

Neuralgisk amyotrofi er en overset diagnose ved akutte skuldersmerter

Louise Jürgensen¹, Christina Fagerberg², Maria Kibæk¹ & Charlotte Brasch-Andersen²

KASUISTIK

1) Børneafdelingen, Odense Universitetshospital

2) Klinisk Genetisk Afdeling, Odense Universitetshospital

Ugeskr Læger
2016;178:V04160292

Neuralgisk amyotrofi (NA) er karakteriseret ved pludseligt indsættende svære smerter i skulder/overarm og muskelatrofi, som typisk udvikler sig inden for to uger efter smertedebut. Plexus brachialis er ofte involveret, og der ses en inflammationslignende affektion af en nerve med efterfølgende parese af de associerede muskler. Sygdommen rammer oftest personer i 20-30-årsalderen, men kan også ramme børn og unge. Der forekommer ligeledes ofte sensoriske symptomer fra de afficerede nerver. NA findes i en idiopatisk form (INA), også kaldet Parsonage-Turners syndrom, og en arvelig form benævnt hereditær NA

(HNA). HNA er en monogen sygdom, som arves autosomt dominant med høj penetrans og variabel ekspressivitet. *SEPT9* er det eneste gen, der har kendt association med HNA, og såvel sekvensvariationer som kvantitative ændringer er beskrevet [1].

HNA adskiller sig fra INA ved, at den debuterer tidligere, der er flere anfald, oftere involvering af nerver uden for plexus brachialis, sværere parese og dårligere udfald. Fænotypisk er der i nogle HNA-familier set lav højde, partiel syndaktyli af fingre og tæer, tætsiddende øjne, epikantus, bifid uvula, ekstra store hudfolder i nakken og armene samt indlæringsvanskeligheder. Prævalensen af INA er 1,64-3:100.000/år og vurderes til at være ti gange større end prævalensen af HNA, begge er formentlig underrapporteret. Der er rapporteret om ca. 300 HNA-familier på verdensplan.

Undersøgelser har vist, at 60% af alle med NA først blev diagnosticeret med en anden lidelse. De hyppigste dif-

ferentialdiagnoser var skulderledspatologi (bursitis og kalcificerende tendinitis), cervikal spondylose og cervikal radikulopati ved diskusprolaps [1-3].

SYGEHISTORIE

En 13-årig pige henvendte sig på skadestuen med igennem to uger tiltagende smerter i højre skulder og ændret sensibilitet i overarmen. Der havde ikke været noget forudgående traume, og der var ingen tegn til infektion. Objektivt fandt man fuld passiv bevægelighed, men aktivt kunne hun kun abducere til 15 grader, flektare i skulderen til 20 grader og ekstendere til 20 grader. Der var ingen kraft i deltoideus og infraspinatus samt nedsat sensibilitet i C7/C8-dermatomet. Der var normal bevægelighed i albuen og god kraft i hånden. En MR-skanning af columna cervicalis og højre skulder viste normale forhold. Anamnestisk kom det frem, at moderen havde oplevet tilsvarende symptomer to gange som teenager og ung voksen. Hun var kommet sig fuldstændig. Fænotypisk var der ingen dysmorfe træk hos mor og datter, men begge havde haft lettere indlæringsvanskeligheder i skolen.

På baggrund af anamnesen fik man mistanke om hereditær neuropati. Genetisk udredning heraf med *array*-komparativ genomisk hybridisering viste en maternelt nedarvet 1,5 Mb duplikation på 17q25, der inkluderede hele *SEPT9* (arr[hg19] 17q25

.2q25.3(75,012,045-76,507,774)x3 mat), hvilket bekræftede diagnosen HNA. Der er ikke tidligere rapporteret om så store duplikationer hos patienter med HNA.

Patienten blev behandlet med smertestillende midler i form af paracetamol, ibuprofen og prednisolon samt fysioterapi for at undgå kontraktioner.

