

## Olgu Sunumu



www.firattipdergisi.com

# Hirayama Hastalığı (Monomelik Amyotrofi)

Tahir Kurtuluş YOLDAŞ, Yıldız ÇORUH, Hava Dönmez KEKLİKOĞLU<sup>a</sup>, Hayriye Gül POLAT,  
Bülent GÜVEN

*Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve Araştırma Hastanesi, 3. Nöroloji Kliniği, ANKARA*

### ÖZET

Hirayama Hastalığı (HH), genç erkeklerde daha sık görülen benign bir alt motor nöron hastalığıdır. Distal ekstremiteleri tutan ilerleyici güçsüzlük ve sinsiz başlangıç ile karakterizedir. Genellikle başlangıcından sonra 5 yıl içinde stabilize olan, benign ve nonprogresif bir hastalık olarak kabul edilir. Biz bu bildiriye duysal yakınmanın eşlik etmediği progresif amyotrofi bulguları olan 23 yaşında bir kadın hastayı sunuyoruz. ©2008, Fırat Üniversitesi, Tıp Fakültesi

**Anahtar kelimeler:** Hirayama hastalığı, monomelik amyotrofi, motor nöron hastalığı

### ABSTRACT

#### Hirayama Disease (Monomelic Amyotrophy)

Hirayama Disease (HD) is a benign lower motor neuron disorder in the young with male preponderance. It is characterized by insidious onset and progressive weakness and wasting of a distal extremity. Generally, this disease is considered a 'benign' and non-progressive motor neuron disease, which stabilizes within five years of onset. We describe a 23-year-old female patient who experienced progressive amyotrophy with no sensorial abnormality. ©2008, Fırat University, Medical Faculty.

**Key words:** Hirayama disease, monomelic amyotrophy, motor neuron disease.

Hirayama hastalığı (HH) yada diğer ismiyle monomelik amyotrofi (MA); tek üst ekstremiteleri tutan ve nadir görülen bir motor nöron hastalığıdır (1). İlk kez Hirayama ve arkadaşları tanımlamışlar ve bu bulguların, daha önce bilinen dejeneratif ve progresif kaslar atrofisine yol açan hastalıkların hiç birine uymadığına dikkat çekmişlerdir (2,3). Daha sonra klinik bulgular Hirayama ve arkadaşları tarafından 38 hasta üzerinde ayrıntılı bir biçimde tanımlanmıştır. Bazı yazarlar tarafından bu klinik tablo, juvenil spinal m. kaslar atrofisi veya motor nöron hastalığının Madras paterni olarak ta isimlendirilmiştir (2,6,10). En çok Japonya, Hindistan, Sri Lanka, Kore, Hongkong, Tayvan ve Malezya'dan rapor edilmiştir (2,4). Batı ülkelerinden bildirilen olgu sayısı ise oldukça düşüktür (5). Erkekler kadınlara göre 5 kat daha sık tutulurlar (2). İnsidansı 15-25 yaşlarında pik yapar (10,12).

Klinik bulgular ikinci ve üçüncü dekada ortaya çıkar ve yavaş ilerler (6). Bir veya her iki kolda eli de içine alan güçsüzlük ve atrofi olur. Hastalık üst ekstremitelerde motor nöron tutuluşu ile sınırlıdır, alt ekstremitelerde, bulber yada duysal tutuluş görülmez (10,11). Bazı olgularda kas güçsüzlüğü soğuk havada belirginleşir (soğuk parezisi). Hastalar parmaklarındaki güçsüzlüğün soğuk havada arttığından yakınıken sıcakta ise düzeldiğini belirtirler. Bu nedenle hastalıklarının ilk kez kış aylarında fark ederler. Nadir olarak hiperhidroz ve anormal sempatik deri yanıtları ile beraber olabilir (5). Olguların %20'sinde üst kolun güçsüzlüğü bulunabilir. Elde tenar, hipotenar ve interosseöz kaslarda değişik derecelerde ve asimetric tutulum gösterir. Ön kolda distal ve ulnar kısımda atrofi gelişirken radialis kasi sağlam kalır.

