

Doença de Hirayama: relato de caso e atualização

Hirayama disease: case report and update

Marco Antonio Orsini Neves¹, Reny de Souza Antonioli², Marcos RG de Freitas³

RESUMO

A Atrofia Muscular Juvenil Distal de Membro Superior ou Doença de Hirayama (DH) atinge as células da ponta anterior da medula nos segmentos de C7-T1 sendo caracterizada por atrofia com fraqueza progressiva da mão e antebraço unilateral na maioria dos indivíduos. Relatamos o caso de um paciente, que há 4 anos iniciou um quadro de fraqueza na mão esquerda associada à dificuldade para realizar a preensão de determinados instrumentos utilizados no trabalho. Após a realização da ressonância magnética funcional verificou-se um comprometimento da medula cervical nos últimos segmentos cervicais e primeiro torácico, caracterizando a doença. Diante de suas características gerais, podemos diferenciá-la de outras Amiotrofias Monoméricas Benignas (AMB). É importante que se realize novas pesquisas visando tornar o diagnóstico mais preciso.

Unitermos: Medula espinhal. Células do corno anterior. Doenças neuromusculares.

Citação: Neves MAO, Antonioli RS, Freitas MRG. Doença de Hirayama: relato de caso e atualização.

SUMMARY

The Juvenile Muscular Atrophy of the Distal Upper Extremity or Hirayama Disease (HD) affects the spinal cord's anterior region at segments C7–T1 and is characterized by atrophy with gradual weakness of the unilateral hand and forearm in majority of patients. We reported a case of a patient, 20 years old that have approximately 4 years ago started with weakness in his left hand and difficulty to hold work instruments. After the accomplishment of an examination of Functional Magnetic Resonance it was verified a injury of the cervical spinal cord in the last cervical segments. Aware of its general characteristics, we can differentiate it of other Benign Monomelic Amyotrophy (BMA). It is important new research that can become the diagnosis more certain.

Keywords: Spinal cord. Anterior horn cells. Neuromuscular diseases.

Citation: Neves MAO, Antonioli RS, Freitas MRG Hirayama disease: case report and update.

Trabalho realizado no Serviço de Neurologia da Universidade Federal Fluminense – UFF.

1. Fisioterapeuta. Professor Adjunto de Neurologia Clínica, Fundação Educacional Serra dos Órgãos – FESO e Assistente Voluntário do Serviço de Doenças Neuromusculares, UFF.
2. Graduanda em Fisioterapia e Estagiária do Serviço de Reabilitação Neurológica, FESO.
3. Professor Titular de Neurologia e Chefe do Serviço de Neurologia, UFF.

Endereço para correspondência:

Marco Antonio Orsini Neves
R. Prof. Miguel Couto, 322/1001
CEP 24230240, Niterói-RJ
E-mail: orsini@predialnet.com.br

Recebido em: 03/08/2006
Revisão: 04/08/2006 a 19/09/2006
Aceito em: 20/09/2006
Conflito de interesses: não

INTRODUÇÃO

A Doença de Hirayama (DH) é marcada pelo comprometimento das células da ponta anterior da medula nos últimos segmentos cervicais e primeiro torácico, atingindo particularmente jovens do sexo masculino e cursando com fraqueza progressiva da mão e antebraço, unilateral na maioria dos pacientes¹⁻³. Foi relatada primeiramente em 1959 e, desde então, indivíduos com características similares têm sido descritos em países asiáticos, europeus e norte-americanos⁴⁻⁵.

Inúmeros fatores etiológicos estão relacionados à DH: infecções virais, insuficiência vascular da medula espinhal, atividade física de alto impacto e atrofia focal da medula durante a flexão da coluna cervical. Estudos originados da Índia Oriental sugerem que fatores ambientais, étnicos, culturais e hábitos comportamentais possam influenciar na susceptibilidade à doença. Sabe-se, entretanto, que achados eletrofisiológicos e histopatológicos revelam uma desordem neurogênica nas células da ponta anterior e nos axônios motores, resultando em sinais característicos de comprometimento do neurônio motor inferior^{3,6}.

