

21. Sfikakis PP. Behçet's disease: A new target for anti-tumour necrosis factor treatment. *Ann Rheum Dis.* 2002;61(Suppl 2):ii51-3.

N. Falgàs^a, S. Borrego^a, L. Llull^{a,*}, G. Espinosa^b,
A. López-Rueda^c, J. Blasco^c y A. Cervera^d

^a Servicio de Neurología, Hospital Clínic, Barcelona, España

^b Servicio de Enfermedades Autoinmunes, Hospital Clínic, Barcelona, España

^c Servicio de Radiología, Hospital Clínic, Barcelona, España

^d Neurology Service, Southmead Hospital, North Bristol NHS Trust, Bristol, Reino Unido

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: blull@clinic.ub.es (L. Llull).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2015.11.006>

0213-4853/

© 2015 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Plexopatía braquial bilateral como forma de presentación de la neuropatía hereditaria con parálisis sensible a la presión



Hereditary neuropathy with liability to pressure palsy presenting as a bilateral brachial plexopathy

Sr. Editor:

La neuropatía hereditaria con parálisis sensible a la presión (NHPP) es una enfermedad inusual de la mielina periférica, que se hereda de forma autosómica dominante, y se manifiesta mediante neuropatías recurrentes sensoriales y/o motoras indoloras y, normalmente, transitorias¹⁻³. Las neuropatías son desencadenadas por traumatismos menores o movimientos repetitivos con compresión y tracción de los nervios periféricos. Las formas de presentación más habituales se producen en el nervio peroneo y en el nervio cubital. La plexopatía braquial tiene lugar en un 11-20% de los casos a lo largo del curso natural de la enfermedad, pero es inusual como manifestación clínica, y más aún si se presenta bilateralmente^{1,2}. A continuación presentamos el caso clínico de un paciente con NHPP manifestada inusualmente en forma de plexopatía braquial bilateral.

Un varón de 22 años de edad con historial personal y familiar ordinaria fue transferido a nuestro departamento al sufrir debilidad en la musculatura proximal del miembro superior izquierdo durante un periodo de 3 semanas. El paciente notó la debilidad al despertarse y no sentía dolor, no tenía historial de traumatismos, ni antecedentes de intervenciones quirúrgicas, ni infecciones. Curiosamente 4 meses antes, el paciente había presentado una sintomatología similar en el miembro superior derecho con debilidad en la musculatura proximal, indolora y parestesia en la mano, de la que aún se estaba recuperando y que también notó al despertarse. En esta primera fase, se llevó a cabo un estudio de electroneuromiografía (EMG) (tablas 1 y 2) que constataba una plexopatía braquial derecha, ampliamente extendida en el tronco superior y latencia distal ligeramente prolongada de los nervios mediano motor, mediano sensitivo y cubital sensitivo derechos. Durante la segunda fase, fue observado en nuestro departamento, y en la exploración se objetivaba una fuerza muscular 4/5 en la abducción y rotación externa del hombro derecho y una

fuerza muscular 3/5 en la abducción y 4/5 en la rotación externa del hombro izquierdo, los restantes segmentos musculares no presentaban paresia; los reflejos osteotendinosos eran débiles en los miembros superiores; la restante exploración no tenía alteraciones. Se practicó una EMG (tablas 1 y 2) en nuestro departamento, la cual mostró una plexopatía braquial izquierda con una lesión mayor del tronco superior, así como una neuropatía del nervio cubital izquierdo en el codo sin otras alteraciones. La resonancia magnética (RM) cervical fue normal y la RM de alta resolución de los plexos braquiales (fig. 1) mostró un aumento de la señal en los músculos supraespinoso, infraespinoso y redondo menor izquierdos, lo que apuntaba a una denervación muscular carente de lesión estructural del plexo braquial izquierdo. Los análisis de sangre ofrecieron resultados normales, incluyendo la autoinmunidad. Al apuntar tanto las manifestaciones clínicas como los resultados neurofisiológicos a un diagnóstico de NHPP, se solicitó un test genético que reveló una delección de heterocigoto (17p11.2-12) en el gen de la proteína mielina periférica (PMP22) y confirmó el diagnóstico. El paciente recuperó la fuerza en la musculatura de los miembros superiores con la rehabilitación, y se adoptaron medidas preventivas.

