

Nadir Görülen Bir Monoatrofi Nedeni: Hirayama Hastalığı

Ayşe Kartal¹, Betül Kılıç¹

ÖZET:

Nadir görülen bir monoatrofi nedeni: Hirayama hastalığı

Hirayama Hastalığı, genç erkeklerde daha sık görülen benign bir alt motor nöron hastalığıdır. Son derece enderdir. Distal üst ekstremitelerde güçsüzlük ve kas erimesiyle karakterizedir. Bu makalede ellerinde ve ön kolunda güçsüzlük ve kaslarında erime yakınması olan 16 yaşında kız hasta sunulmuştur.

Anahtar kelimeler: Hirayama hastalığı, motor nöron hastalığı, elektrofizyoloji, denervasyon

ABSTRACT:

A rare cause of monoatrophy: hirayama disease

Hirayama Disease is a benign disease of the lower motor neurons which is encountered mostly in young adults. This disease is extremely rare and characterized by the wasting and weakness of the distal upper extremities. In this paper, we present a 16 year- old female patient with the complaint of weakness and muscle wasting of the hands and forearms.

Key words: Hirayama disease, motor neuron disease, electrophysiology, denervation

Ş.E.E.A.H. Tıp Bülteni 2015;49(4):304-7



İnönü Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Malatya - Türkiye

Yazışma Adresi / Address reprint requests to:
Betül Kılıç,
İnönü Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Malatya - Türkiye

Telefon / Phone: +90-505-944-4945

E-posta / E-mail:
betulkic82@gmail.com

Geliş tarihi / Date of receipt:
14 Aralık 2015 / December 14, 2015

Kabul tarihi / Date of acceptance:
23 Mart 2015 / March 23, 2015

GİRİŞ

Hirayama Hastalığı (HH) tek taraflı distal üst ekstremitiyi tutan bir motor nöron hastalığıdır (1). İlk kez 1959 yılında Hirayama ve arkadaşları tarafından tanımlanmış olup, hastalığın klinik bulgularının daha önceden bilinen dejeneratif ve progresif musküler atrofiye yol açan hastalıkların hiç birine uymadığı rapor edilmiştir (1). HH aynı zamanda monomelik amyotrofi, benign fokal amyotrofi, unilateral üst ekstremitenin juvenil musküler atrofi ve juvenil asimetrik segmental spinal musküler atrofi olarak da isimlendirilir (2,3). En çok Japonya, Hindistan gibi uzakdoğu ülkelerinden rapor edilirken batı ülkelerinden bildirilen olgu sayısı ise oldukça azdır (4).

Erkeklerde daha sık görülen HH'da bulgular genellikle 10-20'li yaşlar arasında başlar, 3-5 yıl boyunca semptomlarda ilerleme görülür, ancak daha

sonra hastalığın ilerlemesi spontan olarak durur (5). Hastalığa ait en önemli klinik bulgular, tek ya da çift taraflı olabilen üst ekstremitelerde distalde sinsiz başlangıçlı asimetrik güçsüzlük, distal üst ekstremitelerde atrofi, soğuk parezisi ve fasikülasyondur (5). Bilateral simetrik tutulum klasik HH'da nadirdir (6).

Hastalığın fizyopatolojisinden sorumlu tutulan başlıca nedenler; duramater posterior duvarının alt servikal bölgede yeterli elastikiyette olmaması nedeniyle, boyunun fleksiyonu sırasında gergin dura kısmının öne doğru yer değiştirmesi ve bu sırada spinal kord üzerinde dinamik kompresyon ile iskemik değişikliklerin oluşması olarak rapor edilmiştir (5).

Her ne kadar hastalığın kendi kendini sınırlayan bir özelliği olduğu bilinse de, erken tanı ve tedavi çok önemlidir, erken dönemde uygulanan servikal boyunluk tedavisi hastalığın ilerlemesini durdurabilir ve genç hastalarda fonksiyonel kaybı en aza indirebilir (7).

Biz bu bildiride sol elde güçsüzlük ve küçülme yakınması ile hastanemize başvuran 16 yaşında kız hastayı sunuyoruz.

OLGU

Sol elde güçsüzlük ve küçülme yakınması ile polikliniğimize başvuran 16 yaşındaki kız hasta, elindeki güçsüzlüğü yaklaşık 7 ay önce fark etmiş. Anamnezde, sol kolunda zaman zaman ortaya çıkan kasılma ve sol omuza vuran ağrı yakınmalarının da olduğu ve sol avuç içi kaslarında küçülme fark ettiği, şikayetlerinin soğuk havalarda arttığı öğrenildi. Öz ve soy geçmişinde özellik olmayan hastanın fizik mua-



Resim 1: Sol eldeki tenar bölge atrofisi



Resim 2: Sol kol distalinde ve sol tenar bölgedeki atrofi

yenesi normaldi. Nörolojik muayenede sol el tenar kaslar ve sol kol distali atrofik görünümlü (Resim 1 ve 2), sol kol distalinde kas gücü 4/5 olarak değerlendirildi. Diğer nörolojik muayenede patoloji saptanmadı. Hemogram ve biyokimya tetkiklerinde tüm değerlerin normal sınırlar içinde olduğu görüldü. Tiroid fonksiyon testleri ve kreatin kinaz düzeyi normal sınırlar içindeydi.

