

# CORRECCIÓN DE LA DEFORMIDAD DEL RAQUIS EN UNA ADOLESCENTE CON DISTROFIA FACIO-ESCAPULO-HUMERAL



## Facioscapulohumeral dystrophy

ORPHA:269

Classification level: Disorder

Synonym(s):

FSHD

Facioscapulohumeral muscular dystrophy

Landouzy-Dejerine myopathy

Prevalence: 1-9 / 100 000

Inheritance: Autosomal dominant

Age of onset: Infancy, Childhood, Adolescent, Adult

## OBJETIVOS

Presentar el caso de una adolescente con **gran deformidad del raquis** secundaria a una **distrofia facio-escapulo-humeral (FSHD)** con importante repercusión funcional y de calidad de vida, el estudio preoperatorio y la **cirugía realizada**, así como los **resultados a medio plazo**.

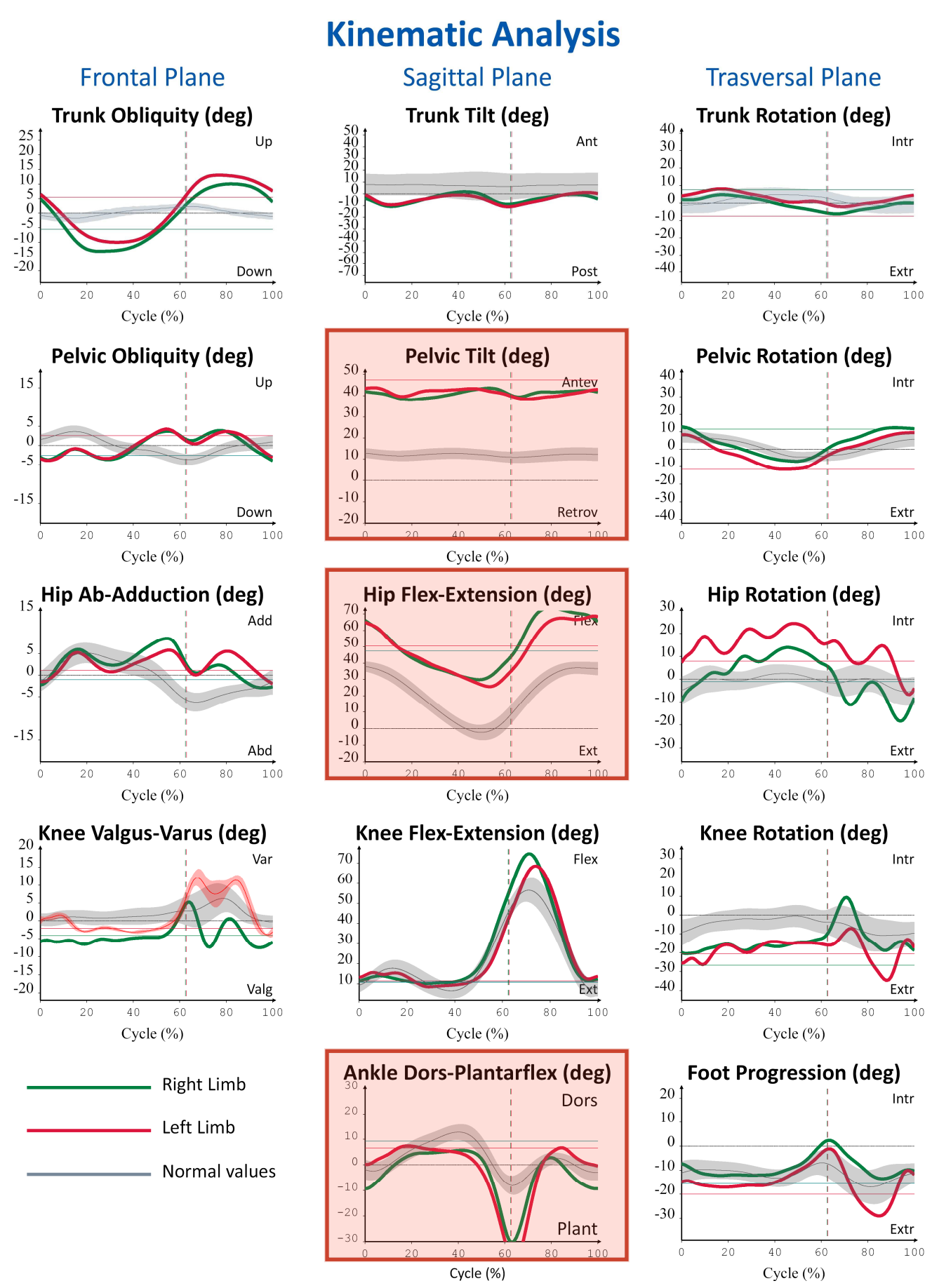
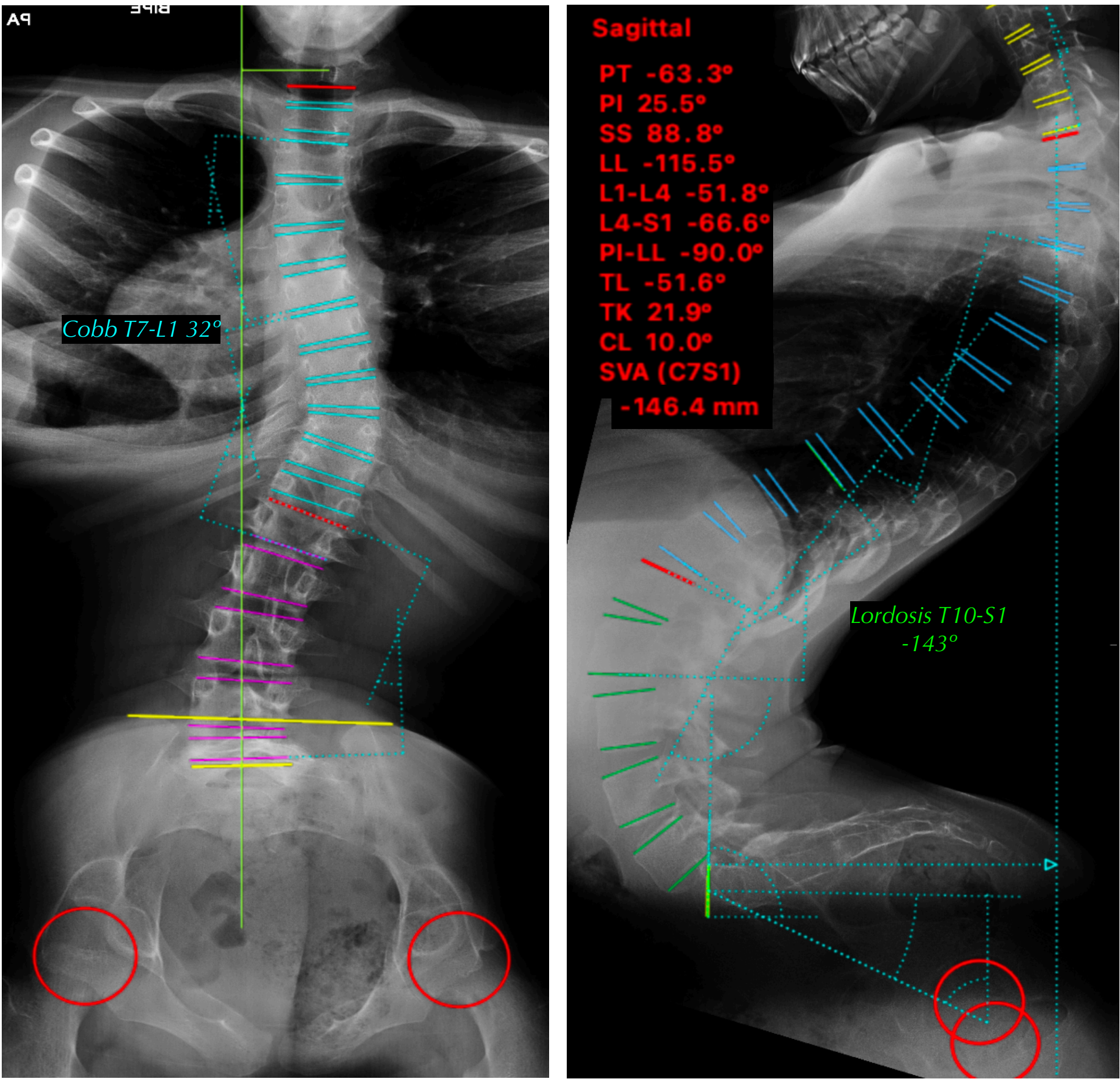


