

Amiotrofia monomélica benigna. Reporte de caso

Dra. Claudia Guzmán Meza, * Dra. Gema Irazú Vázquez Ojeda, ** Dra. Carolina Escamilla Chávez***

RESUMEN

Introducción: El diagnóstico de amiotrofia monomélica benigna es difícil ya que es una enfermedad poco frecuente con una presentación clínica que puede semejar a otras enfermedades de la neurona motora y básicamente el diagnóstico es de exclusión. Su identificación es importante para establecer un manejo y pronóstico adecuados. **Presentación del caso:** Masculino de 62 años, inicia con debilidad en miembros pélvicos así como atrofia, con un periodo de progresión de los síntomas de dos años, seguido de un periodo estacionario en el que los síntomas se limitaron sólo a una extremidad pélvica. Inicialmente se consideró esclerosis lateral amiotrófica, lo cual establece un pronóstico malo para la vida; sin embargo, después del análisis del cuadro de presentación y con los hallazgos electromiográficos el diagnóstico final fue amiotrofia monomélica benigna. **Discusión:** Nuestro paciente presentó una variable de enfermedad de neurona motora que puede confundir el diagnóstico y por lo tanto el pronóstico. Conocer las diferencias e identificar la amiotrofia monomélica benigna es esencial para el manejo oportuno y adecuado de los pacientes.

Palabras clave: Enfermedad de neurona motora, amiotrofia monomélica, esclerosis lateral amiotrófica, electroneuromiografía.

ABSTRACT

Introduction: The diagnosis of benign monomelic amyotrophy is difficult because it is a rare disease with a clinical presentation that can mimic other diseases and motor neuron is basically the diagnosis of exclusion. Their identification is important to establish a proper management and prognosis. **Case presentation:** Male 62, begins with pelvic limb weakness and atrophy, with a time to progression of symptoms of two years, followed by a stationary period, in which the symptoms were limited to only one pelvic limb. Initially considered amyotrophic lateral sclerosis, which sets a poor prognosis for life, but after the presentation box analysis and electromyographic findings the final diagnosis was benign monomelic amyotrophy. **Discussion:** Our patient had a variable motor neuron disease that can confuse the diagnosis and therefore the prognosis. Know the differences and identify benign monomelic amyotrophy is essential for timely and appropriate management of patients.

Key words: Lower motor neuron, monomelic amyotrophy, amyotrophic lateral sclerosis, electroneuromyography.

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades de la neurona motora son patologías diversas con afectación exclusiva o predominante de las neuronas motoras de la corteza cerebral y/o de las astas anteriores de la médula espinal.

El diagnóstico de la enfermedad de motoneurona suele ser complicado si no se realiza una adecuada historia clínica y una revisión meticolosa de los datos del paciente, pudiendo llevar a errores diagnósticos que modifican el pronóstico de vida y el manejo, por lo que es importante conocer e identificar el tipo de presentación, la evolución y un adecuado estudio para establecerlo.

La amiotrofia monomélica benigna es un trastorno poco conocido con una presentación diferente. Epidemiológicamente, los casos reportados a nivel mundial establecen una presentación más común de miembros torácicos de forma asimétrica, predominantemente en pacientes masculinos y en países occidentales. El diagnóstico se realiza de acuerdo al cuadro clínico, datos de enfermedad de la neurona motora superior e inferior y el estudio electromiográfico donde se encuentran datos de enfermedad de motoneurona, excluyendo patologías que asemejan su presentación mediante estudios complementarios.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Masculino de 62 años enviado con diagnóstico de esclerosis lateral amiotrófica (ELA) atípica. Refiere como antecedente, madre finada a los 68 años por ELA, sin más antecedentes relevantes. Inició el padecimiento en el 2007 con dificultad para correr, debilidad en miembros pélvicos, con progresión que dificultó levantarse de una silla, adormecimiento de piernas y bostezos excesivos; posteriormente se agregan fasciculaciones. Después de un año se denota la atrofia importante de miembros pélvicos de predominio derecho con limitación para la marcha con asistencia de bastones.

* Médico Especialista en Medicina de Rehabilitación.

** Médico Especialista en Medicina de Rehabilitación, adscrito a la Unidad de Medicina Física y Rehabilitación, Centro.

Recibido para publicación: agosto, 2012.

