

PRESENTACIÓN DE CASO

Enfermedad de moyamoya, macrocefalia y déficit intelectual en un adolescente

Moyamoya disease, macrocephaly and intellectual impairment in an adolescent

MSc. Dr. José Vargas Díaz, MSc. Dr. Nicolás Garófalo Gómez, Dra. C. Esperanza Barroso García, MSc. Dra. Adnolys Reyes Berazaín, MSc. Dra. Lucía Margarita Novoa López, Dr. Juan Carlos Llibre Guerra

Instituto de Neurología y Neurocirugía. La Habana, Cuba.

RESUMEN

El patrón moyamoya se caracteriza por un estrechamiento crónico progresivo de la porción terminal de la arteria carótida interna o sus principales ramas terminales principalmente. Los niños con moyamoya típicamente se presentan con ictus arteriales isquémicos, o con accidentes isquémicos transitorios. Se presenta el caso clínico de un adolescente, con déficit intelectual y macrocránea, con evidencia en los estudios de resonancia magnética nuclear cerebral de infartos arteriales isquémicos a repetición, e imágenes sugestivas de moyamoya, y se comprueba el patrón moyamoya por angiografía de sustracción digital. Comprobado el diagnóstico de enfermedad de moyamoya, el objetivo con este enfermo fue tratar de mejorar la irrigación cerebral, planteando la necesidad de someter al paciente a cirugía de revascularización, y, mientras esto no fuera posible, usar aspirina como antiagregante plaquetario, en un intento de impedir o disminuir el riesgo de nuevos infartos cerebrales o de accidentes transitorios isquémicos a repetición.

Palabras clave: síndrome de moyamoya, enfermedad de moyamoya, ictus isquémicos en pediatría, enfermedad cerebrovascular en niños.

ABSTRACT

The moyamoya pattern is characterized by chronic progressive narrowing of the terminal portion of the internal carotid artery or of its main terminal branches. Children suffering moyamoya disease regularly present with ischemic arterial ictus or transient ischemic strokes. Here is the case of an adolescent with intellectual impairment and macrocrania. The magnetic resonance imaging study of his brain showed repeated ischemic arterial infarctions and images suggestive of moyamoya disease, the pattern of which was later confirmed by digital subtraction angiography. The first objective was to intend to improve his cerebral irrigation by performing a revascularization surgery, but as long as this action was not accomplished, then taking aspirin as anti-platelet aggregation drug could prevent or reduce the risk of new cerebral infarctions or of repeated transient ischemic strokes.

Key words: moyamoya syndrome, moyamoya disease, ischemic ictus in pediatrics, cerebrovascular disease in children.

INTRODUCCIÓN

La palabra moyamoya proviene del japonés, y significa "nube de humo que asciende" o "bocanada de humo que sube de los volcanes". En Japón¹⁻⁴ representa la causa más frecuente de enfermedad cerebrovascular pediátrica. En Europa muestra una incidencia de 0,3 % por año y en USA es de 0,086 en 100 000 personas.⁵⁻⁷

La enfermedad de moyamoya representa alrededor del 6 % de los ictus en niños de los países occidentales. La mitad la inician antes de los 10 años de edad.^{8,9}

La evolución puede ser muy variable, desde aquellos pacientes con un declive neurológico fulminante, otros con eventos isquémicos a repetición, y más raramente con períodos extensos de estabilidad clínica.^{10,11} Los niños con moyamoya típicamente se presentan con ictus arteriales isquémicos o con accidentes isquémicos transitorios. En los adultos son más frecuentes las hemorragias.¹²⁻¹⁴

El patrón angiográfico del moyamoya se caracteriza por la estenosis crónica progresiva de la porción distal de la arteria carótida interna (ACI), y menos frecuentemente, de la porción proximal de la arteria cerebral anterior (ACA) o de la arteria cerebral media (ACM), así como también se acepta de la arteria basilar y de las arterias cerebrales posteriores. Se denomina síndrome de moyamoya cuando es posible detectar en el enfermo una condición asociada bien definida, y enfermedad de moyamoya a aquellos casos sin factores de riesgo.

