

NEUROPATIA PERIFÉRICA FAMILIAR POR SUSCEPTIBILIDADE AO ENTRAPMENT (NEUROPATIA TOMACULOSA)

JORGE PINTO VIANA, JOÃO COIMBRA, ZULMIRA GOULART, L. BIGOTTE DE ALMEIDA, JOÃO CABRAL BEIRÃO

Serviço de Neurologia. Hospital de Santo António dos Capuchos. Lisboa

RESUMO

Os autores apresentam um caso de neuropatia periférica familiar por susceptibilidade ao entrapment e comparam-no com os descritos na literatura. As principais características desta neuropatia são: hereditariedade autosómica dominante, mononeuropatias recorrentes de localização variável (cubital, mediano, ciático popliteo, externo, plexo braquial) e aspectos morfológicos característicos na biópsia do nervo. O nervo sensitivo revela alterações predominantes desmielinizantes, com espessamentos focais (tomaculos) nas fibras mielinizadas restantes e mostra numerosas estruturas subperineurais denominadas corpos de renaud. O EMG revela, em concordância, diminuição das velocidades de condução e aumento dos tempos de latência distal.

SUMMARY

Hereditary neuropathy with liability liability to pressure palsies — entrapment (tomaculous neuropathy)

The authors describe a case of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies (entrapment), and compare it to reports from literature. The main characteristics are: autosomal dominant inheritance, recurrent mononeuropathies (ulnar, median, peroneal, brachial plexus), and specific features at nerve biopsy. The sensory nerve reveals predominantly demyelinating alterations, having the remaining myelin fibres focal thickenings, the so called tomaculous, and shows numerous subperineurial structures named Renault Bodies. The EMG findings show a slowing of the nerve conduction velocities and an increase of distal latencies.

Em 1972 Behese, Buchthal e Col¹ assinalarem uma nova variedade de neuropatia familiar associada a espessamentos focais da fibra nervosa que lhe dão um aspecto que os autores compararam a imagem de pequenas cadeias de salsichas.

Madrid e Bradley² (1975) propuseram a utilização do termo latino *tomaculum* para traduzir aquelas imagens e denominaram a entidade *neuropatia tomaculosa*.

Estão publicadas pouco mais de meia centena de casos, embora se admita que a situação seja bastante mais frequente³.

O nosso caso ilustra o descrito na literatura, apresentando no entanto alguns aspectos semiológicos e patológicos particulares.

CASO CLÍNICO

J.D. homem de 29 anos, electricista dos Caminhos de Ferro, natural de Lisboa, cujas queixas, essencialmente sensitivas, se iniciaram há 12 anos, de modo súbito com parestesias envolvendo o membro superior direito; recuperou completamente ao fim de três meses.

Dois anos depois, passou a notar o aparecimento de parestesias, tipo adormecimento, de uma mão, de um dedo, de um dos dois pés, apenas porém em determinadas posições (de *cócoras*, posições com flexão forçada e mantida dos membros superiores e inferiores quando utiliza ferramentas na sua actividade profissional) que por vezes se mantêm ao longo de dias ou semanas, desaparecendo espontaneamente.

Refere, igualmente, a tendência para adormecimento dos membros superiores durante a noite.

Nos meses que precederam o internamento (30.03.89), as parestesias tornaram-se permanentes, acompanhadas de falta de sensibilidade não conseguindo, nomeadamente, distinguir

o quente do frio a ponto de já ter sofrido queimaduras indolores. Nunca se queixou de dores ou de défice motor nos segmentos afectados.

No exame neurológico, a força muscular estava conservada em todos os segmentos, os reflexos osteotendinosos mantinham-se presentes e simétricos embora fracos, excepto os bicipitais que estavam abolidos. Existia uma hipoalgesia em meia e em luva e verificavam-se erros na apreciação de sensibilidade térmica nas mãos e pés; quer as sensibilidades táctil protopática e discriminativa, quer a postural estavam conservadas; havia hipopalestesia nas mãos e pés.

