

Enfermedad de Hirayama en un adolescente

Hirayama disease observed in an adolescent

Dr.C. José Vargas Díaz, Dra. Leidy García Morales, MSc. Yamilé García Nodarse, MSc. Zenaida Hernández Díaz, Dra.C. Esperanza Barroso García, Dr.C. Joel Víctor Gutiérrez Gil, MSc. Lucía Margarita Novoa López

Servicio de Neuropediatría. Instituto de Neurología y Neurocirugía "Profesor Rafael Estrada". La Habana, Cuba.

RESUMEN

La Enfermedad de Hirayama —o amiotrofia monomélica— es una afección de baja frecuencia y escasamente reportada en la edad pediátrica. Se presenta el caso clínico de un adolescente de 15 años de edad con disminución de la fuerza muscular y pérdida de la masa muscular, que comenzó a los 10 años de edad por la mano izquierda, y le afectó posteriormente el antebrazo. Mantuvo un curso progresivo durante 3 años, para luego mantenerse estable. El electromiograma de aguja arrojó lesión de axones motores o motoneuronas dependientes de los miotomas C7-T1, y en menor grado, C5-C6. En la tomografía axial computarizada con contraste endovenoso en marcada flexión cervical, se observó desde C7-T2 una evidente ectasia venosa posmedular asimétrica, predominantemente del lado izquierdo, por congestión del plexo venoso vertebral posterior interno. En este paciente la enfermedad se detuvo espontáneamente, en otros casos es necesario limitar la motilidad de la columna con el uso de un collar cervical, y solo llegar a la cirugía en los casos más severos de evolución rápida.

Palabras clave: amiotrofia focal benigna, amiotrofia monomélica, enfermedad de Hirayama, enfermedad de Sobue.

ABSTRACT

Hirayama disease or monomelic amyotrophy is a low frequent, barely reported illness at pediatric ages. Here is the clinical case of 15 years-old boy that presented

with reduced muscular strength and loss of muscle mass; this condition began at the age of 10 year in his left hand and then affected the forearm. The illness progressed for three years and then remained stable. The needle electromyogram showed a lesion in C7-T1 myotome-dependent motor axons or motoneurons and to less extent in those C5-C6 depending ones. The venous contrast computed tomography on a marked cervical cord flexion position; it was observed an evident asymmetric postmedullary vein ectasia from the C7-T2 myotomes, mainly on the left side, caused by the internal posterior vertebral vein plexus congestion. There was spontaneous remission of the disease in this patient, but it is necessary in other cases to limit the cervical cord motility with the use of a collar and to only perform surgery in the most rapidly evolving and severe cases.

Keywords: benign focal amyotrophy, monomelic amyotrophy, Hirayama disease, Sobue disease.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Hirayama —o atrofia monomélica— está considerada una entidad de baja prevalencia, y existen pocos reportes en la edad pediátrica propiamente dicha. Esto explica, en gran medida, que la mayoría de los artículos publicados y revisados tengan más de 5 años.

La enfermedad fue descrita por primera vez en 1959 por *Hirayama* (a quien debe su nombre), en 12 pacientes japoneses, más frecuente en sexo masculino, entre los 15 y 25 años de edad. Desde su descripción hasta la fecha están en discusión varias teorías etiológicas.¹ Se caracteriza por un comienzo entre los 15 y 25 años, con atrofia muscular limitada a la mano y antebrazo, ausencia de trastornos sensitivos, pérdida de los reflejos osteotendinosos en los miotomas afectados, y una progresión lenta durante aproximadamente 3 años, con posterior estabilización del cuadro.¹⁻⁴

A pesar de ser considerada por algunos autores como una atrofia muscular espinal, la entidad es esencialmente esporádica y unilateral. El comienzo es insidioso, y puede progresar durante meses o años, con una estabilización generalmente a los 5 años de haber comenzado.¹⁻⁵

La edad en la que se presenta varía ostensiblemente, se reportan pacientes hasta de 65 años, aunque la media sigue siendo los 20 años.⁶ La atrofia y debilidad muscular afectan a los miotomas cervicales bajos (C7) hasta el primero torácico (T1) generalmente, con afectación moderada del músculo braquiorradialis. Las fasciculaciones son raras, aun en presencia de gran atrofia, y existe respeto por los músculos del hombro. No obstante, los estudios neurofisiológicos pueden detectar afectación subclínica a partir del miotoma cervical 5 (C5).¹⁻⁷

