

DFEH

Enfermedad FacioEscpuloHumeral

fa-cio-escap-u-lo-hum-er-al (fa-she-o-e-skap-y -lo-hum- -ral) adj.

relacionado con los msculos de la cara, escpula y brazos. En distrofia muscular afeccin de estos msculos (~distrofias musculares)

La Distrofia Facioescapulohumeral (conocida como la enfermedad Landouzy-Dejrine) es una enfermedad hereditaria que afecta a los msculos, comnmente llamada DFEH o por sus sigla en ingles FSH o FSHD). Sus efectos ms significativos son el progresivo debilitamiento y prdida de la masa muscular. El impacto de esta distrofia afecta tanto al individuo que la padece como a la familia y a la sociedad. Conocer los detalles que rodean este tipo de enfermedades, as como disponer de algunos conocimientos bsicos de enfermedades hereditarias de transmisin gentica facilitan sumamente entender la DFEH.

La Sociedad FSH (FSH SOCIETY) espera que este folleto ayude a un mejor conocimiento de la DFEH y con ello ayudar a esas personas que viven con, y se preocupan de, esta rara enfermedad.

Una publicacin de la Sociedad FSH, Inc., Una 501 (c) (3) corporacin no-lucrativa
FSH Society, Inc., Lexington, MA 02420 USA

Qu es la DFEH?

La DFEH est englobada dentro de las denominadas distrofias musculares y se define por un grupo de sntomas que la hacen caracterstica. Estos sntomas principalmente son la debilidad progresiva y la prdida de masa muscular. La localizacin usual de estas debilidades da origen al nombre: cara (facio) hombros (escpulo) y brazos (humeral). La debilidad temprana de los msculos de los ojos (al abrir y cerrar) y la boca (sonrer, fruncir, silbar), en combinacin con la debilidad de los msculos que estabilizan la escpula (hombros) frecuentemente son las bases para que el mdico diagnostique esta enfermedad. Hay otros msculos esqueltricos que invariablemente se debilitan. La afectacin de los msculos de pies, cadera y abdomen es comn. Aunque el progreso de la DFEH es bastante variable, normalmente suele ser lento. La mayora de las personas afectadas por esta enfermedad realizan un balanceo al caminar producto de la asimetra en la debilidad muscular.

Ms de la mitad de los casos de DFEH presentan otros sntomas, como la prdida de audicin y alteraciones de los vasos sanguneos en la parte posterior de los ojos. La anomalidad vascular de los ojos conlleva problemas visuales en solo un 1% de los casos. Puesto que estas alteraciones no son exclusivas de la DFEH, hay que ser muy precavido en su diagnstico y no basarse nicamente en la presencia de estas insuficiencias.

Qu causa la DFEH?

Yendo de lo grande (msculo) a lo pequeo (ADN), se puede entender, en parte, la causa y el origen de la DFEH. El cido desoxirribonucleico, para abreviar ADN, es una molcula larga que se encuentra en las clulas de nuestro cuerpo. El ADN asociado con algunas protenas constituye lo que conocemos como cromosomas. Contiene las instrucciones genticas de nuestros rasgos hereditarios. Segmentos discontinuos de ADN, llamados genes, son los que determinan nuestros rasgos especficos. Aproximadamente tenemos alrededor de 100.000 genes que nos hacen nicos.

Un cambio repentino en el ADN, es decir una mutacin, puede ser causa de la DFEH. El gen de la DFEH es desconocido, pero su localizacin aproximada se encuentra en el extremo del ADN, en la prolongacin del cromosoma 4. La localizacin gentica de esta regin del ADN es 4q35. Casi todos los casos de DFEH estn asociados con la supresin de ADN en esta regin. Los cientficos estn investigando la relacin molecular entre la supresin de esta regin y la DFEH. No est confirmado si el ADN suprimido contiene un gen activo o cambia la regulacin o actividad de un gen prximo a la DFEH (efecto de la posicin).

Aproximadamente un 2% de los casos no estn relacionados con el cromosoma 4. La relacin con algn otro cromosoma o caracterstica gentica se continua investigando.

Cmo se hereda la DFEH?

