

Amiotrofia monomiélica

Martínez Héctor R,* Caro-Osorio Enrique,** Gutiérrez-Jiménez Eugenio,*
Moreno-Cuevas Jorge,** González-Garza María Teresa**

RESUMEN

Introducción: La amiotrofia monomiélica es un trastorno neurológico poco frecuente que se caracteriza por debilidad, atrofia y fasciculaciones de una extremidad, comúnmente unilateral y asimétrica que progresa lentamente durante 2-4 años y posteriormente alcanza un periodo estacionario. La expectativa de vida no se afecta. En el diagnóstico diferencial de esta entidad clínica se incluyen las enfermedades de neurona motora. **Reporte de caso:** Masculino de 42 años, sin antecedentes de trauma, infección, radiación o trastorno genéticos, que inició a la edad de 17 años con debilidad, atrofia y fasciculaciones en extremidad superior derecha. A dos años del inicio se detiene la progresión de los signos clínicos y se sigue de un periodo estacionario de 22 años. Posteriormente desarrolló atrofia y fasciculaciones en la extremidad contralateral. Se observó hipotrofia bilateral con reflejos normales y fasciculaciones en las extremidades superiores. La electromiografía reveló denervación crónica en músculos proximales y distales de extremidades superiores. Los nervios craneales, sistemas piramidal, sensitivo y cerebeloso no mostraron alteraciones. **Discusión:** Nuestro paciente presentó amiotrofia monomiélica braquial con afección simétrica después de un periodo estacionario prolongado. Al año de seguimiento parece alcanzar una segunda etapa estacionaria. Este trastorno se considera como degeneración de neurona motora inferior afectando segmentos medulares. El reconocer esta entidad clínica, evita el estrés que produce la posibilidad de tener una enfermedad de neurona motora mortal tal como la esclerosis lateral amiotrófica.

Palabras clave: amiotrofia monomiélica, degeneración de neurona motora, atrofia muscular, enfermedades de neurona motora.

Monomelic amyotrophy

ABSTRACT

Introduction: Monomelic amyotrophy is an uncommon neurological disorder causing wasting and weakness of only one limb, and rarely is bilateral and symmetric. After a slow progression for 2-4 years, it reaches a stationary course and life expectancy is not affected. This disorder should be differentiated from motoneuron diseases. **Case report:** A 42 year-old man, without history of trauma, infection, radiation or genetic disorders, started at the age of 17 with weakness, atrophy and fasciculations in right upper extremity. This disorder stops progression two years later. After 22 years of stationary course he developed atrophy and fasciculation in the contralateral arm. Bilateral atrophy with normal reflexes and fasciculations were observed in upper limbs. Electromyography revealed chronic denervation in proximal and distal muscles of upper extremities. Cranial nerves, pyramidal, sensitive and cerebellar systems were normal. **Discussion:** Our patient presented brachial monomelic amyotrophy with symmetrical involvement after a long term stationary period. After one year follow up he appears to reach a second stationary phase. This disorder may be a localized lower motor neuron degeneration affecting spinal cord segments. Recognizing this disease, avoids suffering distress for the possibility of having a progressive and invariably fatal disorder such as amyotrophic lateral sclerosis.

Key words: Monomelic amyotrophia, degeneracy of neuron motor, muscular atrophy, diseases of neuron motor.

INTRODUCCIÓN

La amiotrofia monomiélica (AMM) es un trastorno neurológico poco común que produce atrofia de una extremidad. La afección de la extremidad superior es más frecuente que la extremidad inferior por lo cual la han denominado amiotrofia monomiélica braquial (AMMB). Esta entidad clínica predomina en el sexo masculino (10:1).