Se ha descrito un grupo importante de condiciones que actúan como riesgo a padecer moyamoya, y las asociaciones mejor comprobadas han sido el uso de radiaciones sobre el cráneo de esos pacientes, el síndrome de Down, la neurofibomatosis tipo 1 y la anemia de células falciformes.¹⁴⁻¹⁸

Diversos procedimientos de revascularización quirúrgica han sido usados en el tratamiento de los pacientes con síndrome/enfermedad moyamoya, particularmente en aquellos con deterioro cognitivo, síntomas progresivos o recurrentes. Se realizan anastomosis directa, más comúnmente entre la arteria temporal superficial y la arteria cerebral media, así como revascularizaciones indirectas, por ejemplo, la

encefaloduroarteriosinangiosis y la encefalomioarteriosinangiosis, y existen diversas variaciones de estas técnicas.¹⁹⁻²³ Estos diferentes procederes de revascularización han demostrado ser útiles para reducir el riesgo de ictus en pacientes con moyamoya (nivel de evidencia B, clase I).²⁰

PRESENTACIÓN DEL CASO

- Motivo de consulta: cefalea.

- Historia de la enfermedad: paciente de 14 años, con historia de desmayos antes de los 7 años de edad, "se ponía frío, pálido y vomitaba". A los 7 años comenzó con dolores de cabeza y se le hizo el diagnóstico de migraña. Una tomografía axial computarizada (TAC) de cráneo a esa edad informó resultado normal. A los 12 años comenzó a presentar dolores en las pantorrillas y pérdida de la fuerza muscular en el hemicuerpo derecho -que podía durar minutos- y luego presentaba dolor de cabeza y vómitos; posteriormente dormía, y se despertaba bien, y si no lo hacía, en dos o tres horas se normalizaba totalmente. En ocasiones solo presentaba el calambre y la debilidad del hemicuerpo sin cefaleas, y en otras cefaleas no aparecía el defecto motor.

A los 12 años de edad comenzó con eventos en los que perdía el conocimiento, caía al suelo y se golpeaba en la cara, de breve duración. En otras ocasiones lo han visto vomitar, desorientado, con recuperación rápida y sin recuerdo de lo sucedido.

- Antecedentes patológicos familiares (APF): madre operada a los 18 años de estenosis valvular pulmonar, una tía materna con marcapaso cardiaco desde los 50 años de edad, abuelo paterno aquejado de glaucoma, y el padre presentaba una circunferencia cefálica de 60,5 cm y una talla de 184 cm. La edad materna fue de 34 años y la paterna de 33. No había consanguinidad.

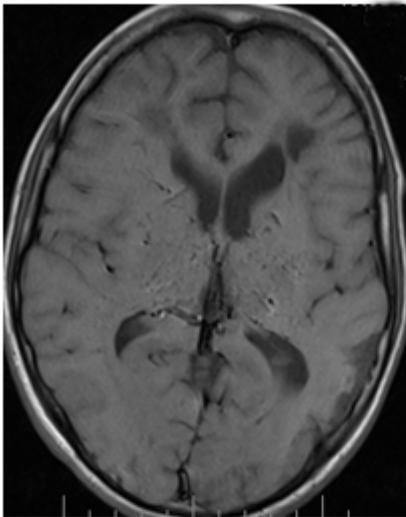
- Antecedentes patológicos personales (APP): nació de una cesárea por distocia, con un peso de 7 lb y 9 onzas, y lloró al nacer. En su desarrollo psicomotor (DPM), se señala que caminó al año, y sus primeras palabras fueron a los 12 meses. En preescolar se detectó retraso mental y actualmente cursa el 9no. grado de enseñanza especial.

- Examen físico: circunferencia cefálica 56,5 cm por encima de las 2 desviaciones estándar (DS) para su edad y sexo. Cabeza: palpación, percusión y auscultación normales. Presentaba esotropía en el ojo izquierdo.

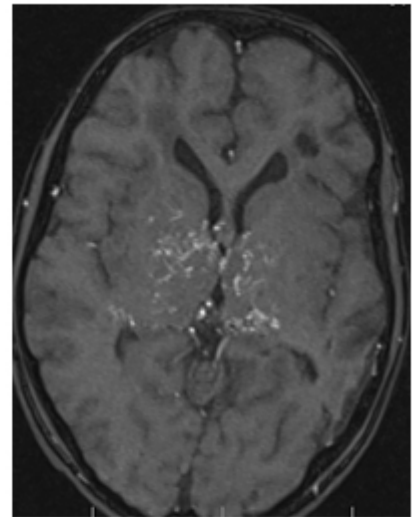
El diagnóstico del moyamoya descansa en la sospecha clínica y el hallazgo del patrón angiográfico característico.¹⁶⁻¹⁸ Desde que se dispone de técnicas de imágenes menos invasivas, el diagnóstico de moyamoya se ha incrementado en adultos, y sobre todo, en los niños. En nuestro paciente fue sospechado clínicamente, y ya desde la resonancia magnética nuclear (RMN) hubo evidencias, sobre todo, en la RMN angiográfica, y posteriormente confirmada en la angiografía por sustracción digital (Figs. 1 y 2).