La etiología de la enfermedad de Hirayama se mantiene desconocida hasta el momento. Se invoca la pérdida de motoneuronas del asta anterior de la médula espinal cervical sin cambios degenerativos, lo que sugiere una causa compresiva.^{4,5} Actualmente se evalúa también la posibilidad de que exista una isquemia venosa secundaria al desplazamiento anterior del saco dural durante la flexión recurrente

del cuello.⁸⁻¹³ Para aumentar la incertidumbre en cuanto a su etiología, no se han encontrado diferencias importantes entre el diámetro anteroposterior medular entre pacientes y controles, lo que apoya la teoría etiológica de una degeneración primaria de la motoneurona.¹⁴

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de un paciente masculino, de 15 años de edad, que acude por presentar desde los 10 años de edad disminución de la fuerza muscular y pérdida de la masa muscular, que comenzó por la mano izquierda, y afectó posteriormente el antebrazo. No se asociaba a trastornos sensitivos, y progresó hasta aproximadamente los 13 años de edad. No se recogen antecedentes de infección, traumas o de familiares afectados con similares características.

Al examen físico se constató paresia del miembro superior izquierdo a predominio distal (proximal 4/5 y distal 3-/5); hipotrofia a predominio de músculos interóseos palmares y dorsales, músculos de las eminencias tenar e hipotecar, así como la porción cubital del antebrazo (Fig. 1); así como también ausencia de reflejo bicipital izquierdo. No se constató alteración sensitiva, fasciculaciones, ni alteración a la palpación de los nervios periféricos en el área afectada, y el resto del examen físico fue normal. El diagnóstico se basó en los elementos clínicos, apoyados por los estudios neurofisiológicos y los hallazgos imagenológicos en la tomografía axial computarizada (TAC) y la resonancia magnética (IRM).



Fig. 1 A y B. Cambios tróficos en antebrazo y mano del lado izquierdo.

El electromiograma con aguja arrojó patrones de contracción intermedios, a intermedios aislados dependientes de los miotomas C7-T1, y en menor grado, C5-C6, con conservación de las amplitudes, duraciones y frecuencia de descarga consistente con lesión de axones motores o motoneuronas. Los estudios de conducción nerviosa sensitiva del miembro superior izquierdo fueron normales, así como la conducción motora y sensitiva en el lado derecho.

En la IRM sin flexión cervical se observa rectificación de la lordosis cervical fisiológica, con cifosis desde los segmentos C4-C6, disminución de la amplitud del canal medular y de la columna de líquido cefalorraquídeo (LCR) premedular en las secuencias de imagen T1 y T2; igualmente, tenue hiperintensidad lineal vertical de la médula espinal en la secuencia T2 en los segmentos medulares de C4-C6,

aunque no se observan cambios en la intensidad de señales a nivel de los segmentos C7-T1 (Fig. 2).

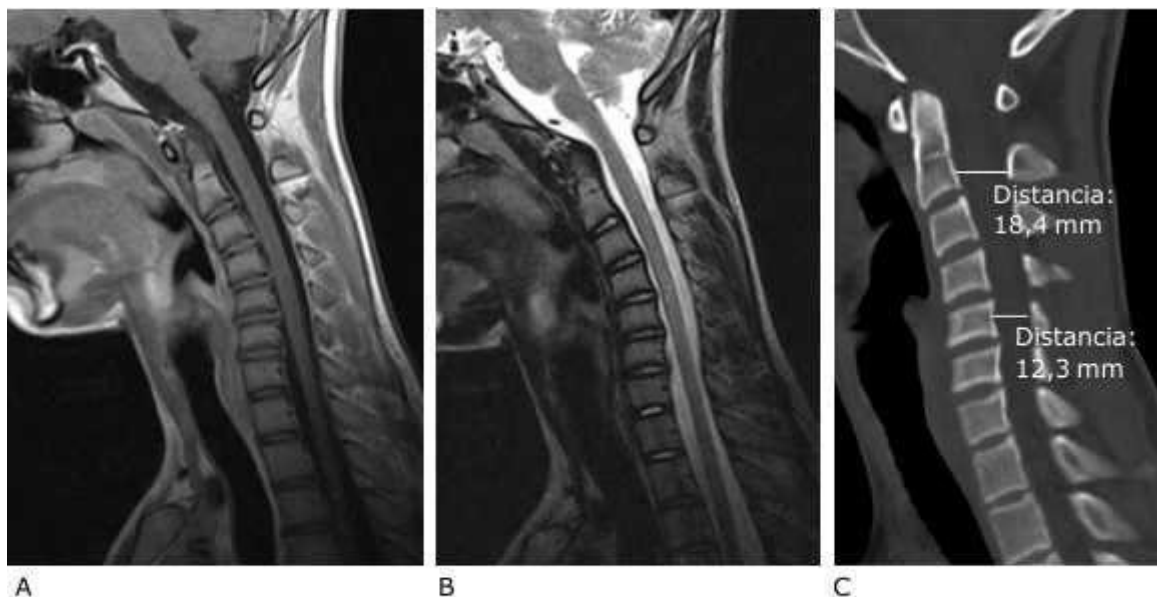


Fig. 2 A, B y C. Resonancia magnética (IRM) en las secuencias T1 (A) y T2 (B), y tomografía axial computarizada (TAC) simple en ventana ósea (C) de la columna cervical sin flexión. Se aprecia rectificación de la lordosis con ligera cifosis desde los segmentos C4-C6, e hiperintensidad lineal vertical de la médula espinal en la secuencia T2. Obsérvese la rectificación y cifosis de la columna cervical con reducción del canal medular por detrás del segmento cifótico (C).