Servikal vertebra manyetik rezonans grafide (MRG) servikal lordozda düzleşme dışında patolojik bulguya rastlanmadı. Fleksiyon pozisyonunda servikal MRG yapılmadı.

Elektronöromyografi (ENMG) yapılan hastamızın motor ileti çalışmasında sol median ve ulnar sinir birleşik kas aksiyon potansiyeli (BKAP) amplitüdünde düşüklük kaydedildi. Duysal ileti çalışmasında sadece sol ulnar sinirde duysal aksiyon potansiyeli (DAP) amplitüdünde düşüklük saptandı, diğer sinirler normaldi. İncelenen sinirlerin hepsinde normal latanslı F yanıtları kaydedildi. İğne EMG'de sol üst ekstremitenin alt brakial pleksus inervasyonlu kaslarında nörojenik motor ünite potansiyeli (MÜP) geçişleri gözlemlendi. Spontan aktivite kaydedilmedi. Sonuç olarak, solda alt brakial pleksusun kronik denervasyonu ile uyumlu bulgular saptandı. Bu bulgularla olgumuz Hirayama Hastalığı olarak değerlendirildi. Hastaya servikal boyunluk ve fizik tedavi egzersizleri önerildi.

TARTIŞMA

HH'in kesin patogenezi hala belirsizdir. Genelde kabul gören hipotez fleksiyonun indüklediği servikal myelopatidir. Hirayama ve arkadaşlarına göre altta yatan mekanizma, duramater ile vertebral kolonun büyümesindeki orantısızlıktır. Erkekler ve kadınlar arasında büyüme hızları farklı olduğu için bu durum hastalığın erkeklerde daha fazla görülmesinin nedeni olabilir (6). Bu hipoteze göre spinal kanalın uzunluğu fleksiyonla artarken duramater gerilir ve vertebral kanal duvarından ayrılır; posterior duramaterin anteriora yer değiştirmesi ve spinal kordun posteriordan kompresyonu ile sonuçlanır. Tekrarlayan boyun fleksiyonu mikrosirkülasyonda kronik değişikliklere ve servikal spinal kordun ön boynuz hücrelerinde ciddi iskemiye yol açar (5).

HH çoğunlukla genç erkeklerde ve özellikle de 15-27 yaş arasında daha sık görülmektedir (8). Hastamız yaş olarak literatür bilgisi ile uyumlu olmakla beraber kız cinsiyette olması ile daha az görülen grupta yer almaktadır.

HH'da sinsi bir başlangıç ile beraber el ve ön kol da kendini sınırlayan güçsüzlük ve atrofi gelişir (8). Bizim olgumuzda da HH için tipik olan tek taraflı önkol ve el kaslarında atrofi ve güçsüzlük ile beraber soğuk parezisi şikayetleri mevcuttu. Yine hastaların beşte dördünden fazlasında soğukta güçsüzlüğün artması şeklinde ortaya çıkan soğuk parezisi tanımlanmaktadır (1,4). Bizim olgumuzda da benzer yakınmalar vardı. Bazı vakalarda hiperhidrozis ve sempatik deri yanıtlarında anormallikler bildirilmekle beraber bizim hastamızda fazla terleme yakınması yoktu ve sempatik deri yanıtları araştırılmadı.

HH'nın herhangi bir genetik geçişi gösterilememiştir. Nalini ve arkadaşları 190 olgudan oluşan serilerinde yalnızca bir tek ailesel HH olgusu bulunduğunu bildirmişlerdir (4). Hirayama ise bir ailede baba ve oğulda, iki ailede de iki erkek kardeşte hastalığın bulunduğunu bildirmiştir (4). Bizim hastamızın ailesinde benzer bir hastalık öyküsü tesbit edilmediğinden sporadik bir olgu olarak kabul edilmiştir.

En belirgin elektrofizyolojik değişiklikler ulnar ve median birleşik aksiyon potansiyellerinde amplütüd düşüklüğüdür. Median birleşik kas aksiyon potansiyel düşüklüğüne nazaran ulnar BKAP düşüklüğü çok daha önemli ve sıktır. Bu durum ulnar bölgede daha ciddi atrofi ve dolayısıyla ulnar motor liflerde ilerlemiş bozulmayı gösterir (9). Biz bu olguda yaptığımız ileti çalışmalarında sol median sinir BKAP amplitudünde düşüklük, sol ulnar sinir BKAP amplitudünün sağ ulnar BKAP amplitudü ile kıyaslandığında görece düşüklük saptadık. Üst ekstremitenin EMG çalışmaları bazı hastalarda C5, C6'ya yayılımla birlikte, özellikle C7, C8, T1 segmentlerinin innerve ettiği kaslarda denervasyonu gösterir (9). Bizim hastamızda da sol üst ekstremitede incelenen alt brakial pleksus inervasyonlu kaslarda denervasyon gözlemlendi. Yaklaşık %10 oranında, atrofi olmasa da diğer kolda da ön boynuz hücre tutulmasına uyan bulgular tesbit edilir (6). Bizim olgumuzda sadece atrofisinin izlendiği sol kol ve elde alt brakial pleksusun kronik denervasyo-

nu ile uyumlu bulgular saptandı.