Aceptado para publicación: octubre, 2012.

Este artículo puede ser consultado en versión completa en
<http://www.medigraphic.com/medicinafisica>

En el 2008 comienza su evaluación, realizando estudios de imagen, biopsia, electroneuromiografía (EMG), potenciales evocados somatosensoriales (PESS), punción lumbar. La resonancia magnética cervical y lumbar presenta protrusiones discales C3-C4, C7-T1, espondilolistesis C3-C4 C5-C6, abombamientos discales desde L2-L3 L5-S1, cambios degenerativos en ambos niveles, sin ningún compromiso de raíz nerviosa. Líquido cefalorraquídeo normal. PESS normales. El estudio electroneuromiográfico presentó neuroconducciones motoras con amplitud disminuida para tibial derecho y latencia distal prolongada, neuroconducciones sensoriales normales; al estudio con aguja monopolar se exploró deltoides, abductor corto de pulgar, vasto medial, tibial anterior, gastrocnemio medial, primer interóseo dorsal de la mano, con presencia de inserción incrementada en todos los músculos estudiados, presencia de ondas positivas potenciales de fibrilación, fasciculaciones de predominio en miembros pélvicos concluyendo electroneuromiografía anormal con datos de afección de neurona motora superior. Con el resultado de los estudios se determina esclerosis lateral amiotrófica atípica como diagnóstico final.

Presenta un periodo de estancamiento de síntomas y en 2010 hay cambios con respecto a la marcha, mejoría en la fuerza del pie derecho, ya sin presencia de fasciculaciones, con atrofia en muslo derecho sin afección de miembro pélvico izquierdo, ni torácicos y sin alteraciones de la sensibilidad (*Figura 1*).

En 2011, en la exploración física sólo hay cambios a nivel de miembro pélvico derecho con atrofia a nivel de muslo de 14 cm (*Figuras 2 y 3*); los arcos de movilidad de cadera, rodilla y tobillo están completos, examen manual muscular en 2/5 para cuádriceps e isquiotibiales, resto de grupos musculares para tobillo y cadera en 3/5, sensibilidad normal, no se evocan reflejos osteotendinosos, disminución de tono, sin presencia de reflejos patológicos y sin fasciculaciones. Miembro pélvico

izquierdo presenta varo de rodilla con presencia de dolor al realizar flexión con cepillo positivo. Miembros torácicos sin alteraciones. Nervios craneales normales.

Se realiza nueva electroneuromiografía encontrando neu-roconducciones sensoriales normales; neuroconducciones motoras con amplitudes disminuidas para tibial y peroneo derechos; respuesta F, prolongada para peroneo derecho con diferencia interlado significativa, tibial derecho con diferencia interlado significativa y frecuencia de evocación disminuida. Al estudio con aguja se estudiaron los siguientes músculos: paravertebrales C5, T10, L2, L3, L4, L5, psoas, aductor mayor, vasto medial, gemelo medial, tibial anterior, peroneo lateral largo, deltoides, supraespínoso, palmar mayor, trapecio y lengua, encontrando anormalidad en paravertebrales L3, L4, L5, psoas, aductor mayor, vasto medial, gemelo medial, tibial anterior y peroneo lateral largo del lado derecho. Potencial de acción de unidad motora con amplitud incrementada (hasta 10 mv), frecuencia de disparo incrementada (30 Hz), duración aumentada, patrón de interferencia incompleto tipo neuropático; reclutando 0 UM en vasto medial y aductor mayor, y de 2-3 UM en resto de músculos de miembro pélvico derecho. Resto de músculos con características morfológicas y de activación normales concluyendo el estudio como indicativo de enfermedad de motoneurona; no cumple criterios electrofisiológicos para esclerosis lateral amiotrófica; los hallazgos sugieren amiotrofia monomélica benigna.

Cabe mencionar que otro motivo de la consulta y atención en rehabilitación, además de la esclerosis lateral amiotrófica, fue la presencia de dolor en rodilla izquierda secundaria a gonartrosis severa que dificultaba aún más la marcha, y que ante el diagnóstico manejado en el Servicio de Ortopedia no se pudo ofrecer manejo quirúrgico.

