

## Plexopatía braquial unilateral en un lactante como manifestación precoz de una neuropatía hereditaria con parálisis sensible a la presión

T. Durá-Travé, M.E. Yoldi-Petri, M.A. Ibiricu-Yanguas<sup>1</sup>, S. Aguilera-Albesa

*Unidad de Neuropediatría. <sup>1</sup>Unidad de Neurofisiología. Complejo Hospitalario de Navarra B. Pamplona*

### Resumen

La neuropatía hereditaria con parálisis sensible a la presión (NHPP) suele manifestarse en la adolescencia y/o edad adulta, y es relativamente excepcional en edades más tempranas. Se presenta un caso de plexopatía braquial unilateral en un lactante de 4 meses de edad como manifestación precoz de NHPP, y se destaca la importancia de los datos anamnésticos familiares junto con el estudio neurofisiológico y molecular en la sospecha diagnóstica precoz.

**Palabras clave:** Plexopatía braquial, neuropatía hereditaria con parálisis sensible a la presión, lactancia

### Abstract

*Title:* Brachial plexopathy as early manifestation of hereditary neuropathy with liability to pressure palsy in infancy

Hereditary neuropathy with liability to pressure palsy (HNPP) is an autosomal dominant disorder characterized by recurrent mono-neuropathies related to minimal trauma or compression. HNPP usually manifests in adolescence or adulthood, being relatively exceptional at an earlier age. A 4-month-old boy with brachial plexopathy as early manifestation of HNPP is presented. Familiar anamnesis, as well as neurophysiological and molecular studies, stands out in early diagnostic suspicion. In this case, the early manifestation and its semiological characteristics accentuate its peculiarity.

**Keywords:** Brachial plexopathy, infancy, hereditary neuropathy with liability to pressure palsy

Fecha de recepción: 18/06/13. Fecha de aceptación: 31/08/13.

**Correspondencia:** T. Durá-Travé. Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario de Navarra B. Irunlarrea, 4. 31008 Pamplona. Correo electrónico: [tduratra@cfnavarra.es](mailto:tduratra@cfnavarra.es)

**Cómo citar este artículo:** Durá-Travé T, Yoldi-Petri M.E, Ibiricu-Yanguas M.A, Aguilera-Albesa S. Plexopatía braquial unilateral en un lactante como manifestación de una neuropatía hereditaria con parálisis sensible a la presión. Acta Pediatr Esp. 2014; 72(6): e202-e206.

## Introducción

La neuropatía hereditaria con parálisis sensible a la presión (NHPP) es una neuropatía sensitivomotora autónoma dominante, cuya anomalía molecular generalmente consiste en una delección del gen PMP22 (17p11.2). Se caracteriza por episodios neuropáticos recidivantes relacionados con mínimos traumatismos, como tracciones y/o compresiones externas. Su diagnóstico es poco frecuente en la edad pediátrica<sup>1-3</sup>.

## Caso clínico

Lactante de 4 meses de edad, sin antecedentes de traumatismos y/o tracciones evidentes, en el que en un examen rutinario de salud se observa una menor movilidad de la extremidad superior izquierda (el paciente mantenía el brazo izquierdo en aproximación y rotación interna). Se aconsejó instaurar tratamiento conservador, con lo que se obtuvo una recuperación progresiva y la resolución completa de la lesión en 5-6 semanas. El embarazo fue normal y el parto instrumentado (fórceps), con un peso del recién nacido de 3.400 g. No precisó reanimación (test de Apgar: 9/10). A los 9 meses de edad la exploración neurológica era normal, salvo por una discreta hipotonía axial, con resultados normales de los estudios analítico/metabólicos (hemograma, bioquímica, gasometría, lactato, piruvato, amonio, aminoácidos plasmáticos y ácidos orgánicos en orina) y de neuroimagen (resonancia magnética craneal). Su padre puntualizaba que cuando cargaba objetos relativamente pesados presentaba una debilidad muscular asociada a alteraciones sensitivas («sensación de acorchamiento») durante varias semanas. Dos hermanos (varón y mujer) y una sobrina del padre, así como el abuelo paterno –ya fallecido–, referían una sintomatología similar. Una hermana del paciente de 6,5 años de edad presentaba debilidad y parestesias recurrentes de las extremidades. Actualmente, a los 4 años de edad, el paciente presenta dificultades para saltar con los pies juntos y/o mantenerse en equilibrio unipodal. No ha presentado nuevos episodios neuropáticos.

A los 10 meses de edad el estudio neurográfico del paciente era normal. A los 15 meses de edad, la conducción periférica también era normal, salvo por una cierta afectación de los nervios medianos a la altura de las muñecas. A los 3 años de edad se constataba un moderado descenso de la conducción periférica motora y sensitiva (tabla 1), de predominio en las extremidades inferiores, junto con una afectación del nervio mediano derecho a la altura de la muñeca (latencia distal de 5,7 ms) y, en menor medida, del nervio ciático poplíteo derecho a la altura de la cabeza del peroné (latencia distal de 10,7 ms). Los estudios neurográficos del padre y de sus 2 hermanos afectados mostraban una lentificación de la conducción nerviosa motora y sensitiva generalizada, con mayor expresividad en los lugares habituales de compresión (neuropatía cubital bilateral en el codo en los 3, y exclusivamente en el padre una marcada afectación de la conducción del nervio mediano derecho en el túnel carpiano y del ciático

poplíteo izquierdo en la cabeza peroneal). El estudio genético molecular, tanto del paciente como del padre y sus hermanos afectados, mostraba una delección del gen PMP22 (17p11.2).