O EMG revelou um traçado pobre na C.V.M., com alguns potenciais de renervação crónica a ritmo acelerado; o potencial sensitivo do nervo mediano estava ausente à direita; à esquerda e nos nervos cubital e safeno externo estava alargado, com V.C.S. diminuída; não mostrou actividade espontânea em repouso. A V.C.M. do nervo ciático popliteo externo esquerdo estava diminuída, com o potencial polifásico e alargado.

A biópsia do nervo safeno externo mostrou uma redução da densidade das fibras mielinizadas de grande calibre e as que persistiram revelaram: 1. Espessamentos focais, notórios nos cortes longitudinais, dando por vezes às fibras, um aspecto de cadeias de *salsichas* (fig. 1a e b). 2. Desmielinização segmentar, que ultrapassava largamente as zonas de perda axonal (fig. 1a e b) com alguns aspectos de actividade do processo degenerativo da mielina, traduzido por desintegração em flocos (fig. 1a), transformação das características tintoriais e fagocitose por células de Schwann. 3. Moderada proliferação dos elementos conjuntivos do endonervo, indicadora de processo com alguma cronicidade e várias estruturas globóides de conteúdo conjuntivo laxo e localização

subperineural, cujas características correspondem às dos denominados corpos de Renaut (fig. 1c)¹¹.

A mãe do doente, de 60 anos, apresenta queixas semelhantes e fez recentemente um EMG que revelou sinais de compromisso neurogêneo nos músculos oponente do polegar, abductor do 5.º dedo, tibial anterior e pedioso, mais marcado no membro inferior, com aumento das lactências motoras e diminuição da velocidade de condução sensitiva do nervo mediano.

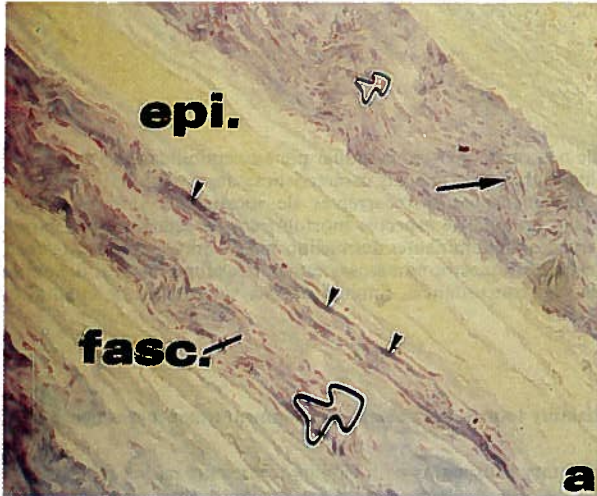


Fig. 1a — Microscopia óptica do nervo safeno externo, colhido por biópsia. Cortes longitudinais; fixação em formalina a 100%; inclusão em parafina.

DISCUSSÃO

O diagnóstico baseia-se sobretudo na anamnese e nas alterações morfológicas observadas no nervo sensitivo, colhido por biópsia.

O quadro clínico é bastante sugestivo, sendo características⁴, a hereditariedade autosômica dominante, episódios de parestesias ou paralisias tronculares recidivantes, por vezes favorecidas por um factor postural ou compreensivo, de ordem profissional ou em actividade da vida diária. É também típica uma ligeira preponderância da patologia no sexo masculino.

Este diagnóstico deve ter-se presente em situações de mononeuropatias migratórias. A lesão troncular nervosa exprime-se por parestesias ou paralisia de determinado segmento: mão pendente, dificuldade em segurar objectos, pé pendente.

As parésias, são curiosamente indolores, ou apenas acompanhadas de parestesias de intensidade variável.

Os troncos nervosos mais frequentemente atingidos são o ciático popliteo externo, o cubital, radial e o mediano. Com certa frequência verifica-se um sofrimento complexo do plexo braquial⁵ (Bosh e Col.). Tais formas são, nosologicamente próximas da nevralgia amiotrófica (Parsonage e Turner), com algumas diferenças sintomatológicas e evolutivas⁶.

Os nervos cranianos podem excepcionalmente, ser atingidos, principalmente o nervo facial.