Las figuras 2 A y B muestran una oclusión de la carótida interna supraclinoidea (C1, C2), por encima de la salida de la arteria oftálmica. Se observa red de vasos dilatados dependientes de las arterias lenticuloestriadas laterales, y vasos tálamo perforantes que intentan irrigar los territorios dependientes de las arterias cerebrales anterior y media ausente. En la B hay ramos terminales de la carótida externa (temporal

superficial y menígea media de la maxilar interna), ectásicos, que intentan suplir vasos ausentes, sin que se observe reconstrucción de los vasos dependientes de carótida interna. Las figuras 2 C y D presentan arteria vertebral y tronco basilar de características normales, llamando la atención que la arteria cerebral posterior izquierda presenta reducción de su calibre, con vasos dilatados dependientes de las tálamo-perforeantes y coroideas medial y lateral. Estos vasos dan un aspecto de "humareda", que son los que dan nombre al patrón de moyamoya.



A



B

Fig. 1. A y B. Resonancia magnética (RM) axial T1 (A) y resonancia magnética angiográfica (RMA) axial (B). Se observan áreas de infarto antiguo e isquemia en región frontal izquierda y derecha respectivamente. Vasos colaterales profundos dilatados con "ausencia de señal" en (A) e hiperintensos en (B).

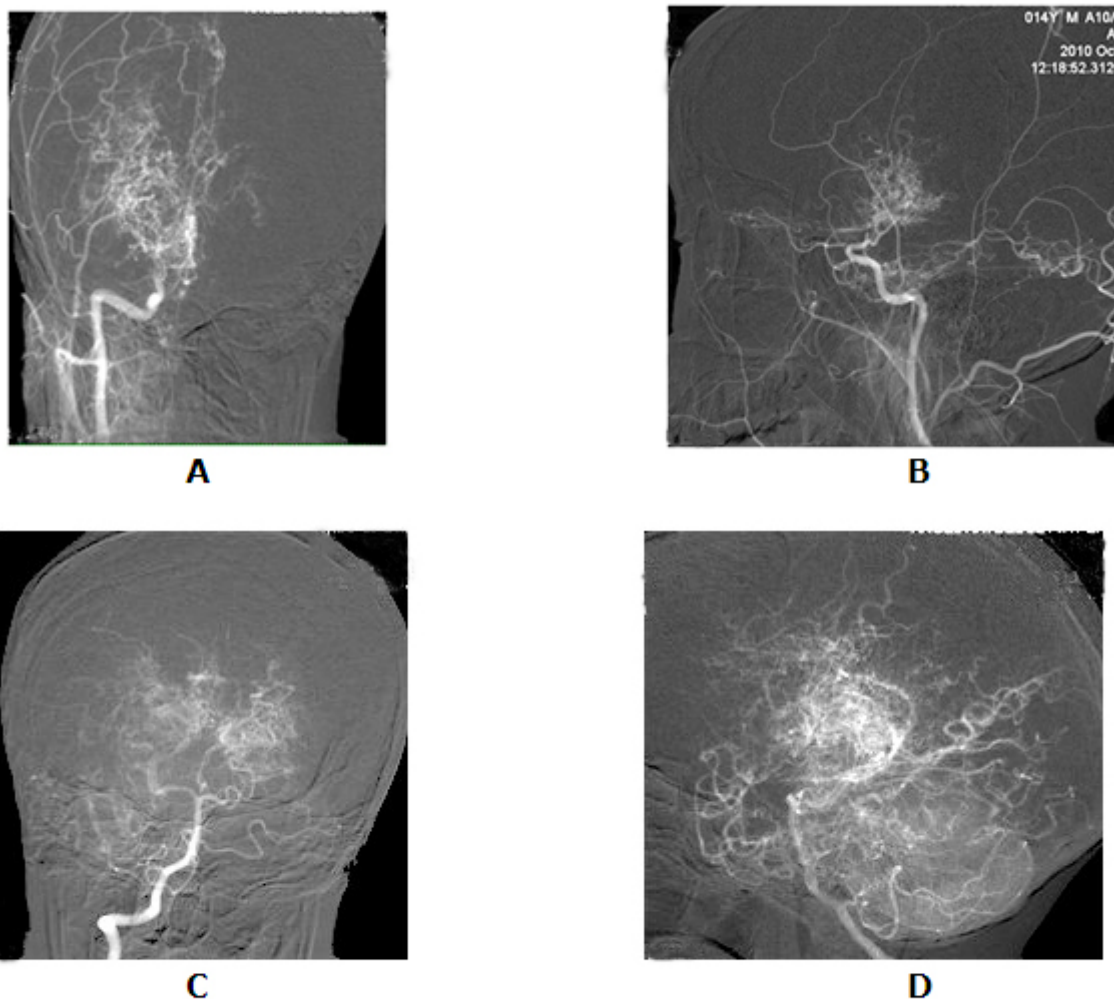


Fig. 2. A, B, C y D. Angiografía por sustracción digital (ASD) en fase arterial tardía de arteria carótida derecha antero posterior (AP) (A) y lateral (B), y arteria vertebral derecha AP (C) y lateral (D).

DISCUSIÓN

Se trata de un paciente que en su historia tuvo varios diagnósticos. Los primeros eventos, antes de los 7 años, fueron valorados como síncope vasovagales, luego cefaleas precedidas de hemiparesia derecha interpretados como migraña hemipléjica esporádica, y por último, eventos compatibles con crisis epilépticas focales y tratadas con carbamazepina, en un paciente con déficit intelectual y macrocránea. Ante este enfermo, al considerar su evolución en el tiempo, la primera pregunta es si ha padecido de varias enfermedades, o pudiera integrarse toda su clínica bajo un solo diagnóstico.

La enfermedad de moyamoya, en los países occidentales, representa el 6 % de los ictus en la edad pediátrica, la mitad de los cuales comienzan su sintomatología antes de los 10 años de edad, con eventos que pueden resultar raros, intermitentes, y en ocasiones, de difícil clasificación en los niños.¹⁶ Nuestro paciente comenzó con cuadros que fueron interpretados como sincopales, luego de migraña y por último epilepsia, que bien primariamente pudieron tener una naturaleza isquémica, por