DISCUSIÓN

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa caracterizada por parálisis muscular progresiva por degeneración de neuronas motoras en la corteza primaria, tracto corticoespinal, tallo cerebral y médula espinal¹.

Predomina en la 5^a y 7^a décadas de la vida, inicia entre los 50-59 años de edad y tiene su pico máximo a los 75 años. Afecta con una frecuencia ligeramente superior a los varones en comparación con las mujeres de 1.5:1.2.

La mayoría de los casos de ELA son esporádicos, sólo el 5% presenta antecedentes familiares de esclerosis lateral amiotrófica (ELA familiar) con herencia autosómica dominante y supervivencia más corta, con un pronóstico de vida de dos años; en los casos de ELA de inicio juvenil, su edad de aparición es de menos de 25 años y en la mayoría de los casos es autosómico recesivo².

Los datos clínicos son: debilidad asimétrica en las manos, contracciones involuntarias de unidades motoras individuales que se denominan fasciculaciones. Posteriormente hay



Figura 1.

Sin alteraciones en miembros superiores.

**Figuras 2 y 3.**

Se aprecia la atrofia focalizada en región proximal de miembro pélvico derecho.

manifestaciones extrapiramidales: espasticidad de extremidades inferiores principalmente, hiperreflexia profunda, signo de Hoffmann, Clonus y Babinsky. Al avanzar el proceso, aparece un síndrome bulbar (más común en mujeres que en hombres) con dificultad para la deglución, reflujo nasal de líquidos, voz gangosa, sialorrea, disgranía, atrofia de la lengua con fasciculaciones; finalmente, la enfermedad afecta a la musculatura respiratoria por fatiga del diafragma y de los músculos respiratorios¹⁻³.

En relación con el caso clínico sólo se evidencia clínicamente la presencia de atrofia muscular focal localizada en muslo derecho, presencia de fasciculaciones en etapas iniciales; la exploración de nervios craneales los muestra intactos, lo mismo acontece con el examen sensorial. De acuerdo con la existencia de antecedente familiar se esperaría una evolución más rápida con un pronóstico de vida menor a cinco años; en este caso presenta un estancamiento de síntomas después de dos años de inicio de la enfermedad.

Los hallazgos electromiográficos del paciente no son compatibles con esclerosis lateral amiotrófica; para realizar el diagnóstico se encuentran los siguientes criterios:

- Potencial de acción muscular compuesto: la latencia motora distal y la VNC siguen siendo casi normales, sin caer por debajo del 70% del límite superior o inferior de la normalidad. Sin bloqueos de la conducción.
- Potencial de acción sensorial nervioso: normal.
- Onda F: sus hallazgos son variables, presentando con mayor frecuencia latencia prolongada, con frecuencia normal o disminución de la frecuencia de la onda F.
- Estudio con aguja monopolar: presencia de potenciales de fibrilación, ondas positivas, fasciculaciones, las cuales si se encuentran en la lengua tienen sensibilidad 98% y especificidad 84%.
- Potenciales de unidad motora de gran amplitud de mayor duración con mayor proporción de potenciales polifásicos, un patrón de interferencia incompleto con frecuencia de disparo más alta a 10Hz⁵.
- Encontrados en al menos tres regiones (bulbar, cervical, torácica-lumbar).

El Comité de la World Federation of Neurology en 1994 presentó los Criterios de El Escorial usados hasta la fecha como guías diagnósticas para realizar el diagnóstico de esclerosis lateral amiotrófica (ELA) se requiere:

- A. Presencia de:
 - 1) Evidencia de degeneración del tipo de neurona motora inferior (NMI), por examen clínico, electrofisiológico o neuropatológico.
 - 2) Evidencia de degeneración de neurona motora superior (NMS) por examen clínico.
 - 3) Diseminación progresivo de los síntomas o signos dentro de una región o de otras regiones, determinados por medio de la historia clínica o exploración física, junto con
- B. Ausencia de:
 - 1) Evidencia electrofisiológica o patológica de otra enfermedad o proceso que pueda explicar los signos de degeneración de neurona motora superior o inferior y
 - 2) Evidencia de neuroimagen de otro proceso o enfermedad, que pueda explicar los signos clínicos y electrofisiológicos explicados.
- C. Categorías diagnósticas:
 - 1) **ELA definitiva:** evidencia clínica de signos de NMS y de NMI en tres regiones.
 - 2) **ELA probable:** evidencia clínica de signos de NMS y de NMI en al menos dos regiones con los signos de NMS predominando sobre los de NMI.
 - 3) **ELA posible:** evidencia clínica de signos de NMS y de NMI en una región; o los signos de NMS están solamente presentes en una región, y los signos de NMI están definidos por criterios de electromiografía (EMG) en al menos dos extremidades, con la apropiada aplicación de protocolos de neuroimagen y laboratorio para excluir otras causas.
 - 4) **Sospecha de ELA:** signos puros de NMI en dos o tres regiones (p. ej., atrofia muscular progresiva y otros síndromes motores).

