



SITUACIÓN CLÍNICA

Sospecha de enfermedad de Hirayama. A propósito de un caso en Atención Primaria. Revisión clínica

M.M. Álvarez-Cordovés*, P.G. Mirpuri-Mirpuri y A. Pérez-Monje

Centro de Salud Dr. Guigou, Tenerife, España

Recibido el 13 de marzo de 2012; aceptado el 30 de mayo de 2012

Disponible en Internet el 11 de agosto de 2012

PALABRAS CLAVE

Mielopatía;
Atrofia;
Resonancia
magnética;
Enfermedad
de Hirayama

KEYWORDS

Myelopathy;
Atrophy;
Magnetic resonance
imaging;
Hirayama disease

Resumen La enfermedad de Hirayama, o atrofia muscular juvenil distal de una extremidad superior, es una mielopatía cervical. Afecta principalmente a los adolescentes varones, caracterizándose por la debilidad muscular progresiva y atrofia distal de una extremidad superior, seguida de la parálisis de lenta evolución. Aunque la causa sigue siendo poco clara, hallazgos neuropáticos y radiológicos sugieren un desplazamiento hacia delante del saco dural posterior cervical durante la flexión del cuello, causando la compresión de la médula cervical, produciendo cambios atróficos y enfermedad isquémica del cuerno anterior.

Desde que la flexión del cuello fue reconocida como causa de la enfermedad, han sido empleados como tratamientos: las ortesis cervicales, la fusión vertebral y la duraplastia asociada a fusión.

Una buena comprensión de la enfermedad de Hirayama es fundamental porque el reconocimiento precoz y el tratamiento eficaz pueden detener el deterioro progresivo.

© 2012 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Suspected hirayama disease. Presentation of a case and a clinical review

Abstract Hirayama's disease, or juvenile muscular atrophy of distal upper extremity, is a cervical myelopathy. It affects adolescent males, and is characterized by progressive muscle weakness and atrophy of the distal upper extremities, followed by slow paralysis. Although the cause remains unclear, radiological findings suggest neuropathic forward displacement of the posterior cervical dural sac during neck flexion, causing compression of the cervical cord, resulting in atrophic changes and ischemic disease of the medullar anterior horn.

Since the bending of the neck was recognized as a cause of the disease, cervical orthosis, spinal fusion, and duraplasty combined with fusion, have been proposed as treatment.

A solid understanding of Hirayama disease is critical as early recognition and effective treatment can stop the deterioration.

© 2012 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: maralvarezcordoves@hotmail.com (M.M. Álvarez-Cordovés).

Introducción

La enfermedad de Hirayama es infrecuente, a pesar de que se presenta, por lo general, en personas jóvenes, también se ha descrito en personas adultas¹.

Las causas que originan esta clínica no están muy claras, describiéndose en la literatura la falta de elasticidad de la duramadre² a nivel de la columna cervical, que provocará en los movimientos de flexión fenómenos de compresión medularadicular, e incluso algunos autores describen que no hay diferencias entre los potenciales evocados somatosensoriales con los motores, tanto en la posición cervical neutra como cuando se realizan estas pruebas con la columna en flexión¹. Otra causa es el desplazamiento hacia delante del saco dural posterior cervical durante la flexión.

Respecto al tratamiento de esta dolencia, se considera principalmente la cirugía, no solo para mejorar el déficit neurológico sino para mejorar la calidad de vida.

Presentamos el caso de un paciente diagnosticado de atrofia monomiélica a los 34 años, presentando debilidad distal en miembro superior derecho con atrofia y fasciculaciones en esta extremidad. En la actualidad, con 58 años, se presenta en nuestra consulta de Atención Primaria con empeoramiento de la clínica y tras estudio de los antecedentes se deriva a neurología con sospecha de posible diagnóstico de enfermedad de Hirayama para su estudio y adecuado tratamiento.

Caso clínico

Paciente que aporta informes antiguos, desde los 34 años.

Electromiografía (1988): afectación neurógena grave especialmente localizada a extremidad superior derecha. Además signos de desmielinización crónica cervical y lumbar. Polineuropatía axonal (–63%) y desmielinizante (–10%). El proceso no está en actividad y sugiere secuela de proceso antiguo.

