Estos pueden afectar aspectos escolares y sociales. La FSH Society ofrece información útil, incluyendo un folleto para las escuelas. También coordina un grupo de Facebook privado para padres/madres de niños/as con iFSH. Para obtener el folleto o más información, por favor comuníquese con la Sociedad.

¿Cómo es el pronóstico en la distrofia FSH?

Predecir el pronóstico de una enfermedad conlleva mucha incertidumbre. Es previsible, sin embargo, que los músculos esqueléticos se debiliten y atrofien en el curso de la vida, resultando frecuentemente en limitaciones para las actividades personales y ocupaciones de la vida diaria. La

distrofia FSH no parece afectar el intelecto. El corazón y los músculos internos (llamados músculos lisos) generalmente tampoco se ven afectados.

El pronóstico en la distrofia FSH es incierto dada la gran variación en la progresión de la debilidad muscular entre los pacientes—incluso en miembros de la misma familia. Algunos individuos tienen escasas dificultades a lo largo de su vida mientras que otros necesitan un bastón, “caminador” o silla de ruedas a medida que caminar se va tornando más difícil. La severidad de la condición en un padre/madre con hijo/a no predice o pronostica la severidad en los hijos/as.

La salud de los músculos es importante para una vida plena. La distrofia muscular FSH conlleva pérdidas que no son fácilmente descritas en términos clínicos—pérdidas del sentido de identidad, autoestima, inserción social e independencia—que frecuentemente se perciben con más significado que aquellos síntomas estrictamente médicos. Estos sentimientos forman parte importante del pronóstico en los pacientes con distrofia muscular FSH.

¿Existen tratamientos y dispositivos de ayuda disponibles para pacientes con distrofia FSH?

No existe todavía una cura para la distrofia muscular FSH. Sin embargo, existen tratamientos y actividades que permiten

PRONOSTICO EN BASE AL DIAGNOSTICO GENETICO

NÚMERO DE UNIDADES D4Z4 REPETIDAS	SEVERIDAD DE SÍNTOMAS
1 - 3	Severos. Una unidad D4Z4 está generalmente asociada a la enfermedad a edad temprana
4 - 6	Moderado
7 - 10	Leve, con pronóstico dependiente del grado de metilación de D4Z4
Unidades normales + FSHD2	El pronóstico depende del grado de metilación de D4Z4



Muchos pacientes con FSH, como Haviva, usan dispositivos para fortalecer la dorsiflexión del pie

aliviar su impacto y que son brindados por profesionales de la salud con conocimiento de la enfermedad.

Los neurólogos son frecuentemente los médicos que atienden las afecciones clínicas de los músculos, dado que los músculos funcionan a través de la actividad del sistema nervioso. Si su médico de cabecera nota debilidad en sus músculos, deberá derivarlo a un neurólogo especializado en enfermedades musculares.

Los fisiatras son médicos que atienden pacientes con enfermedades neuromusculares crónicas. Las consultas periódicas con neurólogos y/o fisiatras son útiles para monitorear el avance de la distrofia muscular FSH y para obtener recomendaciones útiles para otros profesionales y servicios.

Los ortopedistas son profesionales especializados en el sistema esquelético, los músculos, las articulaciones y sus ligamentos, y pueden ofrecer asesoramiento sobre aspectos de movilidad y otros problemas del sistema musculoesquelético.

La fisioterapia, incluyendo ejercicios ligeros, ayuda a preservar la flexibilidad. La natación es particularmente beneficiosa porque facilita los movimientos. El paciente debe mantenerse lo más activo posible, con descansos entre ejercicios y otras actividades.

Ejercicios aeróbicos moderados, combinados con terapia de comportamiento, han demostrado en un ensayo clínico ser

útiles para reducir la fatiga crónica en pacientes con distrofia muscular FSH.

Terapeutas físicos y ocupacionales pueden ayudar con sugerencias de adaptaciones en su hogar o dispositivos diversos para aliviar ciertas limitaciones asociadas a la enfermedad. Por ejemplo, la caída del pie puede eventualmente tratarse con aparatos ortopédicos del pie y el tobillo, o de la rodilla, pie y tobillo.

Los pacientes pueden a veces resistirse a estas adaptaciones del hogar y aparatos, porque los mismos significan “ceder a la enfermedad.” Estos arreglos, sin embargo, ayudan a prevenir el riesgo serio de caídas u otras lesiones que pueden resultar en dificultades permanentes de movilidad. Un bastón puede ayudar a prevenir las caídas y alertar a otros de esta posibilidad. Las adaptaciones y los aparatos ortopédicos ayudan a la movilidad y aumentan la independencia en las actividades de la vida diaria.

