

# Un caso clínico de enfermedad de Hirayama y Distrofia Miotónica ¿Que hacer con una trabajadora con dos enfermedades raras que afectan su puesto de trabajo?

**María Eva Meza Caballero<sup>(1)</sup>, Ámbar Deschamps Perdomo<sup>(2)</sup>**

<sup>1</sup>Médica Especialista en Medicina del Trabajo. Servicio de Prevención de Riesgos Laborales. Hospital Universitario Rey Juan Carlos. Madrid.

<sup>2</sup>Médica Especialista en Medicina del Trabajo. Servicio de Prevención de Riesgos Laborales. Hospital Universitario Rey Juan Carlos. Madrid.

## Correspondencia:

**María Eva Meza Caballero**

Dirección: Hospital Universitario Rey Juan Carlos.

Calle Gladiolo, s/n, 28933 Móstoles, Madrid

Correo electrónico: [maria.meza@hospitalreyjuancarlos.es](mailto:maria.meza@hospitalreyjuancarlos.es)

La cita de este artículo es: María Eva Meza Caballero. Un caso Clínico de enfermedad de Hirayama y Distrofia Miotónica. Que hacer con una trabajadora con dos enfermedades raras que afectan su puesto de trabajo? Rev Asoc Esp Espec Med Trab 2021; 30(1): 99-103.

## RESUMEN.

Las enfermedades de Steinert e Hirayama son dos entidades etiológicamente distintas que afectan el sistema locomotor con implicaciones neurológicas, catalogadas como raras suelen manifestarse de manera temprana en adultos o jóvenes en actividad laboral.

La enfermedad de Steinert es una miopatía autosómica dominante que combina distintos grados de debilidad muscular y cansancio crónico. A su vez la enfermedad de Hirayama es una mielopatía cervical que causa debilidad y atrofia distal de los miembros superiores, clínicas que afectan la funcionalidad de la persona.

La Medicina del Trabajo se enfrenta a retos en procura de conciliar la actividad del trabajador en el ejercicio de sus tareas con las

A CLINICAL CASE OF HIRAYAMA DISEASE AND MYOTONIC DYSTROPHY. WHAT TO DO WITH A WORKER WITH TWO RARE DISEASES THAT AFFECT HER JOB?

## ABSTRACT

Steinert and Hirayama diseases are two etiologically different entities that affect the locomotor system with neurological implications, classified as rare, usually manifest early in adults or young people in work activity.

Steinert's disease is an autosomal dominant myopathy that combines varying degrees of muscle weakness and chronic fatigue. In turn, Hirayama disease is a cervical myelopathy that causes weakness and distal atrophy of the upper limbs, clinics that affect the functionality of the person.

patologías de base en busca de una buena adecuación del puesto de trabajo.

**Palabras claves:** enfermedad de Steinert; enfermedad de Hirayama; puesto de trabajo.

Occupational Medicine faces challenges in trying to reconcile the activity of the worker in the exercise of their tasks with the underlying pathologies in search of a good adaptation of the job.

**Keywords:** Steinert's disease; Hirayama's disease; job title.

---

Fecha de recepción: 17 de agosto de 2020

Fecha de aceptación: 3 de abril de 2021

---

## Caso Clínico

Mujer de 34 años, Celadora de profesión y vinculada a la institución 5 años atrás, pero renuente a la valoración inicial, acude a los Servicios de Prevención de Riesgos Laborales (SPRL) del Hospital Universitario Rey Juan Carlos con diagnóstico de distrofia miotónica tipo Steinert, probable enfermedad de Hirayama y hernia discal cervical C5-C6, su presencia estuvo motivada por las recomendaciones dadas por su médico tratante de neurología unos 15 días antes por manifestar además molestias lumbares desde hacía dos años.