Estudio neurofisiológico (1993): estudio de conducción motora y sensitiva de los nervios cubital y mediano normal. El estudio de los músculos proximales de miembro superior derecho muestra un escaso reclutamiento de unidades motoras, potenciales de morfología neuropática y aumento del índice de polifagia.

Electromiografía (2000): los estudios muestran una enfermedad de motoneurona activa recluida a miembro superior derecho. Se observan leves alteraciones distales en la conducción sensitiva, compatibles con polineuropatía sensitiva distal asimétrica.

Resonancia magnética nuclear de columna cervical (1988, 1993 y 2000): sin anomalías significativas.

Anamnesis

Paciente de 58 años que desde los 15 años presenta debilidad y amiotrofia progresiva de la extremidad superior derecha. Niega dolor o clínica sensitiva sin otras manifestaciones en las restantes extremidades.

Antecedentes familiares: sin enfermedades neurológicas, inmunológicas ni consanguinidad.

Antecedentes personales: ulcus duodenal, fumador y bebedor moderado. No episodios compatibles con poliomielititis en la infancia.

Exploración física

Debilidad muscular en la extremidad superior derecha, principalmente del deltoides, bíceps, rotadores externos, tríceps, braquial anterior, con atrofia marcada y fasciculaciones. Moderada atrofia de los músculos interóseos dorsales de la mano derecha y se constata menor fuerza que en la mano contralateral. Reflejos osteotendinosos presentes. No trastornos sensitivos, reflejo cutáneo plantar en flexión. Pares craneales normales. Resto de la exploración por órganos y aparatos normal.

Pruebas complementarias solicitadas

Análítica con hemograma, velocidad de sedimentación, bioquímica pruebas hepáticas, proteinograma y anticuerpos acetilcolina normales. Electrocardiograma normal. Radiografía de tórax, columna cervical y cráneo normales.

El paciente que a lo largo de los años presenta un curso lentamente progresivo de su clínica, se nos presenta en la consulta para volver a retomar su dolencia tras referir que en los últimos meses ha presentado empeoramiento de la clínica. Tras estudiar los posibles diagnósticos diferenciales remitimos al paciente para estudio y valorar posible diagnóstico de enfermedad de Hirayama.

Discusión

La enfermedad de Hirayama (atrofia muscular espinal monomiélica) se presenta con más frecuencia en Asia, rara vez se observa en Europa, afectando a jóvenes con mayor incidencia en varones^{3,4}. La enfermedad de Hirayama es una variante de la enfermedad de la motoneurona (tabla 1)⁵, que se caracteriza por debilidad muscular y atrofia restringida a una sola extremidad, por lo general implican a la musculatura inervada por el territorio de C7-T1.

La patogénesis de esta enfermedad no está totalmente aclarada; la mejor de las hipótesis es la relacionada con los movimientos de flexión del cuello que producen el daño isquémico en el cuerno anterior de la médula cervical, pero las causas degenerativas y autoinmunes se debaten también⁴.

Tras una correcta exploración, el diagnóstico se confirma mediante imágenes de resonancia magnética nuclear de la columna cervical en flexión⁶, así se demuestra el desplazamiento hacia delante del saco dural y la posterior compresión de la médula espinal.

El tratamiento conservador es la utilización de collarín cervical durante periodos largos de tiempo de 3 a 4 años, lo que en algunos pacientes a menudo es insoportable.

Desde que la flexión del cuello fue reconocida como causa de la enfermedad, han sido empleadas como tratamiento las ortosis cervicales, la fusión vertebral y la duraplastia asociada o no a fusión⁷. Para estos pacientes la cirugía parece ser muy beneficiosa, ya que puede dar lugar a una fijación estable permanente con un período de tiempo mucho más

Tabla 1 Clasificación de la enfermedad de la motoneurona**I. Enfermedad de la motoneurona**

1. *Esclerosis lateral amiotrófica*
2. *Atrofia espinal progresiva*
3. *Parálisis bulbar progresiva*
4. *Esclerosis lateral primaria*