Muchos pacientes sienten dolor, aunque no todos. Aunque no todos. No hay tratamientos específicos para el dolor y es generalmente tratado con analgésicos comunes. Los ejercicios de estiramiento por la mañana pueden aliviar el dolor de los músculos contracturados. Frecuentemente se recetan medicamentos contra el dolor o fisioterapia, con resultados moderados. Algunos pacientes se han beneficiado sustancialmente con acupuntura. Relajamiento y manejo del stress también se han reportado como útiles para ayudar con el dolor crónico.

Nutricionistas pueden ayudar a mantener una dieta saludable y evitar el aumento innecesario de peso, algo que puede añadir stress a los músculos debilitados.



Paciente con dispositivo que ayuda la debilidad en los músculos del cuello



Este paciente ha tenido cirugía para fijar la escápula en su lado derecho, para recuperar la posibilidad de levantar el brazo. En su lado izquierdo se observa la escápula en forma de "ala". El paciente no puede levantar su brazo por arriba del hombro. Foto cortesía de Leigh Ann Curtis, MD.

Fonoaudiólogos, terapeutas de audición y del habla, pueden ayudar con las limitaciones que resulten de la pérdida de audición o de la debilidad de los músculos faciales.

Existe una alternativa quirúrgica para fijar la escápula (omóplato) a la costillas y así mejorar el movimiento del brazo y/o reducir el dolor. También se están desarrollando técnicas quirúrgicas para controlar la caída del pie o la debilidad de los músculos faciales. Solo ciertos pacientes mejoran con estas cirugías. Personas que estén considerando la posibilidad de cirugías deben consultar con sus neurólogos, fisiatras, cirujanos ortopédicos (para cirugías en los omóplatos o el pie), o cirujanos plásticos (para cirugía facial). Solo seleccione cirujanos con experiencia en la cirugía y conocimientos profundos sobre la distrofia muscular FSH, así como las exigencias pos-operativas y los métodos de rehabilitación. También es esencial hablar con otras personas que ya hayan experimentado con estas cirugías.

La FSH Society facilita referencias sobre médicos y otros profesionales, así como sobre personas que están dispuestas a compartir sus experiencias.

PARA MAS INFORMACION y para obtener nuestro folleto sobre fisioterapia y ejercicios, visite la sección de "Comprendiendo Recursos Sobre la distrofia FSH" (Understanding FSHD/Resources) en nuestra página web.

¿Puede existir insuficiencia pulmonar en la distrofia FSH?

¡Sí, pueden existir dificultades respiratorias. Pacientes con distrofia FSH moderada o severa deben evaluar periódicamente su salud pulmonar. El monitoreo periódico

de la función respiratoria es aconsejable, ya que un paciente puede tener insuficiencia por un tiempo largo sin presentar síntomas.

Es importante saber que los mecanismos de adaptación del sistema respiratorio pueden permitir su funcionamiento aun con altos niveles de dióxido de carbono en la sangre—niveles con los cuales los médicos no esperarían una función normal. Esto se llama hipercapnia y es peligroso a largo plazo.

Considere la posibilidad de pruebas respiratorias con su médico frente a cualquiera de las siguientes situaciones:

- No sentirse descansado incluso después de una noche de buen dormir
- Dolores de cabeza en la mañana
- Ronquidos altos o con un patrón distinto al usual
- Respiración difícil o interrumpida cuando está acostado
- Fatiga y sueño durante el día

Las pruebas respiratorias deben incluir el estudio de la capacidad vital forzada así como pruebas de oximetría. Estas son pruebas fáciles de realizar y no requieren hospitalización. Muchos médicos, incluso neurólogos experimentados, no relacionan la distrofia FSH con problemas respiratorios. Por este motivo, es posible que su médico no considere necesario solicitar estas pruebas respiratorias. Insista en las mismas si siente los síntomas descritos arriba.

La insuficiencia respiratoria se puede manejar inicialmente con técnicas no invasivas nocturnas, como la presión positiva de dos niveles (BiPAP, su sigla en inglés). BiPAP nocturno, o dispositivos similares, pueden aumentar la oxigenación nocturna y mejorar sustancialmente el sueño y el nivel consecuente de energía.

En casos más avanzados, o agudos, los pacientes pueden necesitar el uso de ventilación con control de presión y volumen para ventilación, invasiva o no-invasiva.

Usted debe corroborar periódicamente que el sistema de pruebas de ventilación esté correctamente calibrado. Su médico debe consultar con un terapeuta pulmonar que debe mantenerse vinculado al monitoreo de su condición respiratoria.

Para enfrentar algún traumatismo, cirugía o anestesia, toda persona con distrofia muscular FSH e insuficiencia respiratoria no debe deprimir su actividad respiratoria, salvo en situaciones de tratamiento paliativo.

Si es necesario el uso de narcóticos u opioides para el dolor, es sumamente importante notificar a quienes lo atiendan en una emergencia que usted puede tener complicaciones respiratorias, o que usted está a riesgo de tenerlos por su distrofia muscular FSH. Lleve una tarjeta de alerta consigo todo el tiempo.