Normalmente, la presentación de la NHPP se produce en la segunda o tercera década de vida, aunque la edad de inicio puede ser muy variable^{3,4}. El diagnóstico conlleva un historial clínico de neuropatías recurrentes, un historial familiar constante de herencia autosómica dominante, investigaciones sobre conducción nerviosa con neuropatías sensitivo-motoras focales desmielinizantes en sitios de atrapamiento y/o una polineuropatía difusa, un engrosamiento mielínico focal en la biopsia nerviosa cuando fuere justificable y, por último, la confirmación del test genético¹⁻⁴. La mayoría de los pacientes presentan delección en el cromosoma 17p11.2 incluyendo el gen PMP22, y los restantes sufren mutación en el gen en sí^{5,6}.

Se observa gran heterogeneidad fenotípica en la NHPP, incluso dentro de la misma familia. La plexopatía braquial puede darse en algunos pacientes, pero generalmente se asocia a otras mononeuropatías recurrentes a lo largo del transcurso de la enfermedad^{1,2}. La corta duración de la enfermedad en nuestro paciente puede explicar la ausencia de sintomatología debido a la actuación de otro nervio, y el historial familiar negativo puede deberse a una enfermedad asintomática en uno de sus progenitores o a una supresión *de novo* en nuestro paciente. Pocas de las familias, con NHPP cuyos casos se han publicado, tienen plexopatías braquiales recurrentes como única manifestación clínica⁷⁻¹², y en

Tabla 1 Resultados de los estudios de conducción nerviosa

Nervio estimulado	Estímulo	Registro	Latencia (ms)	Amplitud ^a	VC (m/s)	Latencia onda f (ms)
<i>Hallazgos del primer estudio de conducción nerviosa</i>						
Mediano dcho. (S)	Muñeca	III dedo	3,42 ^b	39,8	42,4	
Cubital dcho. (S)	Muñeca	V dedo	3,38 ^b	19,4	45,5	
Mediano dcho. (M)	Muñeca	ACP	4,76 ^b	10,73		
	Codo	ACP	9,12	9,15	55,0	
Cubital dcho. (M)	Muñeca	ADM	3,24	8,23		32,75
<i>Hallazgos del segundo estudio de conducción nerviosa</i>						
Mediano izdo. (S)	III dedo	Muñeca	3,05	12,5	51,5	
	I dedo	Muñeca	2,10	23,6	45,7	
Cubital izdo. (S)	V dedo	Muñeca	2,05	6,6 ^b	52,8	
Radial superficial izdo. (S)	Radio distal	Pulgar	1,75	18,6	57,1	
Cutáneo antebraquial medial izdo. (S)		Antebrazo	1,80	8,6	65,6	
Cutáneo antebraquial lateral izdo. (S)		Antebrazo	1,70	19,2	58,8	
Cutáneo antebraquial posterior izdo. (S)		Antebrazo	2,25	5,2	55,6	
Mediano izdo. (M)	Muñeca	ACP	3,90	12,0		
	Codo	ACP	9,25	11,3	52,3	26,60
Cubital izdo. (M)	Axila	ACP	12,15	11,1	60,3	
	Muñeca	ADM	2,85	6,6		
	Bajo codo	ADM	7,05	5,7	54,8	32,9 ^b
	Sobre codo	ADM	11,20	5,0	31,8 ^b	
Axilar izdo. (M)	Erb	Deltoide	13,70	5,0	51,2	
Musculocutáneo izdo. (M)	Axila	Bíceps	2,75	5,5	35,6	
			5,0	10,5	38,5	

ACP: abductor corto del pulgar; ADM: abductor del dedo meñique; dcho.: derecho; izdo.: izquierdo; M: motor; S: sensitivo; VC: velocidad de conducción.

^a Motor in millivolts, sensory in microvolts.

^b Anormal.

