



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

212/73 - Diagnóstico de neuropatía hereditaria por presión tras la semana santa

J.L. Almenara Abellán^a, I. Gómez Bruque^b, F. Soriano Gómez^c, C. Bravo Lucena^b, J. Segovia Rodríguez^b, J. Santos Romera^d, F.J. Roquette Mateos^b y J.J. Castro Moreno^e

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud D. Rafael Flórez Crespo. Córdoba. ^bMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Santa Rosa. Córdoba. ^cMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Occidente Azahara. Córdoba. ^dMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Castilla del Pino. Córdoba. ^eMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Carlota. Córdoba.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 42 años, hipercolesterolemia en tratamiento dietético, fumador de 15 cigarrillos diarios, no AMC ni tratamiento en la actualidad. Niega ingesta alcohólica. Acude a consulta de atención primaria por presentar dolor en planta de ambos pies, talón y tobillos, con calambres en ambos gemelos y sensación de parestesias en plantas de los pies de diez días de evolución a raíz de estar viendo la semana santa manteniendo postura en pie durante un tiempo prolongado.

Exploración y pruebas complementarias: BEG, COC, normohidratado y normoperfundido. Eupneico en reposo. Exploración neurológica: no signos meníngeos ni rigidez de nuca. Pupilas isocóricas normorreactivas. No atrofas ni fasciculaciones. Fuerza normal en EESS y en EEII. ROT hipocinéticos y simétricos a todos los niveles. ACR: tonos rítmicos, sin soplos. Murmullo vesicular conservados sin ruidos sobreañadidos. Abdomen: blando, depresible, no doloroso a la palpación. Sin masas ni megalias. MMII: No edemas ni signos de TVP. El paciente refiere que su madre y hermano han sido diagnosticados de una enfermedad neurológica que no sabe precisar. Se inicia tratamiento con pregabalina 25 mg cada 12 horas, solicitamos analítica y se deriva a neurología para completar estudio. Analítica: leucocitos 10.300 con fórmula normal, hemoglobina 14 g/dl, plaquetas 331.000, glucosa 89 mg/dl, urea 31 mg/dL, creatinina 0,8 mg/dL, sodio 141, potasio 4,1, ac. úrico 4. Estudio genético: delección en heterocigosis que afecta a todo el gen PMP22 y a los genes COX 10 y TEKT3, diagnosticándose de neuropatía hereditaria por presión. Completan estudio con electromiografía.

Juicio clínico: Neuropatía hereditaria por presión.

Diagnóstico diferencial: Neuropatías compresivas (túnel carpiano), hereditarias (Charcot-Marie-Tooth), polineuropatías adquiridas de origen metabólico (diabetes mellitus, uremia), tóxico (alcohol).

Comentario final: La neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión es un trastorno genético de herencia autosómica dominante que afecta principalmente a la mielina de los nervios periféricos, es una entidad infradiagnosticada que puede pasar desapercibida simulando una simple neuropatía compresiva. Un estudio neurofisiológico es fundamental para llevar a cabo un diagnóstico de sospecha así como para orientar el posterior diagnóstico genético.

Bibliografía

1. Ortega Montero E, Garcia Gordillo G. Neuropatía hereditaria con predisposición a la parálisis por presión. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsy. Rehabilitación (Mad). 2001;35:315-7.

Palabras clave: Parálisis por presión.