## Discusión

La NHPP suele manifestarse en la adolescencia y/o edad adulta, y es relativamente excepcional en edades más tempranas<sup>4-8</sup>. Aunque podría afectarse cualquier nervio periférico, e incluso un par craneal, habitualmente sus manifestaciones clínicas se corresponden con localizaciones anatómicas susceptibles de compresión o atrapamiento, como el nervio ciático poplíteo externo en la cabeza peroneal, el cubital en el codo, el radial en el húmero y/o axila o el mediano en el túnel carpiano<sup>6,8</sup>. Se caracterizan por una debilidad motora no dolorosa con tendencia a la recuperación completa en un breve periodo de tiempo, aunque en la edad adulta puede persistir cierto déficit neurológico. En este caso, la sintomatología reflejaba una plexopatía braquial, cuya lesión presumiblemente asentaba en el punto de Erb, donde las raíces cervicales quinta y sexta se unen para formar el tronco superior del plexo y, por tanto, afectaba a la inervación de los músculos deltoides y del brazo, sin que estuvieran afectados los músculos de la mano y del antebrazo. La torpeza motora, tal como se constata en este paciente, es una manifestación asociada ya descrita en los pocos casos de pacientes diagnosticados en edades tempranas<sup>4,5</sup>.

Los datos anamnésticos orientaban hacia la posibilidad de una polineuropatía hereditaria, por lo que era preceptivo realizar un estudio neurofisiológico y molecular familiar<sup>6</sup>. Tanto el paciente como sus familiares afectados mostraban signos de polineuropatía sensitivomotora generalizada, con mayor expresividad en los lugares habituales de compresión o atrapamiento nervioso, cuya especificidad permite el realizar diagnóstico diferencial con otras polineuropatías<sup>9</sup>. No obstante, cabe resaltar la necesidad de realizar controles evolutivos en los casos de precocidad clínica, ya que el patrón neurográfico específico de la enfermedad podría aparecer más tardíamente, tal como sucedió en este caso. El análisis molecular del paciente y sus familiares confirmó la delección del gen PMP22, habitualmente asociada a la NHPP, aunque existen casos con mutaciones puntuales en el mismo gen<sup>1-3,10</sup>. Cuando los resultados neurofisiológicos y, especialmente, moleculares son determinantes, tal como ocurría en este caso, se puede obviar la biopsia del nervio sural para constatar los engrosamientos mielínicos focales (tomáculas) característicos de la enfermedad<sup>10</sup>.

## Bibliografía

1. 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 chromosome 17p11.2 deletion. *Neurology*. 1995; 45: 2.018-2.023.
2. 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: 1.440-1.446.
3. Hong YH, Kim M, Kim HJ, Sung JJ, Kim SH, Lee KW. Clinical and electrophysiologic features of HNPP patients with 17p11.2 deletion. *Acta Neurol Scand*. 2003; 108: 352-358.
4. De las Cuevas I, Arteaga R, García A, Herranz JL. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies in childhood. *Rev Neurol*. 2000; 31: 38-41.
5. Goikhman I, Meer J, Zelnik N. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies in infancy. *Pediatr Neurol*. 2003; 28: 307-309.
6. Bayrak AO, Battaloglu E, Turker H, Baris I, Oztas G. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsy (HNPP) in childhood: a case study emphasizing the relevance of detailed electrophysiological examination for suspected HNPP in the first decade. *Brain Dev*. 2009; 31: 445-448.
7. Ichikawa K, Nezu A. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies in childhood: report of a case and a brief review. *Brain Dev*. 2005; 27: 152-154.
8. Eiris-Puñal J, Vidal-Lijó M, Barros-Angueira F, López-Fernández MJ, Pintos-Martínez E, Beiras-Iglesias A, et al. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies (tomaculous neuropathy). Clinical, electrophysical and molecular study of two affected families. *Rev Neurol*. 2000; 31: 506-510.
9. Chance PF. Inherited focal, episodic neuropathies: hereditary neuropathy with liability to pressure palsies and hereditary neuralgic amyotrophy. *Neuromolecular Med*. 2006; 8: 159-174.
10. Vital A, Vital C, Latour P, Ferrer X, Rouanet-Larivière M, Brechenmacher C, et al. Peripheral nerve biopsy study in 19 cases with 17p11.2 deletion. *J Neuropathol Exp Neurol*. 2004; 63: 1.167-1.172.

**TABLA 1**

**Resultados del estudio neurográfico**

Nervio estimulado	Estímulo-registro	Amplitud (M= mv; S= µV)		Latencia distal (ms)		Velocidad de conducción (m/s)	
		Derecho	Normal	Derecho	Normal	Derecho	Normal
		Sural (S)	Pantorrilla-tobillo	4	>5	2,1	<3,5
Mediano (S)	Muñeca-II dedo	4	>8	4	<3,4	<b>20</b>	>50
Cubital (S)	Muñeca-V dedo	5	>5	1,8	<3,1	<b>40</b>	>50
Mediano (M)	Muñeca-APB	5	>5	<b>5,7</b>	<4	56	>50
	Codo-APB	4		8,2			
Cubital (M)	Muñeca-ADM	7	>6	2,8	<3,3	51	>50
	Codo-ADM	6		6,1			
Peroneal (M)	Tobillo-EDB	0,7	>2,5	5,1	<5	<b>37</b>	>45
	Peroné-EDB	0,7		<b>10,7</b>	<9,3		
Tibial (M)	Tobillo-AH	4	>3	3,3	<5,5	38	>45
	Rodilla-AH	4		8,3			

En negrita se expresan los valores patológicos. ADM: abductor *digiti minimi*; AH: abductor *hallucis*; APB: abductor *pollicis brevis*; EDB: extensor *digitorum brevis*; M: nervio motor; S: nervio sensitivo.