Se han presentado una gama de variantes clínicas, algunas de ellas que asemejan el cuadro clínico de ELA, *flail arm* y *flail leg*, que son inicialmente formas localizadas con afección predominantemente de neurona motora inferior.

En la variante *flail arm* que también se conoce como el síndrome de Vulpian-Bernhardt y diplejía braquial amiotrófica, hay debilidad y atrofia que predominantemente afectan la extremidad proximal superior en un modelo simétrico, lo que conduce a un desgaste severo alrededor de la cintura escapular y los brazos colgando a ambos lados fláccidamente. Típicamente, los reflejos tendinosos en las extremidades superiores se deprimen o están ausentes, pero los pacientes pueden preservar los reflejos normales. Las extremidades inferiores siguen siendo fuertes durante algunos años pero con el tiempo la espasticidad y la atrofia se desarrollan⁴.

En el síndrome de la *flail leg*, la debilidad y atrofia comienzan en las extremidades inferiores distales que afectan de una manera simétrica. De nuevo las características clínicas son de un síndrome de neurona motora inferior con hipotonía y la disminución de los reflejos tendinosos; los signos piramidales son generalmente ausentes^{1,4}.

Estas dos variantes muestran una progresión más lenta en comparación con las formas más típicas de la esclerosis lateral amiotrófica con un pronóstico de vida mejor.

La esclerosis lateral primaria es una patología progresiva con datos puros de síndrome neurona motora superior. Difícil para diferenciar durante las primeras etapas, ya que algunos pacientes con esclerosis lateral amiotrófica sólo pueden manifestar signos de neurona motora superior y para establecer su diagnóstico han sugerido que los signos de neuroma motora inferior deben estar ausentes durante tres años.

La amiotrofia monomélica benigna o enfermedad de Hirayama, caracterizada por predominar en sexo masculino entre la 2da y 3ra décadas de la vida, de causa desconocida, se limita a una extremidad predominantemente en músculos distales; es asimétrica, lentamente progresiva, se estabiliza en un máximo de seis años o menos y no se ve afectada la expectativa de vida^{6-9,13}.

Clínicamente no hay datos de neurona motora superior; hay hiporreflexia o arreflexia en segmento afectado, atrofia y debilidad, sensibilidad normal y pares craneales normales.

En el estudio de electroneuromiografía se encuentran:

- Disminución de la amplitud del potencial de acción muscular compuesto.
- Potencial de acción sensorial nervioso normal.
- Ondas positivas y fibrilaciones en músculos clínicamente afectados.
- Potenciales de unidad motora con amplitud aumentada. Presencia de abundantes potenciales polifásicos.
- Se pueden encontrar datos de denervación en la extremidad no afectada, aunque en bajo porcentaje.
- Patrón neuropático en algunos músculos no afectados.

Sin afección de tres regiones como en esclerosis lateral amiotrófica; con mayores cambios localizados en el segmento afectado^{6,10}.

Diagnóstico diferencial: ELA, radiculopatías, siringomelia, tumores, miosis focal crónica (donde se encuentra la creatinfosfoquinasa (CPK aumentada).

No hay relación genética como en la atrofia muscular espinal. Los reportes familiares son poco frecuentes, y la consideración benigna se determina por la falta de evolución^{6,10,11}. A pesar de que en el presente caso existía el antecedente de ELA en la madre, los casos familiares son esporádicos y la evolución más rápida y fatal, por lo que en nuestro paciente no concuerda la evolución presentada con lo reportado en la literatura.