infartos arteriales isquémicos o accidentes isquémicos transitorios (ATI). Por otra parte, es aceptado que entre el 50 y el 66 % de los pacientes con moyamoya que se dejan evolucionar, sufren deterioro neurológico progresivo y tienen mal pronóstico. Nuestro paciente, diagnosticado a los 14 años, ya presentaba déficit intelectual, macrocránea y epilepsia. En la serie de 12 niños con moyamoya de *González-Rabelino* y otros,²¹ 4 de ellos presentaron epilepsia y 3 retraso intelectual, como también se pudo constatar en nuestro caso.

El paciente que presentamos fue diagnosticado en la adolescencia, y ya en ese momento los estudios de imágenes presentaron un patrón moyamoya bilateral bien establecido. Los eventos isquémicos en los niños son escasamente reconocidos, no se piensa en este tipo de diagnóstico en ellos, lo que, unido a las limitaciones de los pequeños para expresar su sintomatología, ocasionan diagnósticos tardíos con riesgo para la vida, o de discapacidades en los niños o adolescentes.¹⁶

En las imágenes de TAC y RMN de cráneo del caso que presentamos, hay evidencias de infartos isquémicos antiguos, que en este paciente pudieron tener diversas interpretaciones diagnósticas o haber pasado subclínicamente. Estos enfermos también hacen ATI, que pudieran explicar los eventos de déficit motor transitorios en este niño. Ya hecho el diagnóstico de enfermedad de moyamoya, el objetivo seguido con este paciente fue tratar de mejorarle la irrigación cerebral, y se planteó la necesidad de la cirugía directa, indirecta o combinada, como respalda la literatura revisada,¹⁷⁻¹⁹ pero mientras esto no fuera posible, usar aspirina como antiagregante plaquetario, en un intento de impedir o disminuir el riesgo de nuevos infartos cerebrales o ATI a repetición.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Uchino K, Johnston SC, Becker KJ, Tirschwell DL. Moyamoya disease in Washington State and California. *Neurology*. 2005;65:956-8.
2. Fung LW, Thompson D, Ganesan V. Revascularization surgery for paediatric moyamoya: a review of the literature. *Childs Nerv Syst*. 2005;21:358-64.
3. Soriano SG, Sethna NF, Scott RM. Anesthetic management of children with moyamoya syndrome. *Anesth Analg*. 1993;77:1066-70.
4. Scott RM, Smith JL, Robertson RL, Madsen JR, Soriano SG, Rockoff MA. Long-term outcome in children with moyamoya syndrome after cranial revascularization by pial synangiosis. *J Neurosurg*. 2004;100(2 suppl Pediatrics):142-9.
5. Ohaegbulam C, Magge S, Scott RM. Moyamoya syndrome. In: McLone DG, ed. *Pediatric Neurosurgery*. Philadelphia: WB Saunders; 2001. p. 1077-92.
6. Standridge S, de los Reyes E. Inflammatory bowel disease and cerebrovascular arterial and venous thromboembolic events in 4 pediatric patients: a case series and review of the literature. *J Child Neurol*. 2008;23:59-66.
7. Suzuki J, Kodama N. Moyamoya diseasea review. *Stroke*. 1983;14:104-9.