Sin antecedentes alérgicos, era fumadora de 5 cigarrillos/día, le habían practicado una septoplastia y recibía como tratamiento hidroferol y ácido fólico. Dentro de sus actividades en el área de servicios generales, destaca traslado de paciente con empuje de silla de ruedas o camilla, movilización de pacientes y esporádicamente remoción de mobiliario.

En la anamnesis refería dolor lumbar progresivo que

irradiaba a Miembro Inferior derecho (MID), clínica que le limitaba sus tareas, refería buen manejo y fuerza de las extremidades superiores, negaba molestias importantes a nivel cervical. Constantes normales IMC 28, a la exploración se observaba leve amiotrofia de la musculatura intrínseca de la mano derecha, retracción ligera del dedo pulgar derecho con debilidad 1/5 para la extensión, pero 4/5 en el resto, mano izquierda muy leve amiotrofia con fuerza 4+/5 sus arcos y fuerza de los miembro superiores (MMSS) estaban conservadas, había marcha antalgica con lasegue y bragard negativos, reflejos de los miembro inferiores (MMII) hipoactivos, el electrocardiograma es normal y la analítica, según protocolo para su puesto de trabajo no destacaba alteraciones.

Dado sus antecedentes se emitió un apto con limitaciones y revisión a los seis meses, mientras era valorada por el especialista, el servicio de traumatología concluye por resonancia magnética una discopatía L5/S1 con compromiso de la raíz de

S1, lesión en el pedículo derecho L2 y rectificación de la columna lumbar. Ante el nuevo hallazgo de la hernia lumbar se planteó la pertinencia de ofrecerle una adaptación del puesto de trabajo.

## Antecedentes

Las enfermedades de Steinert e Hirayama son dos entidades etiológicamente distintas que afectan el sistema locomotor con implicaciones neurológicas, catalogadas como enfermedades raras suelen manifestarse de manera temprana en adultos o jóvenes que pueden estar en plena actividad laboral. La Distrofia Muscular Miotónica tipo 1 (DM1), también llamada enfermedad de Steinert es de gran variabilidad clínica, es una miopatía autosómica dominante con penetrancia casi completa con daño neurológico, cardiológico, respiratorio, endocrinológico y digestivo<sup>(1)</sup>. Aunque es de baja ocurrencia (< 5/10.000), es la miopatía más prevalente en el adulto, con alteración prácticamente todos los órganos y tejidos<sup>(2)</sup>. Ésta afección multisistémica combina diversos grados de debilidad muscular, arritmias o trastornos de conducción cardíaca, cataratas, daños endocrinos, trastornos del sueño y calvicie<sup>(3)</sup>. Los mayores síntomas incapacitantes o molestos para los pacientes es la limitación, cansancio crónico, la movilidad, somnolencia diurna y alteraciones digestivas, pero las complicaciones respiratorias y los trastornos cardíacos reducen la esperanza de vida de los afectados<sup>(1)</sup>. Su variabilidad fenotípica implica que deba tener atención multidisciplinar y en los últimos años se ha avanzado en el conocimiento de la enfermedad y su manejo<sup>(2)</sup>. La enfermedad de Hirayama o Amiotrofia Monomérica (AM) es un trastorno raro de la neurona motora inferior que causa debilidad, atrofia distal de los miembros superiores de manifestación unilateral que empieza en la mano y el antebrazo por compresión de la cara anterior de la médula espinal contra el margen posterior del cuerpo vertebral, causada por el desplazamiento anterior del saco dural cervical, debido a flexiones repetidas del cuello<sup>(4)</sup>.

Es una mielopatía cervical más frecuente en sexo masculino, entre los 15 y 25 años de edad con una

media de 20 años, es de comienzo insidioso que puede progresar y estabilizarse hacia los 5 años. La atrofia y debilidad muscular afectan a los miotomas cervical C7 hasta T1, no obstante los estudios neurofisiológicos pueden detectar afectación subclínica a partir del miotoma C5<sup>(5)</sup>.