Suplementos de oxígeno puede resultar dañinos y llevar a un aumento del dióxido de carbono con fallo respiratorio. No se debe administrar oxígeno a menos que también se esté utilizando soporte de presión positiva de dos niveles en la vía aérea (BIPAP). Su médico y su especialista en cuidado pulmonar pueden monitorear los niveles de dióxido de carbono en el consultorio o en el laboratorio del hospital.

Junto con la atención respiratoria, es también importante saber cuáles estudios cardíacos revelan si existen arritmias y/o bloqueos de rama derecha que pueden ocurrir sin síntomas cardíacos y con ecocardiografía normal. Individuos con riesgo de insuficiencia respiratoria o fallo respiratorio deben hablar con su médico sobre la necesidad de monitorear síntomas eventuales de hipertensión e insuficiencia cardíaca congestiva.

¡Sea parte de la solución!

Frecuentemente sabemos de personas que se ofrecerían como voluntarios si existiera un tratamiento para la distrofia muscular FSH. Pero ese día no llegará si los pacientes no participan en investigaciones.

De igual importancia son los familiares, estén afectados o no. El estudio comparativo de un padre/madre o hermano/a con síntomas leves respecto de una persona con síntomas más severos puede dar pistas para futuros tratamientos. Es algo irónico que los que están solo levemente afectados son los más renuentes a ser voluntarios en estas investigaciones, aun cuando ellos pueden brindar la llave para un futuro tratamiento.

Si usted participa como voluntario en investigaciones científicas clínicas, nos ayuda a acercarnos a un descubrimiento.

Para más información y/o para apoyar el trabajo de la FSH Society, visite www.fshsociety.org.

O contacte usted a:

FSH Society

450 Bedford Street

Lexington, MA 02420

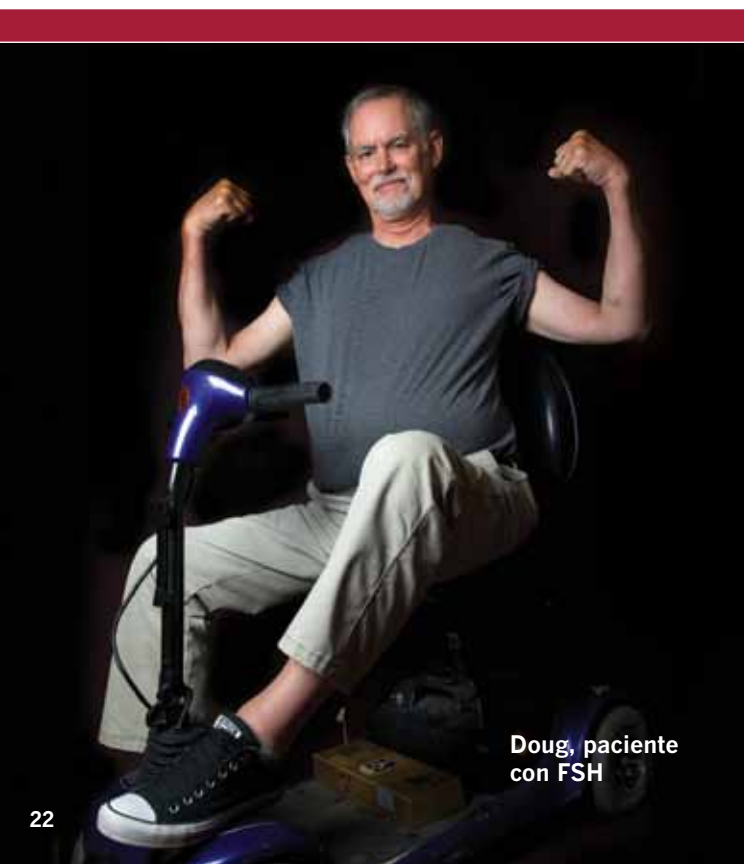
Teléfono: (781) 301-6060

www.fshsociety.org



La FSH Society es una organización independiente sin fines de lucro 501(c)(3) y exenta de impuestos. Ha obtenido su séptimo premio consecutivo de 4-Estrellas de Charity Navigator como "Una de las Instituciones Caritativas Dignas de Seguir" por su comportamiento excepcional.

Copyright FSH Society 2015. Damos gracias a Howard Chabner, George Padberg, MD, and Jeffrey Statland, MD por revisar este folleto



Doug, paciente con FSH

FSH Society, Inc.

450 Bedford Street

Lexington, MA 02420

(781) 301-6060

(781) 862-1116 (fax)

www.fshsociety.org

info@fshsociety.org



FSH
SOCIETY

FACIOSCAPULOHUMERAL
MUSCULAR DYSTROPHY