Se han reportado casos de atrofia en miembros pélvicos en países occidentales donde la edad de presentación es en la 4^a década de la vida, con duración media de la enfermedad de 13 años¹². En India se ha reportado edad media de 29 y duración de 4 años¹². En relación con nuestro paciente, la edad de presentación fue en la 6^a década de la vida, es decir, mayor a lo esperado.

En el caso clínico, los hallazgos electromiográficos son compatibles con amiotrofia monomélica benigna ya que sólo se encontraron alteraciones en la región lumbar y en el miembro pélvico derecho, así como la falta de progresión de la enfermedad; sin embargo, los estudios reportados señalan mayor alteración en los músculos distales diferente a la presentación de este caso que se localizó en músculos proximales.

La presentación localizada en región lumbar puede dar como principal diagnóstico diferencial radiculopatía múltiple; sin embargo, los hallazgos en los estudios de imagen sólo identifican abombamientos discales sin lesión radicular y cambios degenerativos; así también, los hallazgos en la electronuromiografía al estudio con aguja en que las características de la unidad motora son características de enfermedad de neurona motora, más el cuadro de presentación inicial, descartan la radiculopatía como diagnóstico.

Posterior al cambio de diagnóstico, el paciente pudo recibir atención para el manejo de gonartrosis de la rodilla izquierda con la finalidad de mejorar la marcha; también mejoró la expectativa de vida y su visión ante la enfermedad, cambiando su pronóstico funcional y su entorno social y personal.

REFERENCIAS

1. Silani V, Messina S, Poletti B, Morelli C, Doretti A, Ticozzi N et al. The diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Archives Italiennes de Biologie* 2011; 149: 5-27.
2. Wijesekera LC, Leigh PN. Amyotrophic lateral sclerosis. *Orphanet J Rare Dis* 2009; 4: 3.
3. González DN, Escobar BE, Escamilla CC. Esclerosis lateral amiotrófica. Monografía. *Revista Mexicana de Medicina Física y Rehabilitación* 2003; 15: 44-54.
4. Wijesekera LC, Mathers S, Talman P, Galtrey C, Parkinson MH, Ganeshalingam J et al. Natural history and clinical features of the flail arm and flail leg ALS variants. *Neurology* 2009; 72(12): 1087-94.
5. Eisen A, Swash M. Clinical neurophysiology of ALS. *Clin Neurophysiology* 2001; 112(12): 2190-2201.

6. Neves MA, Freitas MR, Mello MP, Dumard CH, Freitas GR, Nascimento OJ. Benign monomelic amyotrophy with proximal upper limb involvement: case report. *Arq Neuropsiquiatr* 2007; 65(2B): 524-7.
7. 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; 20(6): 555-8.
8. Martínez HR, Caro OE, Gutiérrez JE, Moreno CJ, González GM. Amiotrofia monomielíca. *Rev Mex Neuroci* 2008; 9(1): 70-73.
9. Yılmaz O, Alemdaroğlu I, Karaduman A, Haliloglu G, Topaloğlu H. Benign monomelic amyotrophy in a 7-year-old girl with proximal upper limb involvement: case report. *Turkish Journal of Pediatrics* 2011; 53(4): 471-476.
10. Gourie-Devi M, Nalini A. Long-term follow-up of 44 patients with brachial monomelic amyotrophy. *Acta Neurol Scand* 2003; 107(3): 215-220.
11. De Freitas MR, Nascimento OJ. Benign monomelic amyotrophy: a study of twenty-one cases. *Arq Neuropsiquiatr* 2000; 58(3B): 808-13.
12. Müncchau A, Rosenkranz T. Benign monomelic amyotrophy of the lower limb-case report and brief review of the literature. *Eur Neurol* 2000; 43(4): 238-40.
13. Hassan KM, Sahni H, Jha A. Clinical and radiological profile of Hirayama disease: A flexion myopathy due to tight cervical dural canalamenable to collar therapy. *Ann Indian Acad Neurol* 2012; 15(2): 106-12.

Dirección para correspondencia:
Dra. Claudia Guzmán Meza
Ostra Núm. 19,
Col: Caracol,
Del: Venustiano Carranza, 15630.
Tel: 0445531913860
E-mail: littlegirl104@yahoo.com.mx

www.medigraphic.org.mx