## MATERIAL Y MÉTODOS

Paciente de **16 años** con diagnóstico de **FSHD**, confirmado mediante estudio genético (deleción de alelo del cromosoma 4), que presenta **escoliosis toracolumbar (TL) derecha e hiperlordosis lumbar grave**, parcialmente flexible en sedestación y supino (**Ver figuras inferiores**), con **incapacidad progresiva para la deambulaci3n** y dificultad para la sedestaci3n por compromiso respiratorio y dolor.

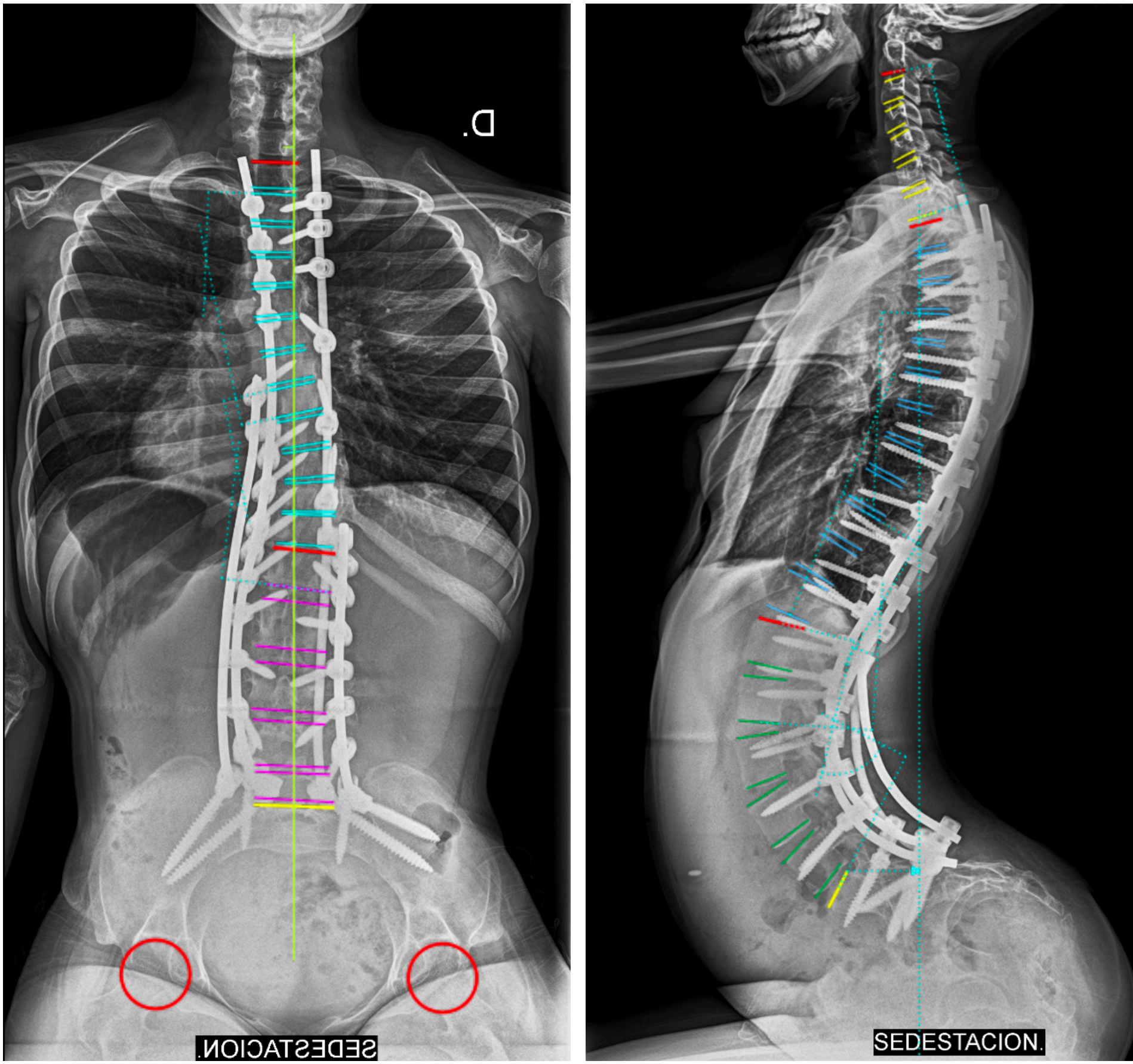
En las telerradiografías destaca en el plano coronal una curva derecha de 32° y en el plano sagital una **curva lord3tica T10-S1 -143°**, tr3nsito TL -51.6°, lordosis lumbar -115°, incidencia p3lvica (PI) 25.5°, pendiente sacra 88.8°, inclinaci3n p3lvica 63.3°, “mismatch” PI-LL -90° y **desequilibrio sagital -146 mm** (**Ver figuras inferiores**).