La mayora de los individuos con DFEH heredaron esta de unos de los padres con la enfermedad. Mediante herencia gentica se transmite el ADN, encargado de transmitir los rasgos del padre y la madre al nio, el vehculo que posibilita esta transmisin son los cromosomas. Cada cromosoma contiene un largo filamento que sobresale en el ADN. La clulas humanas usualmente contienen 46 cromosomas. 44 de los cromosomas, tambin conocidos como autosomas, son pares homlogos y estn numerados del 1 al 22. El par restante son los cromosomas no homlogos X y Y y son los que determinan el sexo. El nio hereda de cada padre un miembro de cada pareja de los 46 cromosomas. La madre transmite el X y el padre cualquiera de los cromosomas X o Y.

La DFEH es el resultado de la mutacin del ADN en uno de los miembros de la pareja del cromosoma 4. Cuando una persona hereda el cromosoma 4 con la mutacin de la DFEH hay una gran probabilidad de que la debilidad de los msculos se desarrolle. Esta enfermedad se considera dominante, ya que incluso se produce en el caso de que uno de los miembros de la pareja del cromosoma 4 sea normal. Por eso la DFEH es considerada como una enfermedad hereditaria autosmica y dominante. La probabilidad de transmitir la enfermedad es de un 50%, ya que cada padre transmite nicamente uno de los dos cromosomas.

Cules son los casos espor dico de DFEH?

Algunos casos de la DFEH son espor dicos, stos son producto de cada nueva mutacin. Estudios indican que del 10% al 33% de los casos son espor dicos. Aproximadamente un 20% de los casos espor dicos han sido heredados por uno de los padres que no est aparentemente afectado, pero que est en la lnea de germen mosaico. Aunque el padre parezca no estar afectado sus descendientes estn en riesgo. En los casos espor dicos restantes, cada nueva mutacin resulta de la supresin del cromosoma 4, que es el causante de la DFEH. Cuando se suprime el fragmento 4q35 que aparece en los casos espor dicos, es transmitido de manera autosomtica dominante a las generaciones subsiguientes. La posibilidad de transmitir la enfermedad a los descendientes es del 50%.

Cuntas personas tienen DFEH?

Es difcil calcular la incidencia exacta de la DFEH. No todos los casos han sido recogidos, pero se estima una incidencia de una persona afectada por cada 20.000. La DFEH se produce en cualquier grupo racial y ocurre con la misma frecuencia en ambos sexos.

Cundo aparecen los sntomas?

La alteracin cromosmica de la DFEH est presente desde el nacimiento, pero generalmente la debilidad se hace notable durante la segunda dcada, que es normalmente cuando el mdico reconoce y diagnostica esta enfermedad. Aunque es importante recordar que el comienzo de la DFEH es variable. En ocasiones esta debilidad de los msculos es leve durante toda la edad adulta. Aproximadamente en un 5% se desarrollan los sntomas de esta enfermedad en la infancia. En la etapa infantil de la DFEH se desarrolla debilidad en los msculos faciales durante los dos primeros aos de vida y en algunos nios prdida de audicin y anomalidades de la retina.

La presencia temprana de los sntomas que derivan en casos de DFEH infantil pueden presentar problemas especiales de acuerdo con la severidad de los sntomas y dificultades en el aprendizaje. La sociedad FSH proporciona informacin til que incluye el contacto con una red de familias con la misma preocupacin o problema.

Cul es el pronstico de la DFEH?

Es posible predecir la evolucin de la enfermedad a grandes rasgos, pero hay ciertas inseguridades con respecto al pronstico de desarrollo de la misma. Se sabe que la DFEH afecta a algunos msculos, que se debilitan y que ello conlleva una serie de limitaciones en las actividades ocupacionales y personales, que no disminuye la inteligencia y que el corazn y los msculos internos aparentemente no estn afectados.

Las incertidumbres que se producen con respecto a esta enfermedad van relacionadas con la rapidez y extensin de la prdida de la musculatura, as como se desarrollar en los diferentes miembros de la familia. Es posible padecer nicamente ciertas dificultades a lo largo de la vida o por el contrario, ser necesaria la utilizacin de una silla de ruedas cuando el caminar se vuelve difcil o imposible. El grado de severidad de la DFEH en los padres no puede servir de precedente para saber como se va a desarrollar en sus hijos.