La AMM fue descrita inicialmente por Hirayama en 1959 quien reportó 12 pacientes jóvenes con atrofia muscular de la extremidad superior de manera unilateral.¹ En 1983, Gourie-Devi introdujo el término de “amiotrofia monomiélica” des-

cribiendo 23 pacientes con atrofia unilateral de miembros. La AMM es una enfermedad esporádica, sin ninguna predisposición genética, antecedente de trauma o infección. Es más común en países del este y sur de Asia. Pocos casos se han reportado en países occidentales.^{2,3}

Esta entidad clínica tiene inicio insidioso, entre los 15 a 25 años y se caracteriza por atrofia y debilidad de músculos inervados por los segmentos medulares C7 a T1. El músculo *Brachioradialis* con frecuencia no se afecta, produciendo lo que algunos autores describen como “amiotrofia oblicua”. En algunos casos la atrofia es asimétrica y bilateral, aunque en raras ocasiones es bilateral y simétrica. No hay fasciculaciones con la mano en reposo; sin embargo, la extensión de los dedos puede producir fasciculaciones en músculos del antebrazo. Los pa-

* Servicio de Neurología, Hospital Universitario UANL.

** Centro de Neurociencias, Hospital San José Tec de Monterrey.

cientes no muestran anormalidades en nervios craneales, sistemas sensitivo, cerebeloso o extra piramidal y las funciones corticales se encuentran preservadas. Los reflejos tendinosos profundos pueden ser normales, disminuidos o en algunos casos aumentados. Los pacientes normalmente tienen una progresión lenta por 2-4 años seguido de una etapa estacionaria en la que la esperanza de vida no se ve afectada. Comúnmente no hay evidencia de daño medular en los estudios de imagen.^{4,6}

Recientemente, Hirayama describió 39 pacientes evaluados por mielografía, mielografía por TC y IRM cervical con un cuello completamente flexionado; concluyó que existe un mecanismo mielopático en la etiopatogenia de está trastorno.⁷ Por otro lado, algunos reportes que incluyen estudios de imagen no han demostrado alteraciones en el diámetro de la médula cervical de pacientes con AMM y grupos control. Lo anterior, fundamenta la noción de que la etiología de este trastorno es un proceso degenerativo primario de la neurona motora.⁸

En este reporte nosotros describimos un paciente con AMM que después de 22 años de un periodo estacionario, presentó manifestaciones clínicas de debilidad, atrofia muscular y fasciculaciones en la extremidad superior contralateral.

REPORTE DE CASO

Masculino de 42 años, que fue referido para evaluación por debilidad, atrofia y fasciculaciones en la extremidad superior izquierda que inició 4 meses antes. No se describen antecedentes de infección, trauma o radiación y la historia familiar de enfermedades neuromusculares es negativa. El paciente refirió que a la edad de 17 años presentó debilidad, atrofia muscular y fasciculaciones en la extremidad superior derecha.

En ese tiempo fue evaluado mediante múltiples estudios incluyendo biopsia muscular sin concluir un diagnós-

tico y recibiendo tratamiento con prednisona, sin mejoría clínica. En los siguientes 2 años el paciente recibió fisioterapia y observó mejoría en la fuerza y trefismo muscular comparado con la extremidad superior izquierda pero sin llegar a lo normal. El paciente durante 22 años permaneció asintomático. Cuatro meses antes de la evaluación actual presentó parestesias y debilidad en la extremidad superior izquierda. Las parestesias se detuvieron, en los dos meses siguientes apareció hipotrofia y fasciculaciones en músculos deltoides, bíceps y tríceps izquierdos. A la exploración neurológica se observó hipotrofia bilateral en el deltoides, bíceps, tríceps, trapecio, escapular y músculos del antebrazo predominantemente en la extremidad superior derecha (Figura 1) al igual que músculos de la mano. Los reflejos tendinosos profundos fueron normales incluyendo la respuesta plantar flexora en ambas extremidades. No hubo anormalidades en funciones cerebrales superiores, nervios craneales, sistema piramidal, sensitivo o cerebeloso.