Bu hastalığın nedeni bilinmemektedir bununla beraber, servikal spinal kordun kronik basısı veya atopi gibi teoriler ileri sürülmektedir (5). Familial insidansı çok düşüktür, az sayıda otozomal resesif geçişli olgu bildirilmiştir (1,2,5,10).

Biz bu bildiriye sol elde güçsüzlük ve atrofi yakınması ile hastanemize başvuran 23 yaşında bir kadın olguyu sunuyoruz.

### OLGU SUNUMU

Sol elde güçsüzlük ve küçülme yakınması ile polikliniğimize başvuran 23 yaşındaki kadın hasta, elindeki güçsüzlüğü yaklaşık 2 ay önce fark etmiş. Anamnezde sorulunca, sol kolunda zaman zaman ortaya çıkan uyuşma ve üşüme yakınmalarının da olduğu ve uzun süredir sol eliyle çanta taşıyamadığı öğrenildi. Öz geçmişinde özellik saptanmadı. Soy geçmişinde; annesinde guatr hastalığı olması dışında özellik saptanmadı. Fizik muayene bulguları normal sınırlar içinde bulundu. Nörolojik muayenede sol el ve sol kol atrofik görünümü (Şekil 1 ve 2), sol kol distalinde kas gücü 4/5 olarak değerlendirildi. Sol elde birinci parmak distal interfalangial eklem kas gücü 1/5, proksimalde ise 4/5 bulundu. İkinci parmak distal ve proksimal interfalangial eklemlerde kas gücü 2/5 olarak değerlendirildi. Sol elde tenar atrofi saptandı. El bileklerinin 5cm proksimalinden yapılan ölçümlerde sağ bilek çevresi 7,5cm iken sol bilek çevresi 5,5cm bulundu. Bilateral dirseklerin 10cm proksimalinde yapılan ölçümlerde sağ kol çevresi 26cm iken sol kol çevresi 25,5cm bulundu. Hemogram ve biyokimya tetkiklerinde tüm değerlerin normal sınırlar içinde olduğu görüldü. Troid fonksiyon testleri ve kreatin kinaz düzeyi normal sınırlar içindeydi.

<sup>a</sup>Yazışma Adresi: Dr. Hava Dönmez Keklikoğlu, Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve Araştırma Hastanesi, 3. Nöroloji Kliniği, Ankara

\* 2006 Ulusal Nöroloji Kongresinde Olgu Sunumu Olarak Sunulmuştur

Tel: +90 3122862713

e-mail: havadonmez@hotmail.com

Servikal vertebra manyetik rezonans grafide (MRG) servikal lordozda düzleşme dışında patolojik bulguya rastlanmadı. Sol ön kol MRG normal olarak rapor edildi. Elektromyografi (EMG)'de sağ Median, Ulnar ve Peroneal sinir ileti incelemesi normal sınırlar içinde bulundu. Sol Median ve Ulnar sinir duyu ileti çalışması normaldi. Sol Median sinirde birleşik kas aksiyon potansiyeli (BKAP) amplitüdü düşük (BKAP:0,3mV) ve motor ileti hızının yavaşlamış olduğu görüldü (CV:32,8m/sn). İğne EMG incelemesinde Median sinir inervasyonlu kaslarda daha belirgin olmak üzere, motor ünit sürelerinde genişleme, polifazi, fibrilasyon ve maksimal kasıda seyrelme şeklinde kronik parsiyel denervasyon bulguları saptandı. Kronik ön boynuz hücresi tutulumuyla uyumlu bulguların, sol C7,C8,T1 myotomlarında sınırlı olduğu tesbit edildi. Bu bulgularla hasta monomelik amyotrofi olarak değerlendirildi.



