

ΤΟ ΣΗΜΕΙΟ ΤΟΥ ΛΟΦΟΥ ΣΤΗΝ ΠΡΟΣΩΠΟΩΜΟ-ΒΡΑΧΙΟΝΙΟ ΜΥΪΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ

Parissis Δ., Παπαζαφειρίου Π., Αφράντου Θ., Συντήλα Σ.-Α., Ιωαννίδης Π., Γρηγοριάδης Ν.

Β' Νευρολογική Κλινική Α.Π.Θ., Νοσοκομείο ΑΧΕΠΑ

Περίληψη

Περιγράφουμε το ενδιαφέρον σημείο του λόφου (poly-hill sign), το οποίο συνεισφέρει στην διάγνωση της προσωποωμοβραχιόνιας μυϊκής δυστροφίας, ιδιαίτερα όταν η νόσος εμφανίζει άτυπη έναρξη.

Λέξεις κλειδιά: Προσωποωμοβραχιόνιος μυϊκή δυστροφία, πτερυγοειδής ωμοπλάτη, σημείο του λόφου

POLY-HILL SIGN IN FACIOSCAPULOHUMERAL MUSCULAR DYSTROPHY

Parissis D., Papazafeiriou P., Afrandou Th., Sintila S.-A., Ioannidis P., Grigoriadis N.

B' Department of Neurology, Aristotle University of Thessaloniki, AHEPA Hospital

Abstract

Patients with FSHD may show the so-called 'poly-hill' sign, resulting from selective wasting of scapulo-humeral muscles. The presence of this sign is important in those FSHD cases in whom the facial involvement is doubtful or lower limb weakness is predominant.

Key words: Facioscapulohumeral muscular dystrophy, scapular winging, poly-hill sign

Άνδρας 48 ετών προσήλθε για διερεύνηση διαταραχής βάδισης από την ηλικία των 28 ετών. Στην κλινική εξέταση παρατηρήθηκε πτερυγοειδής ωμοπλάτη αμφοτερόπλευρα με έμφαση δεξιά και μερική πτώση του αριστερού άκρου ποδός (πρόσθιος κνημιαίος με MRC 2/5). Λεπτομερής επισκόπηση της ωμοβραχιόνιας ζώνης του ασθενούς (με την άρθρωση του αγκώνα σε κάμψη 90° και την άρθρωση του ώμου σε πλήρη απαγωγή 70-90°) αποκάλυψε το λεγόμενο σημείο του λόφου ('poly-hill' sign) (βλ. εικόνα 1).

Ο γενετικός έλεγχος του ασθενούς επιβεβαίωσε την κλινική υπόνοια της προσωποωμοβραχιόνιας μυϊκής δυστροφίας (FSHD type 1, 4q 35 deletion). Το σημείο του λόφου οφείλεται στην εκλεκτική προσβολή και ατροφία γειτονικών ωμοβραχιονίων μυών, ή ακόμη και τμημάτων του ίδιου μυός, η οποία χαρακτηρίζει την FSHD. Το σημείο συμβάλλει στη διάγνωση της

νόσου, καθώς δεν έχει περιγραφεί σε άλλες μορφές μυϊκής δυστροφίας [1]. Η διαγνωστική χρησιμότητα του σημείου του λόφου είναι μέγιστη σε περιπτώσεις ασθενών με FSHD, όπου δεν υπάρχει εμφανής προσβολή των προσωπικών μυών, ή όταν προεξάρχει η αδυναμία περιφερικών μυών των κάτω άκρων [2], ακριβώς όπως συνέβαινε στον ασθενή μας.

Βιβλιογραφία

1. What's in a name? The clinical features of facioscapulohumeral muscular dystrophy. Mul K, Lassche S, Voermans NC, Padberg GW, Horlings CG, van Engelen BG. Pract Neurol. 2016 Jun; 16(3):201-7. doi: 10.1136/practneurol-2015-001353. Review.
2. Poly-Hill sign in facioscapulohumeral dystrophy. Pradhan S. Muscle Nerve. 2002 May; 25(5):754-5.



Εικόνα 1. (1) βύθιση λόγω στροφίας του τραπεζοειδούς, (2) προεξοχή της άνω γωνίας της ωμοπλάτης, (3) μικρή βύθιση από τον ατροφικό τραπεζοειδή, (4) προεξοχή λόγω μετατόπισης της ακρωμιο-κλειδικής άρθρωσης, (5) μικρή βύθιση λόγω ατροφίας της κεντρικής μοίρας του δελτοειδούς, (6) προεξοχή λόγω της διατήρησης της τροφικότητας του απώτερου τμήματος του δελτοειδούς.