8. Caldarelli M, Di Rocco C, Gagliani P. Surgical treatment of moyamoya disease in pediatric age. *J Neurosurg Sci.* 2001;45:83-91.
9. Wakai K, Tamakoshi A, Ikezaki K, Fukui M, Kawamura T, Aoki R, et al. Epidemiological features of moyamoya disease in Japan: findings from a nationwide survey. *Clin Neurol Neurosurg.* 1997;99(suppl 2):S1S5.
10. Yonekawa Y, Ogata N, Kaku Y, Taub E, Imhof HG. Moyamoya disease in Europe, past and present status. *Clin Neurol Neurosurg.* 1997;99(suppl 2):S58-S60.
11. Han DH, Kwon OK, Byun BJ, Choi BY, Choi CW, Choi JU, et al. Korean Society for Cerebrovascular Disease. A co-operative study: clinical characteristics of 334 Korean patients with moyamoya disease treated at neurosurgical institutes (1976-1994). The Korean Society for Cerebrovascular Disease. *Acta Neurochir (Wien).* 2000;142:1263-73; discussion 1273-4.
12. Yilmaz EY, Pritz MB, Bruno A, Lopez-Yunez A, Biller J. Moyamoya: Indiana University Medical Center experience. *Arch Neurol.* 2001;58:1274-8.
13. Nassaf M, Draiss G, Rada N, Bourrous M, Bouskraoui M. Moyamoya disease in children: a case report. *Arch Pediatr.* 2012;19(5):493-6.
14. Patra S, Purkait R, Sinhamahapatra T, Misra A. Cerebral infarction following intracranial hemorrhage in pediatric Moyamoya disease. A case report and brief review of literature. *Ann Indian Acad Neurol.* 2012;15(1):60-2.
15. Starke RM, Crowley RW, Maltenfort M, Jabbour PM, Gonzalez LF, Tjoumakaris SI, et al. Moyamoya disorder in the United States. *Neurosurgery.* 2012;71(1):93-9.
16. Steinlin M. A clinical approach to arterial ischemic childhood stroke: increasing. *Neuropediatrics.* 2012;43(1):1-9.
17. Meena SS, Ramkumar TV, Sharma S, Aneja S, Kumar A. Moyamoya syndrome associated with severe iron deficiency anemia in a young child. *Pediatr Hematol Oncol.* 2012;29(4):368-71.
18. Smith ER, Scott RM. Spontaneous occlusion of the circle of Willis in children: pediatric moyamoya summary with proposed evidence-based practice guidelines. A review. *J Neurosurg Pediatr.* 2012;9(4):353-60.
19. Khan N, Achrol AS, Guzman R, Burns TC, Dodd R. Gender Differences in Clinical Presentation and Treatment Outcomes in Moyamoya Disease. *Neurosurgery.* 2012;Jun 20. [Epub ahead of print]
20. Steve Roach E, Golomb MR, Adams R, Biller J, Daniels S, de Veber G, et al. Management of Stroke in Infants and Children: A Scientific Statement From a the Council on Cardiovascular Disease in the Young Special Writing Group of the American Heart Association Stroke Council. *Stroke.* 2008;39:2644-91.
21. González-Rabelino G, Campistol J, Navarro-Balbuena R, Capdevila-Cirera A, Solá-Martínez T. Moyamoya en la población infantil. Análisis de una serie occidental y revisión de la bibliografía. *Rev. Neurol.* 2008;46:385-91.

22. Purkayastha S. Swimming Worms in a Bare Cistern. A Sign for Moyamoya Disease. A case Report. The Neuroradiology Journal. 2009;22:29-34.

23. Ng J, Thompson D, Lumley JP, Saunders DE, Ganesan V. Surgical revascularisation for childhood moyamoya. Childs Nerv Syst. 2012;28(7):1041-8.

Recibido: 24 de junio de 2012.

Aprobado: 18 de agosto de 2012.

José Vargas Díaz. Instituto de Neurología y Neurocirugía. Calle D esquina 29, Vedado, municipio Plaza. La Habana, Cuba. Correo electrónico: jvargas@infomed.sld.cu