CASO

Paciente de 20 anos, sexo masculino, negro, auxiliar de controladoria, relata que há 4 anos deu-se início quadro de fraqueza na mão esquerda e dificuldade para realizar a preensão de instrumentos utilizados no trabalho. Posteriormente, tornou-se evidente a atrofia dos músculos do antebraço e da mão, quando comparados ao lado oposto. No primeiro semestre de 2003, procurou auxílio no Serviço de Neurologia (Setor de Doenças Neuromusculares) da Universidade Federal Fluminense, recebendo

o diagnóstico de DH. Ao exame físico, apresentava atrofia, paresia e fasciculações no terço distal do membro superior esquerdo. Os reflexos profundos encontravam-se normais, com exceção do flexor dos dedos (arreflexia à esquerda). O exame de Ressonância Magnética Funcional apontou um achatamento (atrofia) da medula cervical nos últimos segmentos cervicais (figura 1). A eletroneuromiografia mostrou desnervação e recrutamento neurogênico seguido de reinervação nos músculos do terço distal do membro superior esquerdo. Na figura 2, mostramos o paciente com acentuada atrofia dos músculos do antebraço e da mão à esquerda.

DISCUSSÃO

Os exames complementares são imprescindíveis para auxiliar o diagnóstico da doença. O exame de Tomografia Computadorizada (TC), por exemplo, pode demonstrar um deslocamento anterior do saco dural posterior durante a flexão da região cervical, provocando um achatamento da medula espinhal que adquire a forma de “berinjela”¹. Já a mielografia é difícil de ser realizada pela dificuldade de retenção do contraste no espaço subaracnóide cervical durante o movimento de flexão⁷. Entre os métodos, o processamento de Imagem de Ressonância Magnética (IRM) mostra o deslocamento anterior do saco dural posterior e um secundário congestionamento do plexo venoso epidural posterior, característica esta diferenciada de malformações vasculares e tumores pelo seu desaparecimento quando o pescoço retorna à posição neutra^{4,8}. Essas alterações estavam ausentes no paciente em questão. O congestionamento venoso é desencadeado basicamente por três mecanismos: pressão negativa no canal espinhal posterior resultante do



Figura 1. Atrofia da medula cervical nos últimos segmentos.



Figura 2. Atrofia no membro superior esquerdo.

desvio anterior, compressão do plexo venoso anterior causado pelo deslocamento anterior do canal dural e postura de flexão de pescoço, diminuindo a drenagem venosa das veias jugulares⁴. Vários autores relatam que estudos de velocidade de condução nervosa nos nervo mediano e ulnar são normais (sem bloqueio de condução), o que sugere um comprometimento das células da ponta anterior da medula cervical^{7,9}. Em contrapartida, alterações neurogênicas crônicas foram encontradas durante estudos envolvendo eletro-neuromiografia (ENM), caracterizados por potenciais de amplitude aumentados e polifásicos, compatíveis ao processo patofisiológico de desnervação aguda e reinervação crônica¹⁰.

A DH ou Amiotrofia Muscular Juvenil de Membros Superior é comumente encontrada no Oriente, porém há relatos, como no presente estudo, de casos em países ocidentais^{7,11}. Essa afecção é caracterizada por ser uma forma rara de doença do neurônio motor inferior, afetando um único membro superior de forma focal¹². O termo atrofia muscular espinhal distal também foi sugerido pelas evidências de progressão da doença para segmentos adjacentes e de anormalidades eletromiográficas nos membros inferiores de alguns pacientes, o que indicaria um envolvimento mais generalizado da medula espinhal¹³.

A etiologia da DH ainda é muito discutida. Porém, o mecanismo mais aceito é considerado o movimento brusco e repetido de flexão do pescoço, que ocasiona um achatamento da medula espinhal cervical¹⁴⁻¹⁶. Entretanto, há relatos de pacientes com manifestações clínicas típicas da DH, mas que não apresentam qualquer anormalidade da coluna cervical ou estruturas adjacentes, nem compressão dinâmica da medula espinhal¹⁷. Diante de suas características clínicas, imaginológicas e eletrofisiológicas, podemos diferenciá-la de outras AMB. Esse epônimo poderia ser utilizado apenas como a forma distal do membro superior (variante de Hirayama) da AMB. Os profissionais de saúde devem realizar uma avaliação detalhada, levando em consideração a clínica e o resultados de exames complementares. Não existem estudos que relacionam a DH à terapia física¹⁸. Acreditamos que um programa cauteloso de exercícios/atividades voltados à prevenção ou minimização de contraturas e treino de habilidades funcionais possa oferecer benefícios aos pacientes. Os fisioterapeutas precisam ser cautelosos ao iniciarem as medidas reabilitativas, principalmente para não provocarem uma demanda metabólica intensa sobre os neurônios motores remanescentes, contribuindo assim para um possível agrava-