Os episódios deficitários motores, atingindo os diferentes territórios, são pouco invalidantes; em alguns casos porém,

a. Coloração para as bainhas de mielina — Luxol fast blue + violeta de Cresil. Note a pronunciada desmielinização: zonas em que as bainhas de mielina desapareceram (setas claras) e zonas de desagregação da mielina em flocos (grande seta a negro). Fibras nervosas mielinizadas ue persistem revelam dilatações focais (pequenas setas). fasc. — fascículo nervoso; epi-epinervo.

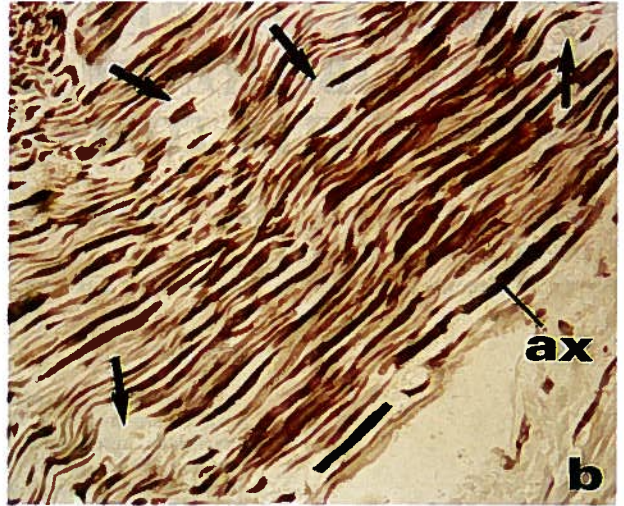


Fig. 1b — Impregnação pela prata para os axónios — Palmgren. Discreta perda axonal apesar da desmielinização acentuada. Nas dilatações mielínicas focais (setas) o axónio é habitualmente interrompido. ax — axónio.



Fig. 1c — Grande ampliação de pormenor de um fascículo nervoso, corado com Hematoxilina-Eosina. A seta assinala um Corpo de Renaut, fazendo procidência no fascículo e empurrando fibras nervosas (f). p — perinervo.

as sequelas, persistem de maneira permanente, em particular a amiotrofia cubital.

Na literatura estão descritas três variedades clínicas:

1) Forma parestésica e motora, a mais frequente.

A idade de início é variável: na infância, adolescência ou no adulto. A semiologia é muito típica, como mononeuropatias recorrentes de expressão essencialmente motora, acompanhada ou não de parestesias, mas nunca de dores.

Os nervos mais frequentemente atingidos, são o cubital, o radial e o ciático popliteo externo (Meier)⁷.

O envolvimento nervoso é raramente mais difuso, exprimindo-se então sob a forma de uma polineuropatia simétrica sensitivo-motora.

A regressão dos sinais e sintomas é quase sempre, completa não sendo porém rara a persistência de um défice

moderado num ou noutro território anteriormente paralisado.

A evolução é por vezes a de uma neuropatia periférica típica, de predomínio sensitivo e com arreflexia osteotendinosa⁸.

2) Forma parestésica pura

Neste grupo predominam as parestesias, sobretudo nos territórios dos nervos cubital e ciático popliteo externo.

3) Forma com participação do plexo braquial

Este quadro com semiologia muito estereotipada, inicia-se pela manhã ao acordar, é por vezes favorecido por uma postura anormal prolongada, ou por posições mantidas por exemplo, no desempenho de uma actividade profissional.

A lesão é indolor ou acompanha-se algumas vezes, de parestesias. A regressão das perturbações faz-se, em algumas semanas ou meses⁹, de uma maneira mais ou menos completa.

Qualquer que seja a variedade clínica, o EMG mostra sinais de desnervação nos músculos atingidos, sinais que, por vezes, se estendem a territórios aparentemente indemnes, em particular os músculos distais dos membros.

As velocidades de condução nervosa são anormais, com diminuição quer das velocidades de condução motora quer sensitiva, com aumento das respectivas latências distais. A amplitude dos potenciais, motor e sensitivo, está diminuída.

