

PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO

Residencia de Neurología

HIGA San Martín La Plata

PRESENTACIÓN

- Paciente femenina
- 20 años
- Traída por familiares por cuadro de debilidad braquio-crural derecha de aparición súbita hace 15 días
- Medicada con metimazol por enfermedad de Graves diagnosticada 6 meses antes; sin consumo de ACO
- Sin otro antecedente patológico conocido, sin hábitos tóxicos
- No presenta antecedentes familiares de relevancia
- Refiere haber presentado hace un año movimiento anormales en brazo y pierna derechos de pocos días de duración, por los cuales no consultó

EXAMEN FÍSICO

- Paciente vigil, orientada, habla fluente
- Pupilas isocóricas y reactivas; motilidad ocular conservada
- Parálisis facial central derecha
- Resto de pares craneales respetados
- Fuerza muscular: paresia severa FBC derecha
- ROT: hiperreflexia hemicuerpo derecho
- Tono muscular aumentado hemicuerpo derecho
- RCP: Babinsky derecho; clonus rodilla y tobillo derechos
- FC: regular 100 lat/min
- FR: 20/min
- TA: 130/90
- T°: 36,0

- No se auscultaban soplos carotídeos
- Presencia de bocio

AGRUPACIÓN SINDROMÁTICA

- Síndrome piramidal derecho → Inicio agudo
- Sospecha diagnóstica:
 1. Vascular
 2. Tumoral
 3. Desmielinizante
 4. Infeccioso

ESTUDIOS REALIZADOS

- Se realizó RMN de encéfalo c/cte: se visualizan múltiples lesiones en sustancia blanca de ambos hemisferios, a predominio de hemisferio izquierdo, de distintos tiempos de evolución. Las del hemisferio izquierdo hipointensas en T1, hiperintensas en T2 y FLAIR, con restricción en difusión, y algunas con leve realce con gadolinio.

SE INTERPRETÓ EL CUADRO COMO: ACV ISQUÉMICO EN PACIENTE JÓVEN

PROBABLE ETIOLOGÍA:

- Aterotrombótico
- Cardioembólico
- Disección arterial
- Alt coagulación
- Displasia fibromuscular
- Vasculitis
- Tóxicos

RESTO DE ESTUDIOS REALIZADOS

- Laboratorio: Hto:35%//Blancos:10.000//Plaq:180.000// Glucemia:1,0// Urea:0,3// Creati:1,1// TGO:37// TGP:42// Protrombina:96%// ERS<20mm// PCR:6
- Medio interno: pH:7,2// HCO3:22// Na:132// K:3,4// Ca:5,5// Mg:1,24
- ECG: Taquicardia sinusal, QRS angosto, R aumentada en V5 y V6, Mala progresión de R en precordiales
- Ecodoppler vasos del cuello: Complejo miointimal de espesor normal. Sin alteraciones del flujo. No se evidencian lesiones ateroscleróticas
- Ecocardiograma transtorácico: Leve hipertrofia del VI. Sin trombos a nivel de válvulas ni de pared libre

- Fondo de ojo: normal
- LCR: células 1; Prot 0,42; Gluc 0,54; cristal de roca; BOC tipo I
- Inmunológico: FAN: neg// antiADN: neg// ancaC: neg// ancaP: neg// FR: neg// C3 y c4: normales
- Trombofilias: negativo
- HIV y VDRL: negativos

- AngioRMN de encéfalo: se evidencia estenosis distal de ambas ACI, estenosis de ACA derecha, estenosis de ACP izquierda

EVOLUCIÓN:

- La paciente intercorre con crisis TCG de 5 minutos de duración, con período postictal prolongado, posterior al cual se objetiva una hemiplejía del hemicuerpo derecho asociado a una afasia mixta

- Se realiza una TAC de encéfalo, donde se descarta hemorragia aguda y se decide realizar una angiografía cerebral donde se evidencia oclusión de ACI izquierda, estenosis distal de ACI derecha, lesiones estenóticas de arterias cerebrales del polígono de Willis, así como desarrollo de múltiples vasos colaterales y perforantes