La IRM de cabeza y cervical no reveló anormalidades. Las velocidades de conducción de nervio sensitivo y motor fueron normales en extremidades superiores. La electromiografía reveló denervación crónica en músculos proximales y distales de la extremidad superior derecha.

Se observó además denervación aguda en músculos proximales y distales de la extremidad superior izquierda. Los músculos denervados incluyeron: pectoral mayor izquierdo, deltoides, tríceps, bíceps y músculos supinadores bilaterales además en el músculo abductor *pollicis brevis* del lado derecho. Los estudios de laboratorio de rutina fueron normales. Los anticuerpos antinucleares, anticuerpos anticardiolipina, pANCA, cANCA y panel viral también fueron normales o negativos.

El análisis de LCR fue normal incluyendo los estudios inmunológicos, bacteriológicos, panel viral, bandas oligoclonales y proteína básica de mielina. Se realizó biopsia del músculo bíceps izquierdo. La microscopía de luz y



Figura 1. Amiotrofia en deltoides, bíceps, tríceps, trapecio, escapular y músculos del antebrazo predominantemente en el lado derecho, vista de frente y vista posterior.

estudios ultraestructurales del músculo no revelaron anomalías morfológicas. Al año de seguimiento el paciente se mantiene sin progresión clínica, está estable con una fuerza muscular de 4/5 en extremidades superiores e hipotrofia bilateral de predominio derecha.

DISCUSIÓN

El paciente con debilidad y atrofia de una extremidad superior representa un reto diagnóstico considerable para el neurólogo. La posibilidad de esclerosis lateral amiotrófica (ELA) está siempre presente en la mente del neurólogo en la evaluación enfermos con esta manifestación clínica. La AMM es un trastorno neurológico poco común que produce atrofia de una extremidad con inicio en personas jóvenes.³

Basado en los datos clínicos y resultado de la electromiografía, nuestro paciente desarrollo AMM a la edad de 17 años. Tuvo una progresión lenta durante dos años y después alcanzó un periodo clínico estacionario por 22 años, en cual se observó recuperación aparente de los síntomas. Usualmente las manifestaciones de la AMM aparecen en forma insidiosa con progresión lenta de los signos clínicos por 2 a 4 años, seguida de una etapa estacionaria. La duración de esta etapa no está bien definida en los diferentes estudios transversales que se han publicado en la actualidad.

Existen algunos estudios de prospectivos, con seguimiento a largo plazo de pacientes, describiendo la duración de la fase estacionaria.^{6,8} La preocupación más importante en los pacientes con este trastorno es: el periodo de progresión de los signos y síntomas y si la enfermedad evoluciona o no al desarrollo de ELA. Entre especialistas en enfermedades de neurona motora, se considera que la ELA o alguna otra enfermedad de motoneurona se pueden excluir, si no hay progresión de los signos y síntomas en otro sector aparte de la extremidad superior en un periodo de 3 años. Barontini reportó un estudio longitudinal de 13 a 15 años en tres pacientes con AMM. Gourie-Devi describe otro estudio longitudinal en 44 pacientes y concluye que la enfermedad normalmente se mantiene estacionaria por más de 4 años después del inicio de la sintomatología.^{2,8}

Nuestro paciente presentó las manifestaciones clínicas descritas en la literatura. Una de las características principales de este trastorno es la unilateralidad que se presenta en la mayoría de los casos. Además, presentó afección simétrica en la extremidad superior contralateral después de un largo periodo estacionario. Después de un año de seguimiento, este paciente parece haber iniciado una segunda etapa estacionaria.

La patofisiología de la enfermedad es desconocida, se han sugerido múltiples posibles etiologías incluyendo: in-

fecciones virales, insuficiencia vascular de la médula espinal, actividad física intensa y atrofia focal de la médula como resultado de estiramiento de ésta durante la flexión del cuello.

