

A propósito de un caso: Déficit motor de CPE por neuropatía hereditaria con parálisis sensible a la presión.

García Esqués, A. García Aguilera, D. Freile, P. Calavia, P.
Hospital Royo Villanova, Zaragoza.

Objetivo

El objetivo es presentar un caso de una paciente de 21 años que acudió a la consulta de traumatología remitida desde urgencias por déficit motor de CPE derecho diagnosticada previamente de Neuropatía Hereditaria con parálisis sensible a la presión (HNPP).

Material y métodos

Se presenta un caso de una paciente de 21 años con antecedentes familiares de HNPP, portadora de la alteración genética causante de la enfermedad, que hasta 2021 se había mantenido asintomática. En 2021 acude a urgencias por clínica de déficit motor de CPE derecho sin antecedente traumático previo.

En 2020 se le había realizado ENG de los nervios mediano, cubital, radial, tibial posterior, sural, safeno interno, plantares medial y lateral y peroneal profundo y superficial bilateral. Los resultados concluyen signos compatibles con neuropatía en múltiples niveles únicamente en extremidades superiores, en extremidades inferiores no se observan signos de neuropatía por atrapamiento, aunque no se obtiene respuesta reproducible al estimular el nervio peroneal superficial derecho.

En 2021, tras comenzar con clínica de déficit motor de CPE derecho, acude a consultas de traumatología remitida desde urgencias. Se amplía el estudio por imagen a través de radiografía y RMN de rodilla para descartar patología compresiva a nivel de cabeza de peroné derecho. En dichos estudios se descarta patología compresiva tras hallazgos compatibles con la normalidad.

Resultados

Tres meses más tarde, en la consulta de seguimiento de traumatología, tras descartar patología compresiva y haber recuperado la fuerza (5/5) de CPE derecho y persistiendo ligera hipoestesia, se da de alta en traumatología y se deriva a neurología para control y seguimiento.

Discusión

La HNPP es una enfermedad rara con una prevalencia estimada de 2 a 5:100 000

La primera aparición de síntomas en HNPP generalmente ocurre en la segunda o tercera década de la vida, pero puede ocurrir a cualquier edad, incluido en niños. Por lo tanto, cualquier mononeuropatía inexplicable en niños debería despertar la sospecha clínica de HNPP. El diagnóstico temprano y oportuno puede facilitar el manejo clínico y prevenir pruebas injustificadas.

También es posible que después de ciertos procedimientos quirúrgicos que no se espera que causen déficits neurológicos en pacientes normales, se produzcan en este tipo de pacientes con HNPP asintomáticos. Se han descrito casos de pacientes asintomáticos con mutación de HNPP que comenzaron con déficits neurológicos de parálisis de CPE tras artroplastia total de rodilla descartando que la causa fuera una complicación de la cirugía.

Conclusiones

- Los territorios afectados más frecuentemente son el nervio CPE y el cubital, con menor frecuencia el mediano y el radial.
- La HNPP es una entidad que no es familiar para la mayoría de los cirujanos ortopédicos por lo que es importante conocerla para pensar en ella como posible causa de parálisis de CPE.