SE INTERPRETA EL CUADRO COMO SÍNDROME DE MOYAMOYA ASOCIADO A ENFERMEDAD DE GRAVES

SE DECIDE REALIZAR UNA ENCEFALOMIOSINANGIOSIS DEBIDO A LA IMPOSIBILIDAD DE REALIZAR PROCEDIMIENTOS DIRECTOS DE REVASCULARIZACIÓN

MOYAMOYA

ETIOLOGÍA

- La causa de la enfermedad de Moyamoya es todavía desconocida
- La alta incidencia entre la población japonesa y asiática, junto con una incidencia familiar de aproximadamente 10 a 15 %, sugiere fuertemente una etiología genética
- La evidencia acumulada sugiere que el gen RNF213 en el cromosoma 17q25.3 es un factor importante para la susceptibilidad MMD en las poblaciones de Asia oriental
- Aunque no se ha establecido aún un modo de herencia, un estudio sugiere que la enfermedad de Moyamoya familiar puede ser una enfermedad autosómica dominante con penetrancia incompleta

CONDICIONES ASOCIADAS

- El patrón angiográfico típico de la enfermedad de Moyamoya se ha descrito en pacientes con otras patologías
- Los pacientes con este patrón angiográfico y sin factores de riesgo ni enfermedades asociadas se considera que tienen la enfermedad de Moyamoya, mientras que aquellos con alguna condición ó patología asociada son considerados dentro de la clasificación de "fenómeno Moyamoya" o "síndrome de Moyamoya"

ENFERMEDAD O FENÓMENO DE MOYAMOYA	
INFECCIONES	<ul style="list-style-type: none"> • Meningitis • Otras infecciones bacterianas ó víricas <ul style="list-style-type: none"> ◦ Propionibacterium acnes ◦ Leptospirosis ◦ VIH
ALTERACIONES HEMATOLÓGICAS	<ul style="list-style-type: none"> • Anemia de células falciformes • Talasemia β • Anemia de fanconi • Esferocitosis hereditaria • Homocistinuria • Déficit de Factor XII • Trombocitemia esencial
VASCULITIS Y PROCESOS AUTOINMUNES	<ul style="list-style-type: none"> • Lupus eritematoso sistémico
PANARTERITIS NODOSA Y VASCULOPATÍAS POST-INFECCIOSAS	<ul style="list-style-type: none"> • Enfermedad de Graves • Síndrome de Sneddon y síndrome antifosfolípido • Anticuerpos Anti-Ro y Anti-La
ENFERMEADES DEL TEJIDO CONECTIVO Y SÍNDROMES NEURO CUTÁNEO	<ul style="list-style-type: none"> • Neurofibromatosis tipo I • Esclerosis tuberosa • Síndrome de Struge-weber • Facomatosis pigmentovascular tipo III • Hipomelanosid de Ito • Pseudoxantoma elástico • Síndrome de Margan • Cavernoma
ALTERACIONES CROMOSÓMICAS	<ul style="list-style-type: none"> • Síndrome de Down • Síndrome de Turner • Síndrome de Alagille
OTRAS VASCULOPATÍAS	<ul style="list-style-type: none"> • Vasoespasmio tras hemorragia subaracnoideá • Radioterapia en base del cráneo • Displasia Fibromuscular
ENFERMEADES VASCULARES EXTRACRANEALES	<ul style="list-style-type: none"> • Cardiopatías congénitas • Síndrome de Williams • Coartación de la aorta • Stenosis de arterias renales
ENFERMEADES METABÓLICAS	<ul style="list-style-type: none"> • Glucogenosis Tipo I • Hiperfosfatasa • Oxalosis primaria
MISCELÁNEA	<ul style="list-style-type: none"> • Arteroesclerosis • Traumatismo craneoencefálico • Neoplasias cerebrales • Sarcooidosis pulmonar • Síndrome hereditario multisistémico (baja estatura, hipogonadismo hiperonadotropo y dismorfismo)

EPIDEMIOLOGÍA

- En estudios epidemiológicos realizados en Japón, se han hecho las siguientes observaciones:
 - a. La incidencia anual de moyamoya es de 0,35 a 0,94 por 100.000 habitantes
 - b. La prevalencia de moyamoya es 3.2 a 10.5 por 100.000 habitantes
 - c. Hay un predominio del sexo femenino, con una relación varón/mujer de 1: 1,8 a 1: 2,2
 - d. Los antecedentes familiares de la enfermedad de Moyamoya está presente en 10,0 a 15,4 % de los pacientes