vamento do quadro¹⁸. O paciente do presente relato foi submetido a técnicas de alongamento e movimentos ativos livres para o membro superior, e recebeu orientações quanto à redução de atividades exaustivas e pausas no período de trabalho para repouso e realização de alongamentos, a fim de evitar danos por uso excessivo e contraturas por posturas viciosas. Faz-se necessária a realização de novas pesquisas, não somente por tornarem o diagnóstico mais preciso, devido à semelhança da DH com outras amiotrofias, mas principalmente pela busca do agente etiológico envolvido com a doença⁹.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ito S, Kuwabara S, Fukutake T, Tokumaru Y, Hattori T. HyperIgEemia in patients with juvenile muscular atrophy of the distal upper extremity (Hirayama disease). *J Neurol Neurosurg Psychiatr* 2005;76(1):132-4.
2. Kwon O, Kim M, Lee KW. A Korean case of Juvenile Muscular Atrophy of distal upper extremity (Hirayama Disease) with dynamic Cervical Cord compression. *J Korean Med Sci* 2004;19:768-71.
3. Felice KJ, Whitaker CH, Grunnet ML. Benign Calf Amyotrophy — Clinicopathologic Study of 8 Patients. *Arch Neurol* 2003;60:1415-20.
4. Chen CJ, Chen CM, Wu CL, Ro LS, Chen ST, Lee TH. Hirayama disease: MR diagnosis. *AJNR Am J Neuroradiol* 1998;19:365-8.
5. 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 Other Motor Neuron Disord* 2006;7(1):38-45.
6. Gouric-Devi M, Nalini A. Long-term follow-up of 44 patients with Brachial Monomelic Amyotrophy. *Acta Neurol Scand* 2003;107:215-20.
7. Gandhi D, Goyal M, Bourque PR, Jain R. Case 68: Hirayama disease. *Radiology* 2004; 230:692-6.
8. Chen CJ, Hsu HL, Tseng YC, Lyu RK, Chen CM, Huang YC, et al. Hirayama Flexion Myelopathy: Neutral — Position MR Imaging Findings — Importance of Loss of Attachment. *Radiology* 2004;231:39-44.
9. Nascimento OJM, Freitas MRG. Non-progressive Juvenile Spinal Muscular Atrophy of distal upper limb (Hirayama's disease) — a clinical variant of the benign monomelic amyotrophy. *Arq Neuropsiquiatr* 2000;58:814-9.
10. Freitas MRG, Nascimento OJM. Benign Monomelic Amyotrophy — A study of twenty one cases. *Arq Neuropsiquiatr* 2000;58:808-13.
11. Jeannot PY, Kuntzer T, Deonna T, Roulet-Perez E. Hirayama disease associated with a severe rhythmic movement disorder involving neck flexions. *Neurology* 2005;64:1478-9.
12. Fetoni V, Briem E, Carrara F, Mora M, Zeviani M. Monomelic amyotrophy associated with the 7472insC mutation in the mtDNA tRNA^{Ser}(UCN) gene. *Neuromuscul Disord* 2004;14:723-6.
13. Van den Berg-Vos RM, Visser J, Franssen H, Visser M, De Jong JMB, Kalmijn S. Sporadic lower motor neuron disease with adult onset: classification of subtypes. *Brain* 2003;126(5):1036-47.
14. Hirayama K. Juvenile muscular atrophy of distal upper extremity (Hirayama disease). *Intern Med* 2000;39:283-90.
15. Hirayama K, Tokumaru Y. Cervical dural sac and spinal cord in juvenile muscular atrophy of distal upper extremity. *Neurology* 2000;54:1922-6.
16. Okumura H, Homma TT. Juvenile compression myelopathy in the cervical spine. *Spine* 1994;19:72-6.
17. Willeit J, Kiechl S, Kiechl-Kohlendorfer U, Golaszewski S, Peer S, Poewe W. Juvenile asymmetric segmental spinal muscular atrophy (Hirayama's disease). *Acta Neurol Scand* 2001;104:320-2.
18. Umphred DA. Fisioterapia neurológica. São Paulo: Manole, 1994.