II. Atrofia musculares espinales

1. *Tipo I (enfermedad de Werdnig-Hoffmann)*
2. *Tipo II (forma intermedia)*
3. *Tipo III (enfermedad de Kugelberg-Welander)*
4. *Tipo IV (atrofia muscular espinal del adulto)*
5. *Atrofia muscular bulboespinal crónica (enfermedad de Kennedy)*
6. *Atrofia muscular bulbar (Fazio-Londe)*
7. *Amiotrofia muscular distal*
8. *Atrofia muscular espinal escapulooperoneal*
9. *Atrofia muscular espinal fascioescapulo humeral*
10. *Atrofia muscular espinal monomiélica (Hirayama)*

III. Secundarias o sintomáticas

1. *Infeciosas* Poliomielitis, síndrome pospolio herpes zóster, enfermedad de Creutzfeldt-Jacob
2. *Tóxicas*
Plomo, mercurio, otras
3. *Metabólicas*
Deficiencia sanguíneas (paraproteinemias, linfomas)
4. *Agentes físicos*
Posradiación
5. *Enfermedades degenerativas*
Espinoocerebelosas (enfermedad de Friedreich), atrofia olivopontocerebelosa, enfermedad de Machado-Joseph, síndrome de Shy-Drager

Fuente: Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares Sociedad Española de Neurología. Enfermedad de la Motoneurona⁵.

corto de inmovilización cervical externa en comparación con la terapia de collar cervical.

En la bibliografía consultada apreciamos que en los casos en los que se realiza tratamiento quirúrgico mediante laminectomía y duroplastia sin fusión vertebral cervical, la compresión sobre la médula es eliminada sin limitar la movilidad del cuello, por lo que es la técnica que en estos momentos se prefiere al resto de los tratamientos^{7,8}.

En nuestro caso el paciente había abandonado el seguimiento en neurología, queriendo retomarlo en estos momentos por aumento de su sintomatología. Remitimos al paciente a neurología para confirmar el diagnóstico

mediante una resonancia magnética de columna cervical en flexión; y así llegar a este diagnóstico.

En conclusión, se pone en relieve la importancia del tratamiento quirúrgico en la enfermedad de Hirayama, no solo para mejorar el déficit neurológico, sino para recuperar una mejor calidad de vida.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

Bibliografía

1. Ammendola A, Gallo A, Lannacone T, Tedeschi G. Hirayama disease: three cases assessed by F wave, somatosensory and motor evoked potentials and magnetic resonance imaging not supporting flexion myelopathy. *Neurol Sci.* 2008;29:303-11.
2. Konno S, Goto S, Murakami M, Mochizuki M, Motegi H, Moriya H. Juvenile amyotrophy of the upper extremity: pathologic findings of the dura mater and surgical management. *Spine.* 1997;22:486-92.
3. Nascimento OJ, Freitas MR. Non-progressive juvenil espinal muscular atrophy of the distal upper limb (Hirayama's disease): a clinical variante of the benign monomelic amyotrophy. *Arg Neuropsiquiatr.* 2000;58(3B):814-9.
4. Kang JS, Jochem-Gawehn S, Laufs H, Ferbert A, Vieregge P, Ziemann U. Hirayama disease in Germany: case reports and review of literature. *Nevenarzt.* 2011 Oct;82:1264-72.
5. Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares Sociedad Española de Neurología. Enfermedad de la Motoneurona. Disponible en: www.sen.es [documento PDF creado para la web el 7 de Jul del 2004; consultado 4 Feb 2012].
6. Darchis C, Caron S, Lacour A, Toledano M, Boulanger T, Tempremant F. Hirayama disease: an uncommon cause of distal upper extremity deficit. *J Neuroradiol.* 2012;39:137-204.
7. Arrese I, Rivas J, Esteban J, Ramos A, Lobato RD. A case of Hirayama disease treated with laminectomy and duraplasty without spinal fusion. *Neurocirugía.* 2009;20:555-8.
8. Imamura H, Matsumoto S, Hayase M, Oda Y, Kikuchi H, Takano M. A case of Hirayama's disease successfully treated by anterior cervical decompression and fusion. *No To Shinkei.* 2001;53:1033-8.