Hirayamalı hastalarda, servikal radyografilerde lordozda düzleşme veya skolyoz dışında spesifik bulgu izlenmez. Özellikle nötral pozisyonda posterior dural kese ve altındaki lamina arasındaki bağlantının kaybı, fleksiyon pozisyonunda çekilen servikal MRG de servikal dural kanalın posterior duvarının anteriora doğru şifti ve kontrast tutan epidural komponent ile dilate epidural venöz pleksusu düşündürülen alanlar yüksek oranda HH'nı düşündürmelidir (2,3). Bu görüntüleme metoduyla özellikle C7 ve C8 seviyesinde servikal kanala bası gözlenir (2). Bir çalışmada HH hastalığı tanılı 65 hastanın 55 inde (%84,6) fleksiyon MRG'nın spesifik bulgularla tanıda yardımcı olduğu bildirilmiştir (9). Hastamızda nötral pozisyonda çekilen servikal MRG da servikal lordozda düzleşme gözlenmiş, fleksiyon MRG yapılamamıştır.

Ayırıcı tanıda, ekstremitelerde distalde ağrı, şişlik, otonomik değişiklikler ve distrofik cilt bulgularıyla seyreden refleks sempatik distrofi sendromu (RSDS) düşünülebilir (10). RSDS'de şikayetlerin özellikle minör travma sonrası başlaması, inflamatuvar değişikliklerin varlığı, etkilenen ekstremitelerde osteopeni saptanması ve EMG'nin normal olması ile HH'dan ayırt edilebilir (10).

Hirayama Hastalığı olan hastalar için boyunluk kullanarak boyun fleksiyonundan kaçınma hastalığın ilerlemesini durdurmada etkili olan birinci basamak tedavidir (2). Servikal boyunluk kullanımı etkisiz olduğu durumlarda cerrahi girişim yapılabilir. Seçilmiş hastalarda servikal dekompresyon ve füzyon gibi cerrahi müdahaleler ile umut verici sonuçlar gözlenmiştir (11). Yine boynun fleksiyonunu engellemek amacıyla anterior füzyon ameliyatları bir başka cerrahi seçenektir (11). Hastamıza da tanı sonrası fizik tedavi egzersizleri ve servikal boyunluk önerildi ve klinik takibe alındı.

Özetle, asimmetrik el ve ön kol kas atrofisi ile başlayan genç bir hastada Hirayama Hastalığı da ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Bu hastalığın erken tanınması önemlidir. Çünkü boyun fleksiyonunun önlenmesi hastalığın progresyonunu durdurabilir. Servikal dinamik fleksiyon MRI çalışmaları ve elektrofizyolojik çalışmalar hastalığın tanısında yardımcıdır.

KAYNAKLAR

1. Hirayama K, Toyokura Y, Tsubaki T. Juvenile muscular atrophy of unilateral upper extremity: a new clinical entity. *Psychiatr Neurol Jpn*. 1959; 61: 2190-8.
2. Gandhi D, Goyal M, Bourque PR, Jain R. Case 68: Hirayama disease. *Radiology* 2004; 230: 692-6.
3. Sonwalkar HA, Shah RS, Khan FK, Gupta AK, Bodhey NK, Vottath S, et al. Imaging features in Hirayama disease. *Neurol India* 2008; 56: 22-6.
4. Nalini A, Lokesh E, Ratnavalli E. Familial monomelic amyotrophy: a case report from India. *J Neurol Sci* 2004; 220: 95-8.
5. Hirayama K. Juvenile muscular atrophy of distal upper extremity (Hirayama disease). *Intern Med* 2000; 39: 283-90.
6. Pradhan S. Bilaterally symmetric form of Hirayama disease. *Neurology* 2009; 72: 2083-9.
7. Tokumaru Y, Hirayama K. Cervical collar therapy for juvenile muscular atrophy of distal upper extremity (Hirayama disease): results from 38 cases. *Rinsho Shinkeigaku* 2001; 41: 173-8.
8. Kiernan MC, Lethlean AK, Blum PW. Monomelic amyotrophy: non progressive atrophy of the upper limb. *J Clinical Neuroscience* 1999; 6: 353-5.
9. Yang G, Yang X, Zhang M, Yang Y, Xiao B, Li G, et al. Hirayama disease in children from mainland of China. *J Child Neurol* 2014; 29: 509-13.
10. Doury P, Dequeker J. Algodystrophy/Reflex sympathetic dystrophy syndrome. In: Klippel JH, Dieppe PA, eds. *Rheumatology*. London: Mosby. 1998: 8.44.p.1-8.
11. Lin MS, Kung WM, Chiu WT, Lyu RK, Chen CJ, Chen TY. Hirayama disease. *J Neurosurg Spine* 2010; 12: 629-34.