- Se presenta en niños y adultos de todas las edades; un estudio de cohorte de 802 pacientes en China demostró una distribución por edades bimodal, con un pico mayor en el grupo de 5 a 9 años y otro pico en el grupo de 35 a 39 años
- La incidencia europea parece ser de una décima parte con respecto a los países asiáticos

CLÍNICA

- Las manifestaciones son variables e incluyen:
 - a. AIT
 - b. ACV isquémico
 - c. ACV hemorrágico
 - d. Crisis convulsivas
- También se han descrito cefalea, mareo, hipertensión, ceguera, síncope
- Algunos pacientes tienen sólo uno o unos pocos eventos, mientras que otros tienen múltiples recurrencias
- Hay informes de casos de pacientes con moyamoya que desarrollan distonía, corea, o discinesia, pero parecen ser manifestaciones infrecuentes
- En un estudio realizado en Corea, con 88 pacientes de 1 a 75 años de edad al momento de presentación que fueron seguidos durante 6 a 216 meses, se informaron los siguientes resultados:
 - Un solo episodio cerebrovascular isquémico o hemorrágico se observó en 40 pacientes (45 %)
 - Eventos recurrentes ocurrieron en 48 pacientes (55 %). Las recurrencias incluyen eventos isquémicos en 37 pacientes, eventos isquémicos y hemorrágicos en 9, y múltiples hemorragias en 2
 - El déficit neurológico más frecuente fue la hemiparesia en 64 % de los casos. Otras secuelas adicionales eran afasia, convulsiones, afectación de la actividad mental y perturbaciones visuales
 - Una revisión sistemática en 2012 encontró que el modo predominante de presentación era la isquemia, en particular en niños
 - En un estudio anterior en Japón, los eventos isquémicos fueron más frecuentes que los eventos hemorrágicos en los niños con moyamoya, mientras que el ACV hemorrágico fue más frecuente en los adultos

- La tasa de la crisis convulsivas también fue más frecuente en niños que en adultos

DIAGNÓSTICO

- Se basa en la apariencia angiográfica característica de estenosis uni o bilateral del segmento distal de las ACI y del segmento proximal de los vasos del polígono de Willis, junto con la formación de la red de vasos colaterales prominentes
- Criterios diagnósticos:
 1. Estenosis u oclusión del segmento terminal de la ACI y de los segmentos proximales de ACM y ACA
 2. Redes vasculares anormales en las proximidades de las áreas ocluidas o estenóticas
 3. Los hallazgos en angio-RM deben estar presentes de forma bilateral; casos con oclusión u estenosis unilateral con considerados como probable enfermedad de Moyamoya

TRATAMIENTO

- No hay una terapia aguda conocida que mejore el pronóstico en lesiones isquémicas aguda en pacientes con enfermedad de Moyamoya
- No hay tratamiento curativo. La prevención secundaria en pacientes con enfermedad sintomática se basa en técnicas quirúrgicas de revascularización
- Pueden usarse antiagregantes sobre todo en pacientes asintomáticos ó con pocos síntomas y en aquellos que se considera que tienen alto riesgo quirúrgico ó alto riesgo de obtener malos resultados
- Los anticoagulantes orales se usan en muy contadas ocasiones en niños con enfermedad de Moyamoya isquémica. En los adultos la hemorragia es la manifestación frecuente por lo que la anticoagulación en general no está indicada
- Técnicas de revascularización: sobre todo en pacientes con Moyamoya de tipo isquémico que tienen deterioro cognitivo o síntomas progresivos
- Pueden dividirse en procedimientos de revascularización directa e indirecta y sus combinaciones
 - Directa: se realiza un by-pass entre la arteria temporal superficial y la ACM ó entre la arteria meníngea media y AMC
 - Indirecta: en casos en los que la arteria receptora no está disponible para realización de anastomosis. Mejoran el sistema colateral e incluyen: encefaloduroarteriosinangiosis, encefalomiosinangiosis, encefaloarteriosinangiosis