Se realiza un an3lisis instrumental del movimiento en el que se objetiva una importante **anteversi3n p3lvica** asociada a un **flexo de caderas** y leve equinismo (**Ver figuras inferiores**).



## RESULTADOS

Valorando las distintas opciones terap3uticas y pruebas complementarias, en el momento en que la paciente experiment3 una **p3rdida de la capacidad de deambulaci3n** y presentaba **problemas para la sedestaci3n**, se decidi3 intervenir quir3rgicamente. Se realiz3 una **artrodesis vertebral posterior instrumentada T2-ilíacos** mediante tornillos pediculares y **cuatro anclajes ilíacos**, con sistema de cuatro barras a nivel lumbop3lvico, consiguiendo una correcci3n significativa de la hiperlordosis lumbar, el “mismatch” PI-LL y el equilibrio sagital (**Ver figuras de la derecha**), **mejorando su capacidad para la sedestaci3n y calidad de vida**.



## CONCLUSIONES

Estudio	Edad /Sexo	Clínica	Gen	Deambulaci3n	Sedestaci3n	Lordosis	Tratamiento quir3rgico
Lee 2009	11/F	Debilidad facial, hombros y MMII, disfagia, blefaroptosis, oftalmoplegia, escoliosis, hiperLL	No	Si, con dificultad	Si	L1-S1 -90°	No
Kottlors 2010	65/M	Camptocornia, cifosis tor3cica, Fx L4 y L5	D4Z4 Cr. 4q35	Si	Si	NR	NR
Tan 2017	15/F	Pectus, debilidad facial, hombros y MMII, escoliosis, hiperLL	NR	No deambulante	Si, con dificultad	T9-S1 -116°	Artrodesis T4-ilíacos
Papadopoulos 2019	34/M	Esc3pula alada, debilidad facial, MMII, distal, contracturas codos,	D4Z4 Cr. 4q35	Si, con dificultad	Si	↑	NR
Eren 2020	66/F	Debilidad facial, MMSS y MMII, dificultad respiratoria	NR	No deambulante	Si, con dificultad	↑	Artrodesis T2-S1
Mehta 2020	59/F	Esc3pulas aladas, debilidad hombros, hiperLL, radiculopatía	Deleción Cr. 4	Deambulante con andador	Si	↑	Retirada de instrumentaci3n posterior
Caso actual	16/F	Debilidad facial, hombros y MMII, esc3pulas aladas, escoliosis, hiperLL	D4Z4 Cr. 4q35	No, p3rdida progresiva	Si, con dificultad	T10-S1 -143°	Artrodesis T2-ilíacos

Tras una revisi3n de la bibliografía, 3ste es el **único caso de FSHD en paciente pedi3trico que emplea el an3lisis de la marcha para determinar el momento 3ptimo de la cirugía** (**Ver tabla izquierda**).

La cirugía de fusi3n del raquis en pacientes deambulantes con FSHD con gran deformidad es controvertida, sin embargo, **una vez que son dependientes de silla de ruedas**, la cirugía mejora su funci3n, previene la progresi3n y restaura el equilibrio sagital, **mejorando así su calidad de vida**.