La TAC simple sin flexión cervical también mostró la evidente rectificación de la lordosis cervical fisiológica y la cifosis en los espacios mencionados, disminución de la amplitud del canal medular por detrás de los cuerpos vertebrales C4 y C5, y el canal medular midió por detrás de C2 18,4 mm y en C5 12,3 mm.

La TAC con contraste yodado endovenoso con marcada flexión cervical arrojó tanto en los cortes axiales como en la reconstrucción sagital en máxima intensidad de proyección (MIP), los vasos arteriales y venosos normales en región premedular. Llama la atención desde los segmentos C7-T2 una evidente ectasia venosa posmedular asimétrica, predominantemente del lado izquierdo, por congestión del plexo venoso vertebral posterior interno (Fig. 3). Los hallazgos topográficos mencionados coinciden con las alteraciones del examen físico y del electromiograma.



Fig. 3 A, B y C. Tomografía axial computarizada (TAC) con contraste endovenoso (EV) con reconstrucción en máxima intensidad de proyección (MIP), sagital A y B en marcada flexión cervical y corte axial en C. Se observa ectasia venosa posmedular a nivel de segmentos C4-T2, por congestión del plexo venoso vertebral posterior interno (flecha), lo cual es más evidente a la izquierda (A), con una menor congestión de los plexos venosos a la derecha (B). En el corte axial (C) la flecha fina muestra que no hay ingurgitación del plexo venoso posterior superficial a la derecha, y a la izquierda (flecha gruesa) se observa muy ingurgitado.

DISCUSIÓN

Como se ha expuesto anteriormente, la enfermedad tiene una prevalencia baja y existen pocos reportes de estos casos en la literatura. A pesar de ser más frecuente en Asia, en los últimos 9 años en China fueron diagnosticados solo 65 niños, con una media de $15,7 \pm 1,0$ años de edad para su presentación;¹⁵ y en Norteamérica, hasta el año 2011, solo se habían reportado 6 pacientes, todos mayores de 16 años.¹⁶ Posteriormente se publicó una serie de casos del Centro de Neurología Pediátrica de Cleveland, en el cual, en los últimos 10 años han diagnosticado 6 pacientes, con una edad media de $15,1 \pm 1,2$ años, y comienzo de los síntomas hasta 3 años antes,¹⁶ situación similar a nuestro caso. Se ha observado el comienzo de la enfermedad entre 2 y 3 años posteriores al periodo de estirón puberal, con evidencia de que existe una desproporción entre el crecimiento de la columna vertebral y el contenido del canal espinal.¹⁵

La forma de presentación de la enfermedad, la estabilización en pocos años y su relativa benignidad, han influido en que exista, probablemente, un subregistro y se retrase el diagnóstico, y se planteen inicialmente neuropatías, plexopatías, esclerosis lateral amiotrófica o atrofia muscular espinal.¹⁻¹⁶

Nuestro paciente reunió los criterios de la enfermedad de Hirayama,^{2,5} comenzando cerca de los 10 años con atrofia y pérdida de la fuerza muscular en su mano izquierda, y posteriormente su antebrazo, aunque al examen físico también se constató afectación discreta proximal. Con anterioridad había sido atendido en otro centro de salud de la atención primaria, donde le diagnosticaron una neuropatía, sin poder precisar su etiología; como hemos visto, este es uno de los diagnósticos diferenciales ante un cuadro clínico similar, sobre todo la neuropatía motora multifocal.