La movilidad es una parte muy importante en la vida, en su desarrollo y expresin, por ello es muy difcil definir en trminos mdicos lo que suponen las prdidas producidas por la DFEH. La interaccin con amigos y familia puede verse limitada tambin a raz de esta enfermedad. Todo ello provoca que, en ocasiones, la incertidumbre se vea aumentada.

Si un miembro de mi familia padece la DFEH, puedo yo tener las mutaciones de la DFEH?

S. Si uno de los progenitores, hermanos u otro pariente consanguneo tiene la mutacin de la DFEH puede haber un riesgo de llevar esa mutacin. Los profesionales con el conocimiento de la gentica y la herencia de la DFEH pueden aconsejar con respecto a ese riesgo. La sociedad de FSH puede proporcionar respuestas e informacin sobre esta cuestin.

Puede un mdico diagnosticar la DFEH?

S. Incluso un adulto en riesgo, sin sntomas obvios, debera someterse a un diagnostico clnico para asegurarse. El examen medico debe ser realizado por un facultativo que est familiarizado con la enfermedad, y es absolutamente fiable cuando los sntomas presentes siguen el modelo y localizacin usuales en el debilitamiento muscular. Alrededor de los 20 aos el debilitamiento muscular puede darse en aproximadamente el 95% de los individuos afectados. El mdico realizar a menudo un examen fsico en relacin a los antecedentes familiares de la DFEH, donde se medirn los niveles especficos de la enzima en la sangre, realizando una electromiografa (EMG) y/o una biopsia del msculo. La EMG registra la actividad elctrica anormal del funcionamiento de un msculo esqueltico. Una biopsia consiste en extraer un pedazo pequeo del tejido del msculo, analizndolo para detectar las anomalidades visibles. Un examen completo detectar la enfermedad en aproximadamente el 95% de individuos afectados mayores de 20 aos. Sin embargo, el diagnstico puede ser ernneo en edades ms jvenes y con algunos adultos en riesgo cuando sus casos son leves o asintomticos. Esta incertidumbre puede ocurrir durante los aos en que hay opciones importantes sobre la planificacin de la vida: vocacional, marital, etc. Esto ha creado una necesidad en la poblacin con DFEH de una prueba del ADN sobre esta enfermedad.

Existe una prueba de ADN para detectar la DFEH?

S, actualmente hay una prueba de ADN para detectar la DFEH. Es muy fiable para aquellos casos donde existe una incertidumbre sobre su diagnstico. La prueba detecta la supresin de la regin 4q35 del ADN. Aunque hay algunos factores que pueden complicar la prueba, la fiabilidad en la confirmacin de la falta del 4q35, hace efectiva esta prueba en un 98% para el diagnstico de la DFEH. La prueba nicamente requiere la extraccin de una pequea cantidad de sangre que el mdico enviar al laboratorio, donde se extraer el ADN necesario de las clulas presentes en la sangre para examinarlo. La sociedad de FSH puede proporcionar informacin con respecto a esta prueba y los laboratorios donde se realizan actualmente. Sin embargo, no recomienda ninguna prueba o laboratorio, ya que cada individuo debe consultar a su mdico y a los laboratorios sobre la prueba de diagnstico del ADN.

Actualmente, no hay ninguna prueba del ADN para esos pocos casos donde no hay conexin entre la DFEH y el cromosoma 4.

Hay algn examen prenatal para diagnosticar la DFEH?

Si, los exmenes prenatales son posibles usando la misma tecnologa de la prueba descrita en el apartado anterior. Los individuos interesados en el examen prenatal para detectar la DFEH deberan consultar con su mdico o con la Sociedad FSH. Esta sociedad puede proporcionarles informacin relacionada con este tema.

Existe algn tratamiento o ayuda para la DFEH?