La etiología es desconocida se habla de falta de elasticidad de la duramadre a nivel de la columna cervical, que provoca en los movimientos de flexión fenómenos de compresión méduloradicular<sup>(6)</sup> se evalúa también la posibilidad de que exista una isquemia venosa secundaria al desplazamiento anterior del saco dural durante la flexión recurrente del cuello<sup>(5)</sup>. Teniendo en cuenta como causa la flexión del cuello, se ha empleado la ortesis cervical, la fusión vertebral y la duraplastia asociada a fusión como tratamientos<sup>(6)</sup>.

## Discusión

Nuestro caso trata de una mujer que 10 años atrás, a los 25 de edad, incursionó como celadora y hacía dos años se había vinculado a nuestro hospital llevaba seguimiento por el servicio de neurología de su área de atención hospitalaria por afectación de la fuerza de sus manos, inicialmente los síntomas se explicaban por una hernia discal cervical (C5-C6), pero notaron unilateralidad marcada y mayor compromiso del primer dedo de la mano derecha, tras un electromiograma con un patrón sospechoso deciden hacer el estudio genético donde se confirma el diagnóstico de Enfermedad de Steinert, hacen estudio extensivo a la familia logrando identificar al padre y un hermano como también portadores de la anomalía en el locus 19q13-2.

Las imágenes de la resonancia de columna cervical mostraban además un discreto grado de atrofia focal y alteración de la señal medular anterior a nivel de C5-C6 compatibles con la enfermedad de Hirayama o amiotrofia monomérica.

Durante todo el tiempo no le fue impedimento para sus tareas portar con estas afecciones a la vez que restaba importancia a la valoración médica laboral, pese a que ya tenía recomendaciones para evitar actividades de peso y fuerza. No fue hasta sentir

dolencias lumbares que incidían su rendimiento e impedían una vida social al culminar su jornada laboral lo que le hizo reaccionar a tocar la puerta de nuestro SPRL.

Este caso nos permite hacer un doble análisis. Por una parte la actuación frente a la adaptación de un puesto de trabajo ante una situación con varias afecciones y por el otro lado la necesidad de promover entre los trabajadores la importancia de la valoración médica ofrecida en su entorno laboral.

Enfrentado el equipo médico a un caso que no solo la trabajadora cursaba con dos patologías raras que impactan en la fuerza muscular, sistema de gran demanda en la naturaleza de su profesión, sino también la existencia de hernias discales en dos porciones distales de la columna vertebral, condiciones anatómicas sensibles a la carga y a la fuerza.

Le fue concedido un “apto con limitaciones” que restringía la manipulación manual de carga a 10 kilos y evitar cargas suspendidas y no realizar tareas que requirieran flexo-extensión del tronco amplias repetidas y mantenidas. Seis meses después acude con el diagnóstico por el servicio de traumatología de hernia discal a nivel de L5/S1 con componente postero lateral derecho extruido y migrado caudalmente que compromete la raíz S1 ipsilateral, además lesión esclerosada en el pedículo derecho de L2.

Dada sus limitaciones y con el ánimo principalmente de prevenir progresión de sus hernias discales se adoptó a la trabajadora en el área de información, en la primera revisión, a los seis meses de la adaptación, comentó estar bien en cuanto a la no ejercicio de fuerza física, pero que sus capacidades le impedían realizar con conformidad todas las responsabilidades de orientar e informar a los usuarios, se le dificultaba la expresión clara y atender solicitudes de información en un hospital que mueve cientos de consultas al día. No siempre nos vemos abocados ante una situación donde el trabajador presente un par de enfermedades raras y discopatías en dos porciones de la columna vertebral, sí más la segunda o varios diagnósticos de enfermedades conocidas que afectan sus tareas. El centro de la medicina del trabajo es saber mantener

la utilidad del trabajador sin perder de vista la importancia de cuidar su integridad y su salud.