La mayoría de los pacientes con enfermedad de Hirayama logran una estabilidad espontánea. Se ha reportado¹⁷⁻¹⁹ que el uso de un collar cervical lo antes posible en estos pacientes puede detener la progresión de la enfermedad. La cirugía quedaría limitada para los casos más severos y que tengan un curso rápidamente progresivo. El conocimiento y sospecha de la enfermedad de Hirayama permite su diagnóstico y tratamiento en etapas precoces.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Talbot K. Monmelic Amyotrophy Hirayama's Disease. *Practical Neurology*. 2004;4:362-5.
2. Hirayama K. Juvenile muscular atrophy of distal upper extremity (Hirayama disease). *Intern Med*. 2000 Apr;39(4):283-90.
3. Tashiro K, Kikuchi S, Itoyama Y, Tokumaru Y, Sobue G, Mukai E, et al. Nationwide survey of juvenile muscular atrophy of distal upper extremity (Hirayama disease) in Japan. *Amyotroph Lateral Scler*. 2006 Mar;7(1):38-45.
4. Arrese I, Rivas JJ, Esteban J, Ramos A, Lobato RD. A case of Hirayama disease treated with laminectomy and duraplasty without spinal fusion. *Neurocirugia (Astur)*. 2009 Dec;20(6):555-8.
5. Hirayama K, Tomonaga M, Kitano K, Yamada T, Kojima S, Arai K. Focal cervical poliopathy causing juvenile muscular atrophy of distal upper extremity: a pathological study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 1987 Mar;50(3):285-90.
6. van den Berg-Vos RM, Visser J, Franssen H, de Visser M, de Jong JM, Kalmijn S, et al. Sporadic lower motor neuron disease with adult onset: classification of subtypes. *Brain*. 2003 May;126(Pt 5):1036-47.
7. Gourie-Devi M, Nalini A. Long-term follow-up of 44 patients with brachial monomelic amyotrophy. *Acta Neurol Scand*. 2003 Mar;107(3):215-20.
8. Hirayama K, Tokumaru Y. Cervical dural sac and spinal cord in juvenile muscular atrophy of distal upper extremity. *Neurology*. 2000 May 23;54(10):1922-6.
9. Baba Y, Nakajima M, Utsunomiya H, Tsuboi Y, Fujiki F, Kusuhara T, et al. Magnetic resonance imaging of thoracic epidural venous dilation in Hirayama disease. *Neurology*. 2004 Apr 27;62(8):1426-8.
10. Chen CJ, Chen CM, Wu CL, Ro LS, Chen ST, Lee TH. Hirayama disease: MR diagnosis. *AJNR Am J Neuroradiol*. 1998 Feb;19(2):365-8.
11. Hirayama K. Juvenile muscular atrophy of distal upper extremity (Hirayama disease): focal cervical ischemic poliomyelopathy. *Neuropathology*. 2000 Sep;20 suppl:S91-4.
12. Konno S, Goto S, Murakami M, Mochizuki M, Motegi H, Moriya H. Juvenile amyotrophy of the distal upper extremity: pathologic findings of the dura mater and surgical management. *Spine (Phila Pa 1976)*. 1997 Mar 1;22(5):486-92.
13. Restuccia D, Rubino M, Valeriani M, Mirabella M, Sabatelli M, Tonali P. Cervical cord dysfunction during neck flexion in Hirayama's disease. *Neurology*. 2003 Jun 24;60(12):1980-3.
14. Willeit J, Kiechl S, Kiechl-Kohlendorfer U, Golaszewski S, Peer S, Poewe W. Juvenile asymmetric segmental spinal muscular atrophy (Hirayama's disease):

three cases without evidence of "flexion myelopathy". Acta Neurol Scand. 2001 Nov;104(5):320-2.

15. Guang Y, Xiaosu Y, Ming Z, Yi Y, Bo X, Guoliang L, et al. Hirayama Disease in Children From Mainland of China. J Child Neurol. 2013;29:4509-13.

16. Ghosh PS, Moodley M, Friedman NR, Rothner AD, Ghosh D. Hirayama Disease in Children From North America. J Child Neurol. 2011;26(12):1542-7.

17. Agundez M, Rouco I, Barcena J, Mateos B, Barredo J, Zarranz JJ. Hirayama disease: Is surgery an option? Neurología [serie en Internet]. 2013 Aug 19 [citado 15 de junio de 2014].

Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23969297>.

18. Hassan KM, Sahni H. Nosology of juvenile muscular atrophy of distal upper extremity: from monomelic amyotrophy to Hirayama disease-Indian perspective. Biomed Res Int [serie en Internet]. 2013; Article ID 478516 [citado 15 de junio de 2015]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24063005>.

19. Hassan KM, Sahni H, Jha A. Clinical and radiological profile of Hirayama disease: A flexion myelopathy due to tight cervical dural canal amenable to collar therapy. Ann Indian Acad Neurol. 2012 Apr;15(2):106-12.

Recibido: 16 de junio de 2015.

Aprobado: 2 de julio de 2015.

José Vargas Díaz. Instituto de Neurología y Neurocirugía "Profesor Rafael Estrada".
Calle 29 esquina D, Vedado, municipio Plaza de la Revolución. La Habana, Cuba.
Correo electrónico: jvargas@infomed.sld.cu