**Şekil 1.** Sol eldeki tenar bölge atrofi



**Şekil 2.** Sol el parmaklarında distal bölge atrofi

## TARTIŞMA

MA genellikle sporadik olarak görülür. Sinsi bir başlangıç ile beraber el ve ön kolda kendini sınırlayan güçsüzlük ve atrofi gelişir (12). Bizim olgumuzda MA için tipik bir başlangıç tanımlanmaktadır. Tek taraflı, önkol ve elde kaslarda atrofi ve güçsüzlük ile beraber soğuk parezisi tanımlanmaktadır. Literatürde MA'nın genç erkeklerde özellikle de 15-27 yaş arasında daha sık görüldüğü rapor edilmektedir (12). Erkeklerde kadınlardan 5 kat daha sık görülmektedir. 23

yaşında ve kadın olan hastamız yaş olarak literatür bilgisi ile uyumlu olmakla beraber kadın olması ile daha az görülen grupta yer almaktadır. Nalini ve arkadaşları 190 olgudan oluşan serilerinde yalnızca bir tek ailesel MA olgusu bulunduğunu bildirmişlerdir (5). Hirayama bir ailede baba ve oğulda, iki ailede de iki erkek kardeşle hastalığın bulunduğunu bildirmiştir (2). Bizim hastamızın ailesinde benzer bir hastalık öyküsü tesbit edilmediğinden sporadik bir olgu olarak kabul edilmiştir.

Ön kolda distal ve ulnar kısımda atrofi gelişirken radialis kasi sağlam kalır. Atrofinin sınırı avuçta ve önkolun dorsal yüzünde oblik olarak dirseğin radial bölgesine doğru gider. Parmaklarda ve bilekte gelişen güçsüzlük hem fleksör hem ekstensör kasları etkiler. Genellikle parmakların ekstensör ve bileğin fleksörlerinde tutulma daha belirgindir. Yüz, boyun, göğüs ve bacaklarda atrofi yoktur. Kas güçsüzlüğü ve atrofi hastaların yarısından fazlasında tek taraflı, üçte birinde bilateral bulunur. Dinlenme döneminde iken ellerde herhangi bir istemsiz hareket görülmez fakat parmakların hafifçe oynatılması durumunda düzensiz senkronize olmayan tremor ortaya çıkar (2). Biz olgumuzda herhangi bir tremor veya istemsiz hareket gözlemedik. Hasta elindeki güçsüzlüğü fark ettikten yaklaşık 2 ay sonra bize başvurmuştu, hastalığın erken dönemleri olduğundan bu istem dışı hareketleri görememiş olabiliriz. Hastaların beşte dördünden fazlasında soğukta güçsüzlüğün artması şeklinde ortaya çıkan soğuk parezisi tanımlanmaktadır (3,4,5). Bizim olgumuzda da benzer yakınmalar vardır, ek olarak elinde ve kolunda soğukluk şeklinde pareteziden yakınmaktadır. Bazı vakalarda hiperhidrozis ve sempatik deri yanıtlarında anormallikler bildirilmekle beraber bizim hastamızda fazla terleme yakınması yoktu ve sempatik deri yanıtları araştırılmadı.

Monomelik amyotrofi olgularının çoğunda sinir iletim çalışmaları normaldir (4). Bununla beraber ileti hızında yavaşlama ve BKAP amplitüplerinde düşüklük olan atipik olgular da bildirilmektedir. Hamano ve arkadaşları tarafından yayınlanan bildiride, etkilenen ekstremitede ileti hızı ve BKAP amplitüplerinde düşüklük olduğu belirtilmiştir (7). Biz bu olguda yaptığımız ileti çalışmalarında sol Median sinir ileti hızının yavaşlamış ve BKAP amplitüplerinin küçülmüş olduğunu gördük. İleti hızındaki ve amplitüplerdeki bu değişiklik etkilenen kaslardaki denervasyonun bir sonucu olarak yorumlanmaktadır (7).

EMG, atrofik kaslarda ön boynuz hücre tutulmasına uyan tipik nörojenik bulgu verir. Yaklaşık %10 oranında, atrofi olmasa da diğer kolda da ön boynuz hücre tutulmasına uyan bulgular tesbit edilir (2,10). Bizim olgumuzda sadece atrofinin izlendiği sol kol ve elde ön boynuz hücre tutulmasını gösteren bulgulara rastlandı. C7,C8,T1 myotomlarına uyan bu kaslarda; motor ünit sürelerinde genişleme, polifazi, fibrilasyon ve maksimal kasıda seyrelme şeklinde kronik denervasyon bulguları saptandı.