A diminuição das velocidades de condução é mais marcada nas zonas anatomicamente estreitas, no fundo o local habitual da compressão: goteira humeral para o nervo radial, canal cárpico para o nervo mediano, cotovelo para o nervo cubital e a cabeça do perónio para o nervo ciático popliteo externo. Estas alterações neurofisiológicas no nervo, são difusas e comprovam a existência de uma neuropatia generalizada sub-clínica¹⁰, como se evidencia no nosso caso.

O doente que apresentamos, revelava um quadro sensitivo puro com características de polineuropatia sensitiva difusa, arreflexias osteotendinosas e distribuição das perturbações sensitivas em meia e luva bilateral. O EMG confirmou a clínica.

Fez uma biópsia do nervo safeno externo em que se observou uma discreta perda de fibras mielinizadas isoladas e mais abundante desmielinização, com características de processo em actividade, manifestado pela existência de flocos de mielina livres ou englobados por células de Schwann. Havia certa proliferação dos elementos conjuntivos de endonervo e numerosos Corpos de Renaut, que habitualmente se observam em neuropatias por compressão nomeadamente nas por *entrapment*.

Em conclusão, o nervo sensitivo revelava alterações morfológicas compatíveis com uma neuropatia predominantemente

desmielinizante e com discreta degenerescência axonal, com Corpos de Renaut, aspectos que caracterizam as neuropatias por um mecanismo de compressão crónica ou repetitiva, como o que se observa nas situações de *entrapment*.

O conhecimento das neuropatias por susceptibilidade ao *entrapment* são do interesse quer clínico, quer também sócio-profissional. Como estes doentes estão muito predispostos a fazerem paralisias segmentares durante a sua actividade profissional, devemos procurar que lhes sejam atribuídas tarefas compatíveis.

BIBLIOGRAFIA

1. BEHESE F., CARLSEN F., KNAPPEIS G.G.: Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: electrophysiological and histopathological aspects. *Brain* 1972; 95: 777-794.
2. MADRID R., BRADLEY W.G.: The pathology of neuropathies with focal thickening of the myelin sheath (tomaculous neuropathy). *J Neurol Sci* 1975; 25: 415-448.
3. SERRATRICE G., PELLISSIER J.F., POUGET J., GAS-TAUT J.L., BENAÏM L.J., BILLE J., ROUX H., BOUCRAUT J.: Les neuropathies allantoidiennes (tomaculaires). Étude de vingt-trois cas. *Sem. Hôp. Paris*, 1987; 63: 2353-2363.
4. SERRATRICE G., *Bull. Acad. Natle Méd.*, 1986; 170: 1001-1005.
5. BOSCH E.P., CHUI H.C., MARTIN M.A., CANCELLA P.A.: Brachial plexus involvement in familial pressure: sensitive neuropathy: electrophysiological and morphological findings. *Ann Neurol* 1980; 8: 620.
6. SERRATRICE G., POUGET J., PELLISSIER J.F.: Des formes familiales du syndrome de Parsonage et Turner aux hérédopathies tomaculaires du plexus brachial: *Rev Rhum*, 1985; 52: 625-629.
7. MEIER C., MOLL C.: Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *J Neurol* 1982; 228: 73-95.
8. ROODS D., THYSGEN P.: Familial recurrent neuropathy. A family and survey. *Brain*, 1972.
9. SERRATRICE G.: Les neuropathies tomaculaires. *La Revue du Praticien*, n.º 17, 15 Mai 1989; 1505-1507.
10. CRUZ MARTINEZ A., PEREZ CONDE M.C., RAMON Y., CAJALS., MARTINEZ A.: Recurrent familial polyneuropathy with liability to pressure palsies. *Electromyogr. Clin Neurophysiol*, 1977; 17: 101.
11. PELLISSIER J.F., POUGET J., DE VICTOR B., SERRATRICE G., TOGA M. Neuropathie tomaculaire. Étude histopathologique et corrélation électroclinique dans 10 cas. *Rev. Neurol* 1987; 143: 263-278.

Pedido de Separatas:
Jorge Pinto Viana
Hospital dos Capuchos
Serviço de Neurologia
1100 Lisboa