

DEBILIDAD ÓSEA Y PSEUDOARTROSIS COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN CLÍNICA DE DISTROFIA FASCIOESCAPULOHUMERAL

Requena Ruiz, F.M. Quirante Garcia, S. Navarrete Jimenez, J.D.
Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España

INTRODUCCIÓN

La distrofia fascioescapulohumeral (DFEH) es la tercera enfermedad neuromuscular más frecuente en la población, con una herencia autosómica dominante se manifiesta con debilidad progresiva en la musculatura facial, escapular y de miembros superiores con fenotipos variables. Se ha observado en estos pacientes una importante disminución de la densidad mineral ósea que condiciona un estado precoz de osteopenia y osteoporosis con riesgo aumentado de fractura y posteriores tasas aumentadas de pseudoartrosis en individuos portadores de dicha enfermedad.

MATERIAL Y MÉTODOS

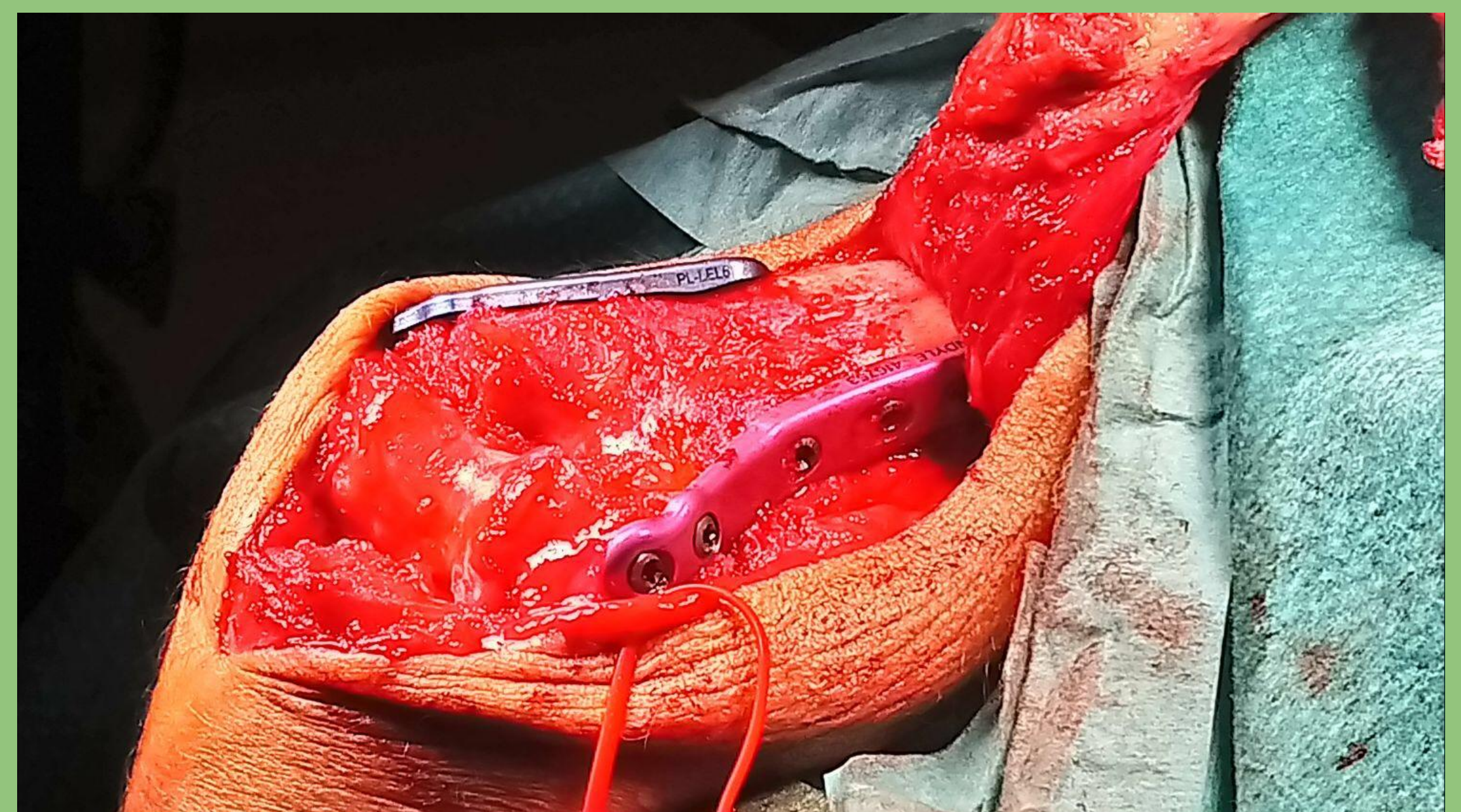
Mujer de 41 años derivada a consulta desde urgencias por dolor en codo izquierdo tras traumatismo directo con impotencia funcional no evidenciándose signos de fractura en radiografía. Tras 4 meses la paciente continúa con impotencia funcional a la flexoextensión y dolor por lo que se repite radiografía apreciándose fractura supracondílea con imagen sugerente de pseudoartrosis. Se solicita TAC para valoración que confirma la sospecha. Tras 8 meses, limitación de la extensión de -30° sin clínica dolorosa por lo que se decide observación. Tras un año la paciente refiere dolor al coger pesos e importante impotencia funcional para sus actividades diarias por lo que finalmente se decide intervención. Previamente se realiza estudio electromiográfico y despistaje de posibleiringomielia cuya manifestación inicial hubiera sido dicha presentación clínica.

RESULTADOS

Se realiza RMN que descarta siringomielia y el EMG objetiva miopatía crónica moderada de distribución predominante en ambas cinturas escapulares de probable carácter familiar dado que el padre de la paciente y dos de sus hermanas son portadores de escápula alada. Se interviene fractura supracondílea realizándose reducción abierta y osteosíntesis con placas medial y lateral tras aporte de autoinjerto de cresta iliaca + aloinjerto de banco.

OBJETIVOS

Despistaje de enfermedades sistémicas de base ante fracturas de baja energía en paciente joven por baja densidad mineral ósea.



CONCLUSIÓN

Fracturas tras traumatismos de baja energía y condiciones de pseudoartrosis en lugares no habituales y en pacientes jóvenes pueden suponer la primera manifestación clínica de enfermedades neuromusculares no diagnosticadas que hemos de tener en mente a la hora de abordar el tratamiento de dichos pacientes.