Literatürde bazı olgularda servikal MRG'de intrinsek kord patolojilerinin tesbit edildiğini bildiren yazarlar vardır (13). Bazı olgularda medulla spinalisin servikal bölümünde santral kavite MRG'de boyun hareketleri ile epidural venöz pleksusun konjesyonu ortaya çıkar (2). Bizim olgumuzda servikal MRG'de servikal lordozun düzleşmiş olması dışında patolojik bir bulguya rastlanmamıştır. Siringomyelinin erken döneminde alt servikal spinal tutuluştta çapraz amyotrofi görülebilir. Amyotrofik Lateral Sklerozun (ALS) erken döneminde önkol ve elin benzer distal amyotrofisi görülebilir ancak ALS'de dinlenme döneminde kolun üst tarafına yayılan

tipik fasikülasyonlar bulunur (2). Bizim olgumuzda benzer bir fasikülasyon tesbit edilmemiştir.

Tedavi, tesbit edilen patolojiye yöneliktir bu nedenle MA olgularında etyolojinin araştırılması önem arzeder. Alt servikal bölgede spinal dural kanalın öne doğru kaymış olduğu tesbit

edilirse tedavide amaç dural kanalın öne doğru kaymasının önlenmesi ve düzeltilmesidir. Ayrıca başın aşırı fleksiyonunu önlemek için boyun korsesi kullanılmalıdır. Bizim olgumuzda etyolojik bir patoloji tesbit edilmediğinden herhangi bir tedavi başlanmadan klinik olarak izleme alınmıştır.

## KAYNAKLAR

1. Fetoni V, Briem E, Carrara F, Mora M, Zeviani M. Monomelic amyotrophy associated with the 7472insC mutation in the mtDNA tRNA gene. *Neuromuscular Disorders* 2004; 14: 723-726.
2. Tunçbay T, Tunçbay E. Nöromusküler Hastalıklar. İzmir: Ege Üniversitesi Basım Evi, 2000: 136-140.
3. Hirayama K, Toyokura Y, Tsubaki T. Juvenile muscular atrophy unilateral upper extremity- a new clinical entity. *Psychiatr Neurol Jpn* 1959; 61: 2190-2197.
4. Gourie Devi M, Nalini A. Long term follow-up of 44 patients with brachial monomelic amyotrophy. *Acta Neurol Scand* 2003; 107: 215-220.
5. Nalini A, Lokesh E, Ratnavalli E. Familial monomelic amyotrophy: a case report from India. *Journal of Neurological Sciences* 2004; 220: 95-98.
6. Massa R, Scalise A, Iani C, Palmieri MG, Bernardi G. Delayed focal involvement of upper motor neurons in the Madras pattern of motor neuron disease. *Electroencephalography and clinical Neurophysiology* 1998; 109: 523-526.
7. Hamano T, Mutoh T, Hirayama M, Ito K, Kimura M, and et al. MRI findings of benign monomelic amyotrophy of lower limb. *J neurological Sciences* 1999; 165: 184-187.
8. Münchau A, Rosenkranz T. Benign Monomelic Amyotrophy of the lower limb- case report and brief review of the Literature. *Eur Neurol* 2000; 43: 238-240.
9. Goure Devi M, Nalini A. Sympathetic skin response in monomelic amyotrophy. *Acta Neurol Scand* 2001; 104: 162-166.
10. Rowin J, Meriggioli MN, Cochran EJ. Monomelic amyotrophy with late progression. *Neuromuscular Disorder* 2001; 11: 305-308.
11. Sullivan O, McLeod J. Distal chronic spinal muscular atrophy involving the hands. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1978; 41: 653-658.
12. Kiernan MC, Lethlean AK, Blum PW. Monomelic amyotrophy: non progressive atrophy of the upper limb. *J.Clinical Neuroscience*.1999; 6: 353-355
13. Schroder R, Keller E, Flacke S, Schmidt S, Pohl C, Klockgether T, et al. MRI findings in Hirayama's Disease: flexion-induced cervical myelopathy or intrinsic motor neuron disease? *J Neurol* 1999; 246: 1069-1074.

*Kabul Tarihi: 22.11.2007*