

## Neuropatía hereditaria con tendencia a desarrollar neuropatías compresivas

Danny Jesús Calzada Sierra y Lázaro Gómez Fernández.

Centro Internacional de Restauración Neurológica.

### INTRODUCCION

La neuropatía hereditaria con tendencia a desarrollar neuropatías compresivas se presenta como parálisis recurrentes por presión precipitadas por traumas aparentemente triviales.<sup>1</sup> El defecto molecular en estos pacientes se debe a delección del DNA del gen de la proteína para la mielina periférica (PMP 22) en el cromosoma 17p11.2.<sup>2</sup>

El inicio de los síntomas ocurre en la 2da ó 3ra década de la vida y puede estar relacionado con el hecho de dormirse sobre una extremidad resultando en parálisis de nervios de la misma que permanecerán afectados durante días ó semanas.<sup>2</sup> Muchos pacientes se percatan de esta susceptibilidad y evitan las situaciones que pueden desencadenar parálisis, pudiendo permanecer sin buscar atención médica hasta que ocurran episodios severos. En ocasiones no son

identificables los traumas precipitantes. La recuperación de la función es casi universal y la longevidad del paciente generalmente es normal con excelente calidad de vida.<sup>1</sup>

### PRESENTACION DE CASO

Paciente masculino de 25 años de edad con antecedentes de salud que en 1992 sufrió trauma craneocervical al caer de cabeza sobre el suelo durante un juego de pelota, presentó fractura de la clavícula derecha y sensación inmediata de adormecimiento de la extremidad superior derecha así como disminución de la fuerza muscular de la misma, simultáneamente tenía sensación de adormecimiento de la mano derecha, recuperándose completamente en 5 meses. En octubre de 1997 en dos ocasiones al montar bicicleta presentó adormecimiento en ambas manos que se acompañaba de torpeza motora

de las mismas durante unas semanas. A finales de 1997 en una ocasión tuvo sensación de sentir dormido el hemicraneo derecho y en otra la región interescapular ambas sensaciones duraron aproximadamente 3 semanas cada una. En los primeros días de enero de 1998 siente adormecimiento del 4to y 5to dedo de la mano derecha y días después torpeza motora de la misma, con el paso de los días las manifestaciones sensitivas se mantenían pero la torpeza motora se incrementó, percatándose que no sentía la sensación de pinchazo con una aguja a nivel del 5to dedo de la mano derecha y en la región cubital de la mano. En marzo de 1998 tiene sensación de adormecimiento desde la rodilla derecha hacia abajo. En mayo del 98 habían disminuido las parestesias y al quedarse dormido sobre el antebrazo izquierdo aparece sensación de adormecimiento y hormigueo intensos a nivel del 4to y 5to dedos

de la mano, estas sensaciones desaparecieron en julio conjuntamente con las manifestaciones parestésicas de la pierna derecha. Desde mediados de junio de este año notó dificultad para elevar los brazos cuando se peinaba y conjuntamente nota adormecimiento desde la mitad del antebrazo dere-

cho hacia abajo, con hormigueo constante y sensación desagradable al tocar las cosas con la mano derecha. En ocasiones al flexionar el tronco para cepillarse los dientes presenta sensación de corrientazos en las piernas y ocasionalmente presentaba adormecimiento de las manos al dormir síntomas que

desaparecieron al cambiar la posición de dormir. Desde mayo inicia tratamiento con meticortin 50mg diarios, dosis que fue disminuyendo progresivamente hasta suspender. Actualmente 4/99 lleva mas de un mes con 1/2 tobillo derecho dormido.