La satisfacción de la profesión se ve reflejada cuando tenemos la habilidad de anticiparnos a los posibles daños que pueda generar su trabajo o sus antecedentes patológicos en el ejercicio de la profesión. La valoración médica laboral cobra relevancia en su aspecto inicial porque nos permite tener un punto de partida y objetivar un panorama para el trabajador tanto si está sano como si acude con diagnósticos previos.

En este caso fue posible ofrecerle una adaptación tanto definitiva como satisfactoria, punto importante, gracias a que la institución pertenece a un consorcio hospitalario, no todas las circunstancias lo permiten, aún así hay que perseverar por ofrecer un escenario donde el trabajador pueda continuar prestando sus servicios laborales.

La apatía inicial de la trabajadora por acudir a los SPRL, servicios donde de le dio solución a su mayor problema que era la limitación de las actividades laborales con pérdida de la realización de sus roles en su vida personal, clarifican el buen papel que desde la especialidad de medicina del trabajo se viene desarrollando, motivan a promover entre el personal la importancia de las revisiones y valoraciones médicas a la par que brinda satisfacción de poder vigilar, prevenir y atender la salud de los trabajadores.

## Conclusiones

La presencia de patologías raras o no que inciden en las funciones laborales y afectación adicional del aparato locomotor estrechan las alternativas, impacta en este caso al ser una persona joven con vida laboral por delante, pero obliga a estudiar detenidamente una nueva ubicación, sobre todo que pueda realizar sus tareas con agrado y buen rendimiento.

Siempre habrá oportunidad para ofrecer un puesto de trabajo que permita al trabajador realizarse a pesar de sus circunstancias, aunque a veces se tercie difícil. El diálogo y la explicación de las condiciones facilitarán la aceptación tanto de los cambios como de las limitaciones.

La medicina del trabajo como especialidad que tiene un componente médico y un marco legal que la riga se alza como responsable de una amplia franja de la sociedad trabajadora al cumplir de vigía y protectora de la salud toda vez que los recibe jóvenes y los entrega pasando la línea de ocurrencia de patologías comunes.

### Bibliografía

1. Rosado A, Gutiérrez G, Prieto J. Actualización en distrofia miotónica tipo 1 del adulto [Internet]. <https://www.sciencedirect.com/journal/medicina-de-familia-semergen>. 2020 [citado 8 julio 2020]. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1138359320300514#!>
2. Gutiérrez G, Díaz J, Almendrote M. Guía clínica para el diagnóstico y seguimiento de la distrofia miotónica tipo 1, DM1 o enfermedad de Steinert [Internet]. <https://www.sciencedirect.com/journal/medicina-clinica>. 2019 [citado 8 julio 2020]. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0025775318307310>
3. Distrofia miotónica de Steinert. orpha.net, enfermedades raras [Internet]. París: orpha.net 1997 [actualizado el 14 de julio de 2020; citado el 15 de julio de 2020]. Disponible en: <http://www.orpha.net>
4. Atrofia monomélica. orpha.net, enfermedades raras [Internet]. París: orpha.net 1997 [actualizado el 14 de julio de 2020; citado el 15 de julio de 2020]. Disponible en: <http://www.orpha.net>
5. Vargas J, García L, García Y. Enfermedad de Hirayama en un adolescente [Internet]. [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_serial&pid=00347531&lng=es&nrm=iso](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_serial&pid=00347531&lng=es&nrm=iso). 2015 [citado 26 julio 2020]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S003475312015000400015](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S003475312015000400015)
6. Álvarez M, Milpurri P, Pérez A. Sospecha de enfermedad de Hirayama. A propósito de un caso en Atención Primaria. Revisión clínica [Internet]. <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-familia-semergen-40>. 2013 [citado 11 julio 2020]. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-familia-semergen-40-articulo-sospechaenfermedad-hirayama-a-proposito-S1138359312001645>