No hay tratamiento o cura para la DFEH. Pero hay determinadas cosas que pueden aliviar los efectos. Como el msculo hace su trabajo a travs de la estimulacin de los nervios, los neurlogos, que estudian los msculos, son normalmente los mdicos principales en las clnicas de enfermedades musculares. Los Fisioterapeutas son los profesionales que trabajan con condiciones neuromusculares crnicas. Las visitas peridicas al neurlogo o al fisioterapeuta son tiles para vigilar la evolucin de la DFEH y realizar derivaciones a otros profesionales o servicios. El ortopedista, profesional que estudia el sistema esqueltrico en asociacin con los msculos y ligamentos puede aconsejar sobre las dificultades de movilidad y otros problemas funcionales del msculo y sistema esqueltrico.

La terapia fsica, incluyendo ejercicios leves, ayuda a mantener la flexibilidad. Nadar favorece en este sentido porque los movimientos son ms leves. Es importante mantenerse lo ms activo posible, realizando periodos de descanso durante cada ejercicio si es necesario. La terapia profesional puede ayudar con sugerencias sobre las ayudas fsicas y adaptaciones que puedan prevenir algunas limitaciones de la enfermedad a pacientes con DFEH. Los dietistas pueden ayudar a mantener una dieta sana y evitar el sobrepeso innecesario y as reducir la tensin en los msculos ya debilitados. Adems el logopeda puede ayudar con las limitaciones relacionadas con la prdida de la audicin y la debilidad en los msculos faciales para mejorar la comunicacin.

A veces el cirujano puede unir la escapula (hombre- paletilla) a la parte de atrs para mejorar el movimiento de los brazos. Cualquier persona que est considerando esta ciruga deber consultar con su neurlogo, fisioterapeuta y cirujano ortopdico. La experiencia de las personas que se han sometido a esta ciruga es muy importante. La sociedad fsh proporciona referencias sobre mdicos y otros profesionales.

El dolor es parte de la enfermedad en muchos pacientes. No hay ningn tratamiento especfico disponible. Se prescriben a menudo, con resultados moderados, medicacin para el dolor y terapia leve.

Que es la Sociedad FSH?

La Sociedad FSH es una corporacin de los EEUU, sin nimo de lucro exenta de impuestos. Creada en 1991 por Daniel P. Prez, la sociedad se dirige exclusivamente a los problemas y necesidades especficos derivados de la distrofia FEH.

Promueve la investigacin dirigida hacia la prevencin, causa y tratamiento de la DFEH. Tambin facilita la interrelacin de aquellas personas afectadas por la DFEH, donde pueden comentar e intercambiar informacin sobre las preocupaciones de la vida cotidiana con esta enfermedad. La sociedad publica un peridico con informacin sobre los adelantos en la investigacin, la accin poltica que se efecta con respecto a la DFEH, presenta personas afectadas por esta enfermedad que desarrollan una vida exitosa. este peridico es uno de los beneficios por ser miembro de esta Sociedad.

La Sociedad ofrece asistencia a mdicos y otros profesionales interesados en la DFEH. Cualquier persona con dudas sobre la DFEH puede acudir a su mdico, la Sociedad FSH o a la Asociacin de DM.

La Sociedad FSH depende de sus contribuciones para continuar con su trabajo, consolidando las investigaciones, la informacin a mdicos y al pblico en general sobre la DFEH.

Si usted considera esta informacin beneficiosa, por favor envenos una donacin o contribucin a la Sociedad FSH, Inc. 3 Westwood Road, Lexington, Massachusetts 02420 USA. Todas las contribuciones, cuota de afiliacin y donaciones sern reconocidas como objeto de impuestos.

Para ms informacin sobre la DFEH o como unirse a la Sociedad FSH, pngase en contacto con:

FSH Society, Inc.
Daniel Paul Perez
3 Westwood Rd.
Lexington, MA 02420
(781) 860-0501
(781) 860-0599 fax
e-mail: daniel.perez@fshsociety.org
Internet: <http://www.fshsociety.org>

FSH Society, Inc.
Stephen J. Jacobsen
1507 Traske Rd.
Encinitas, CA 92024
(760) 632-5411 Phone/Fax:
e-mail: stephen.jacobsen@fshsociety.org

Octubre 2001