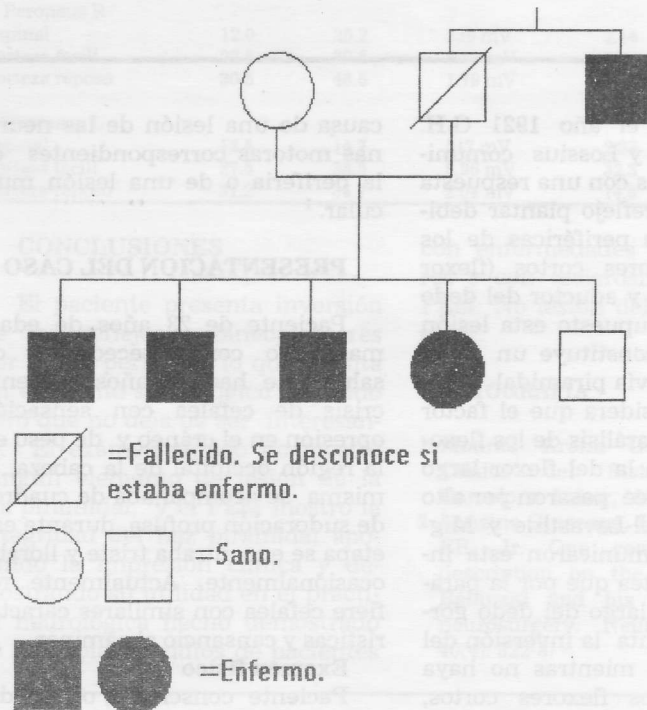


Fig. 1. Pedegree de la familia.

Un tío paterno de 65 años que desde hace 30 años presenta tendencia a la neuropatías compresivas y en una ocasión presentó sensación de adormecimiento de la pierna derecha durante unos meses despues de haber adoptado una mala posición con la misma, demostrandose la presencia de neuropatía mediante los exámenes realizados

**E.Físico.** Paciente longilíneo con múltiples lesiones pustulosas en la cara, tronco y extremidades superiores. Paresia muscular de serrato anterior (D: -3, I: -2), deltoídes y bíceps (D e I: -1); tríceps (D e I: -1), extensor común de los dedos (D e I: -1), e interóseos (D e I: -1).

Los reflejos osteotendinosos de la ESD están abolidos; en MSI el pectoral abolido, tricípital y cubitopronador normales y estiloradial -1 y bicípital-2. En las extremidades inferiores normales. Hipoestesia en distribución de guantes. Hipoalgesia e hipopalestesia en distribución de guantes y botas.

### Complementarios

Hemograma completo, eritrosedimentación, Glicemia, Creatinina, CPK, TGO, TGP, Serología VDRL, HIV, T4, TSH, Proteína C reactiva, Inmunocomplejos circulantes, Anticuerpos antinucleares, Celulas LE, Cituria, Electrocardiograma, Proteínas totales y LCR citoquímico todos normales ó negativos.

Daño ligero de BHE.

Los resultados de los PESS confirman la presencia de una lesión de moderada intensidad a nivel del plexo braquial del lado derecho, lo que se asocia a daño neuropático de tipo mixto y naturaleza desmielinizante en los 4 miembros, de mayor intensidad en ambos miembros inferiores demostrado en el ECN y EMG.

### CONCLUSIONES

El paciente que presentamos tiene una Neuropatía hereditaria con tendencia a desarrollar neuropatías compresivas, con anteceden-

APP: Hepatitis.

APF: Diabetes mellitus varios familiares por vía materna.

Son 5 hermanos (ver fig. 1).

Una hermana de 34 años de edad que al utilizar una tijera para cortar material un poco duro, como cartón o cartulina por unos minutos, se le duermen los dedos índice y pulgar durante una ó dos semanas. En una ocasión después de haber permanecido sentada sobre la pierna derecha por unos minutos al levantarse se percató que tenía dormida la pierna y el pie derecho, no podía levantar el pie hacia arriba (pie pendulo) y presenta dificultades en movilizar los dedos del mismo. Con mejoría evolutiva en el movimiento de los dedos. Otros dos de sus hermanos reportaron despertarse a veces con algún brazo dormido. Todos los hermanos tienen antecedentes de hepatitis exceptuando uno, el cual no refiere síntomas neuropáticos.

tes familiares positivos (ver pedigree). Los hallazgos de los estudios neurofisiológicos son relativamente homogéneos en esta enfermedad y el ECN y EMG muestran aún en las extremidades aparentemente sanas cambios típicos de un proceso patológico predominantemente desmielinizante,<sup>1</sup> similares alteraciones fueron encontradas en nuestro paciente. Este tipo de neuropatía debe buscarse activamente en pacientes con tendencia a desarrollar neuropatías compresivas ante traumas aparentemente triviales.

### BIBLIOGRAFIA

1. Windebank AJ. Inherited recurrent focal neuropathies. In Dick PJ, Thomas PK, eds. Peripheral Neuropathy. 3 ed. New York: Ed. WB Saunders, 1993; p 1137-48.
2. Adams RD, Victor M, Ropper AH. Principles of Neurology 6 ed. New York: McGraw-Hill; 1997. p. 1344, 1357.