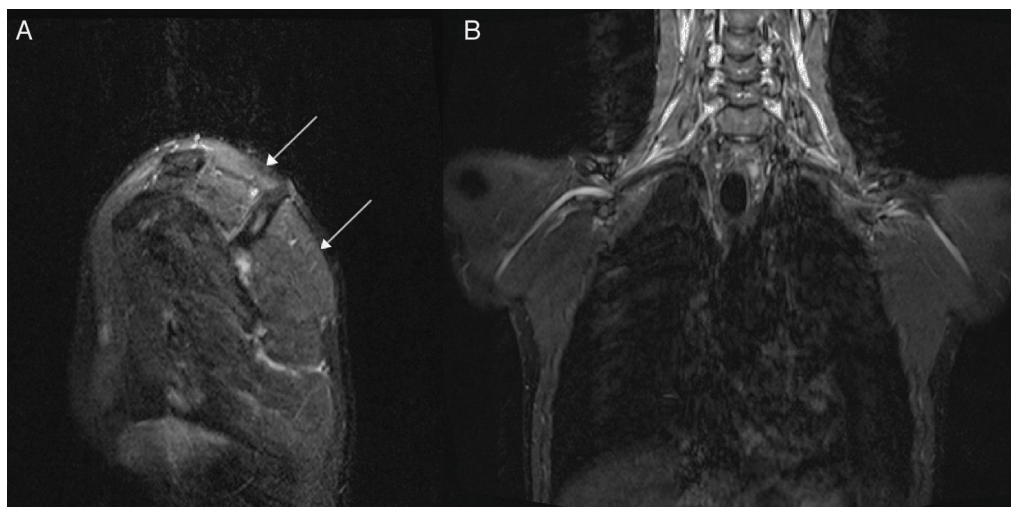


Figura 1 RM de alta resolución (3 tesla) con secuencias neurográficas: imagen STIR (secuencia inversión-recuperación con tiempo de inversión corto) sagital (A) mostrando un aumento de la señal (flechas) en los músculos supraespinoso, infraespinoso y redondo menor izquierdos; imagen STIR coronal (B) sin alteraciones morfológicas en los plexos braquiales.

Tabla 2 Resultados de las EMG

Músculo	Actividad espontánea			Actividad voluntaria					Interpretación
	Al	Fib	Ondas pos	Amp	Dur	Polif	Estab	Reclut	
<i>Hallazgos de la primera EMG</i>									
Supraespinoso dcho.	N	—	—	N	N	N	N	↓↓	Anormal
Infraespinoso dcho.	N	—	—	N	N	N	N	↓↓	Anormal
Bíceps dcho.	N	—	—	N	N	N	N	↓↓	Anormal
1° interóseo dorsal dcho.	N	—	—	N	N	N	N	N	Normal
Extensor común de los dedos dcho.	N	—	—	N	N	N	N	N	Normal
Trapezio inferior dcho.	N	—	—	N	N	N	N	N	Normal
<i>Hallazgos de la segunda EMG</i>									
Infraespinoso izdo.	N	—	—	N	N	N	N	↓↓↓	Anormal
Deltoide izdo.	N	—	—	N	N	N	N	↓	Anormal
Bíceps izdo.	N	1+	1+	N	N	N	N	↓↓↓	Anormal
Tríceps izdo.	N	—	—	N	N	N	N	N	Normal
1° interóseo dorsal izdo.	N	1+	—	N	N	N	N	N	Normal
Extensor del índice izdo.	N	—	—	N	N	N	N	N	Normal
Extensor común de los dedos izdo.	N	—	—	N	N	N	N	N	Normal
Abductor del meñique izdo.	N	—	—	N	N	N	N	↓	Anormal
Abductor corto del pulgar izdo.	N	—	—	N	N	N	N	N	Anormal
Flexor cubital del carpo izdo.	N	—	—	N	N	N	N	↓	Normal
Pronador redondo izdo.	N	—	—	N	N	N	N	N	Normal
Bíceps dcho.	N	—	—	N	N	N	N	↓	Anormal
Deltoide dcho.	N	—	—	N	N	N	N	↓	Anormal

Al: actividad de inserción; Amp: amplitud; dcho.: derecho; Dur: duración; EMG: electromiografía; Estab: estabilidad; Fib: fibrilación; izdo.: izquierdo; Polif: polifasia; pos: positivas; Reclut: reclutamiento.

la mayoría de esas familias los síntomas comenzaron al despertarse, lo que sugiere una mayor vulnerabilidad del plexo braquial a los factores mecánicos durante el sueño¹¹.