Et halvt år efter symptomdebut begyndte hun at genvinde sin muskelkraft, men havde stadig synlig muskelatrofi over skulderåget, særlig udtalt af deltoideus og infraspinatus. Skulderen var tydeligt sublukserbar både fortil og bagtil, og man havde indtryk af, at den hang i forhold til den raske side. Der var fortsat let sensibilitetsforstyrrelse hen over deltoideusområdet. Det er uvist om neuropatien vil forsvinde fuldstændigt, ligesom det er uvist, om patienten vil genvinde den muskelkraft, hun havde før smertedebut, idet nye undersøgelser har vist, at den overordnede helbredelse generelt er dårligere end tidligere antaget [4].

Voksen mandlig patient med højresidig englevinge forårsaget af serratus anterior insufficiens under løft af armen.



DISKUSSION

Ovenstående sygehistorie er et typisk eksempel på HNA. Anfaldene formodes at være udløst af fysisk, immunologisk eller psykisk stress. En kortvarig steroidkur kan forsøges, da tidligere undersøgelse har vist en mulig effekt heraf med lidt hurtigere og bedre generhvervelse af funktionen, endvidere kan der gives paracetamol og nonsteroidale antiinflammatoriske midler. Fysioterapeutisk træning anbefales for at forebygge kontraktioner [1-3, 5]. Det er vigtigt at have NA i tankerne, når patienter kommer med ovennævnte symptomer hos egen læge eller på skadestuen. Patienter med NA bør undgå voldsom og ekstrem muskelaktivitet samt svær kulde, der kan trigge anfald [5].

SUMMARY

Louise Jürgensen, Christina Fagerberg, Maria Kibæk & Charlotte Brasch-Andersen:

Neuralgic amyotrophy is an overlooked diagnosis by sudden onset of shoulder pain

Ugeskr Læger 2016;178:Vo4160292

Neuralgic amyotrophy (NA) is characterized by sudden onset of severe pain in the shoulder/upper arm and muscle amyotrophy. Up to 60% of patients with NA are misdiagnosed as having shoulder joint pathology or cervical pathology. We report a case of a 13-year-old girl diagnosed with the hereditary form of NA (HNA). Array comparative genomic hybridization showed a maternally inherited duplication of 1.5 Mb including the entire SEPT9-gene. The girl was treated with non-steroidal anti-inflammatory drugs, corticosteroids and physiotherapy. Individuals with HNA should avoid extreme muscle activity and severe cold, as this may trigger attacks.

KORRESPONDANCE: Louise Jürgensen.

E-mail: louisejurgensen@gmail.com

ANTAGET: 9. juni 2016

PUBLICERET PÅ UGESKRIFTET.DK: 22 august 2016

INTERESSEKONFLIKTER: Forfatterens ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på Ugeskriftet.dk

TAKSIGELSE: *Nens van Alfen* Clinical Neurophysiology Laboratory, RU Nijmegen Medical Centre takkes for billedet.

LITTERATUR

1. Pagon RA, Adam MP, Bird TD et al. red. Hereditary neuralgic amyotrophy. GeneReviews NCBI Bookshelf, 1993-2013. Initial posting 27. feb 2008.
2. Van Alfen N, van Engelen BG. The clinical spectrum of neuralgic amyotrophy in 246 cases. *Brain* 2006;129:438-50.
3. van Alfen N. Clinical and pathophysiological concepts of neuralgic amyotrophy. *Nat Rev Neurol* 2011;7:315-22.
4. Cup E, Ijspeert J, Janssen R et al. Residual complaints after neuralgic amyotrophy. *Arch Phys Med Rehab* 2013;94:67-73.
5. UMC St Radboud Patiënteninformatie Neuralgic Amyotrophy: idiopathic and hereditary form. https://www.radboudumc.nl/Informatiefolders/7130-Neuralgic_Amyotrophy__id-i.pdf (19. apr 2016).