Hirayama ha sugerido una etiología mielopática. Él especula que existe lesión compresiva del cordón medular cervical anterior debido a insuficiencia circulatoria crónica o trauma crónico inducido por flexión repetida o sostenida del cuello.⁷ Otros autores consideran que la debilidad, atrofia y fasciculaciones en un miembro, sugiere la existencia de degeneración localizada y limitada de la neurona motora inferior.^{9,10}

Gourie-Devi describió 23 pacientes con atrofia de una sola extremidad. De los 23 pacientes descritos, cuatro tenían afección proximal y distal del brazo, similar al descrito en nuestro paciente. Nueve pacientes tenían afección distal en la extremidad superior y 10 en la extremidad inferior. Como lo sugiere este autor, la AMM puede ser una degeneración localizada y limitada de neurona motora inferior afectando a cualquier segmento medular.⁴

Nuestro paciente compartió las características descritas en pacientes con AMM. Esto es, inicio insidioso en paciente masculino de la segunda década de la vida y una presencia de etapa estacionaria prolongada después de 2 años de sintomatología. Estudios prospectivos a largo plazo mostraron que esta enfermedad se detiene después de una lenta progresión de 2-4 años. Sin embargo, pacientes con seguimiento por más de 20 años nunca evolucionaron con afección de otras áreas del sistema motor.⁸

El caso reportado tiene afección de la extremidad superior contralateral después de 22 años de periodo estacionario. Este hecho además de que la resonancia magnética de médula espinal no reveló alteraciones hace difícil sustentar la teoría de compresión mielopática como etiología de esta entidad clínica en nuestro paciente. La importancia en reconocer la AMM es incluirla en el diagnóstico diferencial de las enfermedades de la neurona motora y evitar la confusión de establecer la posibilidad diagnóstica de una enfermedad fatal tal como la esclerosis lateral amiotrófica.

REFERENCIAS

1. Hirayama K, Toyokura Y, Tsubaki T. Juvenile muscular atrophy of unilateral upper extremity; a new clinical entity. *Psychiatr Neurol Jpn* 1959; 61: 2190-7.
2. Gourie-Devi M, Nalini A. Long-term follow-up of 44 patients with brachial monomelic amyotrophy. *Acta Neurol Scand* 2003; 107: 215-20.
3. Talbot K. Monomelic Amyotrophy, Hirayama's disease. *Practical Neurology* 2004; 4: 362-5.
4. Gourie-Devi M, Suresh TG, Shankar SK. Monomelic amyotrophy. *Arch Neurol* 1984; 41: 388-94.
5. Hirayama K, Tsubaki T, Toyokura Y, Okinaka S. Juvenile Muscular atrophy of unilateral upper extremity. *Neurology* 1963; 13: 373-80.

6. Hashimoto O, Asada M, Ohta M, et al. Clinical observations of juvenile nonprogressive muscular atrophy localized in hand and forearm. *J Neurol* 1976; 211: 105-10.
7. Hirayama K, Tokumaru Y. Cervical dural sac and spinal cord in juvenile muscular atrophy of distal upper extremity. *Neurology* 2000; 54: 1922-6.
8. Barontini F, Maurri S, Cincotta M. Benign focal amyotrophy: a longitudinal study (13-15 years) in 3 cases. *Rev Neurol* 1991; 61: 233-41.
9. Willeit J, Kiechl S, Kiechl-Kohlendorfer, et al. Juvenile asymmetric segmental spinal muscular atrophy (Hirayama's disease): three cases without evidence of "flexion myelopathy". *Acta Neurol Scand* 2001; 104: 320-2.
10. Dimachkie MM, Justiz W, Vriesendorp FJ. Benign Monomelic Amyotrophy of the Lower Extremity: Report of Two Cases and Literature Review. *J Clin Neuromusc Dis* 2000; 1(4): 181-5.



Correspondencia: Dr. Héctor R. Martínez
Av. Madero y Gonzalitos S/N,
Colonia Mitras Centro,
C.P. 64460, Monterrey, N.L. México.
Tel.: (52-81) 8348-0497
Fax: (52-81) 8347-1059