Más allá de la NHPP, el diagnóstico diferencial de plexopatía braquial no traumática debe incluir lesiones compresivas, la amiotrofia neurálgica hereditaria y la amiotrofia neurálgica idiopática (síndrome de Parsonage-Turner), pero en estas enfermedades la dolor es una de las manifestaciones principales y las 2 últimas se asocian característicamente a daño axonal localizado al plexo en los estudios neurofisiológicos^{10,11}.

La NHPP debería considerarse al evaluar a pacientes con plexopatía braquial indolora no traumática principalmente desmielinizante. Hasta donde sabemos, nunca se había publicado sobre la NHPP que se presenta como plexopatía braquial bilateral.

Financiación

Nuestro trabajo ha sido redactado sin financiación por ninguna empresa o entidad pública o privada.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses, y se ha obtenido el consentimiento informado del paciente a autorizar la publicación de su caso.

Bibliografía

- Verhagen WI, Gabreëls-Festen AA, van Wensen PJ, Joosten EM, Vingerhoets HM, Gabreël FJ, et al. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: A clinical, electroneurophysiological and morphological study. *J Neurol Sci.* 1993;116:176–84.
- Mouton P, Tardieu S, Gouider R, Birouk N, Maisonobe T, Dubourg O, et al. Spectrum of clinical and electrophysiologic features in HNPP patients with the 17p11.2 deletion. *Neurology.* 1999;52:1440–6.
- Eiris-Puñal J, Vidal-Lijó M, Barros-Angueira F, López-Fernández MJ, Pintos-Martínez E, Beiras-Iglesias A, et al. Neuropatía hereditaria con parálisis sensible a la presión (neuropatía tomaculosa), Estudio clínico, electrofisiológico y molecular de dos familias afectadas. *Rev Neurol.* 2000;31:506–10.
- De las Cuevas I, Arteaga R, García A, Herranz JL. Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la presión en la infancia. *Rev Neurol.* 2000;31:38–41.
- Gouider R, LeGuern E, Gugenheim M, Tardieu S, Maisonobe T, Léger JM, et al. Clinical, electrophysiologic, and molecular correlations in 13 families with hereditary neuropathy with liability to pressure palsies and a chromosome 17p11.2 deletion. *Neurology.* 1995;45:2018–23.
- Pou Serradell A, Espadaler JM, Aragonés JM, Bufill E, Alameda F, Vilchez JJ, et al. Deleción del cromosoma 17p11.2 en familias españolas con neuropatía hereditaria por vulnerabilidad excesiva a la presión. *Neurología.* 1995;10:31–7.
- Pou Serradell A, de Paiva VJ, Alameda F, Lloreta J, Blasco R, Piqueras A. Familial recurrent paralysis of the brachial plexus. Tomaculous neuropathy. *Rev Neurol (Paris).* 1992;148:123–8 [Article in French].
- Serratrice G, Pellissier JF. Familial brachial plexus pathologies of tomaculous origin [Article in French]. *Rev Neurol (Paris).* 1987;143:841–3.

9. Martinelli P, Fabbri R, Moretto G, Gabellini AS, D'Alessandro R, Rizzuto N. Recurrent familial brachial plexus palsies as the only clinical expression of tomaculous neuropathy. *Eur Neurol.* 1989;29:61–6.
10. Stögbauer F, Young P, Kerschensteiner M, Ringelstein EB, Assmann G, Funke H. Recurrent brachial plexus palsies as the only clinical expression of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies associated with a *de novo* deletion of the peripheral myelin protein-22 gene. *Muscle Nerve.* 1998;21:1199–201.
11. Gil-Néciga E, Franco E, Sánchez A, Donaire A, Chinchón I, Palau F. Plexopatía braquial familiar como única expresión clínica de una neuropatía con susceptibilidad a la presión. *Neurología.* 2000;15:177–81.
12. Ørstavik K, Skard Heier M, Young P, Stögbauer F. Brachial plexus involvement as the only expression of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Muscle Nerve.* 2001;24:1093–6.

J. Morgado^{a,*}, A.P. Sousa^a, P. Alves^b y L. Medeiros^c

^a *Servicio de Neurología, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa, Portugal*

^b *Servicio de Radiología, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa, Portugal*

^c *Servicio de Neurofisiología, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa, Portugal*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: joanacmorgado@gmail.com (J. Morgado).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2015.11.017>
0213-4853/

© 2015 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).