

# SÍNDROME DE MOYA-MOYA Y FALCIFORMIA. REPORTE DE UN CASO

## MOYA MOYA SYNDROME AND FALCIFORMIA. REPORT OF A CASE

Marlon Martínez Barros\*, Grace Cuadrado Vargas\*\*, Stephany Felizola Camero\*\*\*  
y Amelia González Osorio\*\*\*\*

### RESUMEN

La Enfermedad de Moya-Moya es una vasculopatía oclusiva progresiva, no inflamatoria, no aterosclerótica, que afecta los grandes vasos del polígono de Willis. En el presente artículo se reporta un caso de un síndrome de Moya-Moya asociado a Anemia de Células Falciformes, quien presentaba ataques isquémicos transitorios con frecuencia, el diagnóstico se basa en la clínica del paciente y los hallazgos angiográficos, fue revascularizado mediante encefalomiosinangiosis, procedimiento con el cual mejora notablemente su calidad de vida y cesa la aparición de ataques isquémicos transitorios. Se concluye que se trata de un caso de síndrome de Moya-Moya dado que concomitantemente este paciente presentó Enfermedad de Células Falciformes. (DUAZARY 2012 No. 2, 176 - 180)

**Palabras clave:** Síndrome de Moya-Moya, ataques isquémicos transitorios, anemia de células falciformes.(DeSc)

### ABSTRACT

Moya-Moya Disease is a progressive occlusive vascular, non-inflammatory, non-atherosclerotic, which affects the large vessels of the circle of Willis. In this article we report a case of Moya-Moya syndrome associated with Sickle Cell Anemia, who had transient ischemic attacks often the diagnosis is based on the patient's clinical and angiographic findings was revascularized by encefalomiosinangiosis, process by which greatly improves their quality of life and cease the occurrence of transient ischemic attacks. We conclude that it is a case of Moya-Moya Syndrome since the patient had concomitant Sickle Cell Disease

**Keywords:** Moya-Moya Syndrome, transient ischemic attacks, Sickle Cell Anemia (MeSH).

\*marlonigor@gmail.com. Medico-Neurólogo. Docente titular. Universidad del Magdalena. Santa Marta. Colombia.

\*\*gracecuall@hotmail.com. Estudiante de X semestre de medicina. Universidad del Magdalena. Santa Marta. Colombia.

\*\*\*sfelizolac@hotmail.com. Estudiante de X semestre de medicina. Universidad del Magdalena. Santa Marta. Colombia.

\*\*\*\*amelit1204@hotmail.com. Estudiante de X semestre de medicina. Universidad del Magdalena. Santa Marta. Colombia.



## INTRODUCCIÓN

La Enfermedad de Moya-Moya fue descrita por primera vez en 1957 por Takeuchi y Shimizu en dos niños japoneses<sup>1</sup>, pero años después se le otorgó terminología, dada por Suzuki y Takaku<sup>2</sup>, de “Moya Moya” en japonés por el aspecto angiográfico de la circulación colateral a nivel cerebral, en, volutas de humo, “bocanada de humo” o fumarola. En 1968, Kudo y Fukuta la introdujeron a la lengua inglesa y la describieron como una oclusión espontánea del polígono de Willis<sup>3,4</sup>.

Dentro de la prevalencia e incidencia de la Enfermedad de Moya-Moya en Japón han sido reportados 3.16 casos y 0.35 casos por 100,000 habitantes, respectivamente<sup>5</sup>. En un reciente estudio la prevalencia de la enfermedad es de 0.086 por cada 100.000 habitantes en Estados Unidos<sup>6</sup>.

El primer caso referente en Colombia de síndrome de Moya-Moya fue en un paciente de 8 años de edad con diagnóstico de Síndrome de Seckel, y Enfermedad de Moya-Moya determinado por resonancia magnética nuclear (RMN)<sup>7</sup>. Además en la ciudad de Bogotá, se han reportado cuatro (4) casos de los cuales se describen tres casos pediátricos con Enfermedad de Moya-Moya y un síndrome de Moya-Moya en un paciente con Síndrome de Down<sup>8</sup>.

La etiología de la enfermedad aun es desconocida, aunque estudios epidemiológicos aluden sobre factores genéticos en la patogénesis, de hecho se ha relacionado con alteraciones de los cromosomas 3, 6 y 17<sup>9</sup>. Factores ambientales asociados a factores genéticos, como la radioterapia en procesos intracraneanos que incrementan el riesgo de aparición de Moya Moya<sup>10</sup>.

La Enfermedad de Moya-Moya es un padecimiento de tipo oclusivo progresivo, no inflamatoria, no aterosclerótica, que afecta a las grandes arterias intracraneales, sobre todo a la porción distal de la arteria carótida interna (ACI) y al tronco de las arterias cerebrales media y anterior (ACM, ACA)<sup>11,12</sup>.

Los cambios en el cierre de los vasos son inespecíficos, incluyen hiperplasia de la intima debido a la proliferación de las células de musculo liso acompañado por irregularidad y duplicación de la lámina elástica interna sin evidencia de inflamación, los cambios en los vasos

colaterales de Moya-Moya resulten probablemente de un estrés hemodinámico en vasos normales.

Los síntomas isquémicos transitorios pudiesen ser secundarios al desacoplamiento entre el flujo vascular cerebral regional y la demanda cerebral metabólica. Las causas de hemorragia parecen ser variadas, predominando la presencia de aneurismas y pseudoaneurismas tanto en los vasos Moya-Moya como en vasos normales que dan origen a colaterales.

Las manifestaciones clínicas, consiste en ataques isquémicos transitorios (TIAs) que pueden estar desencadenados por actividades asociadas con hiperventilación o hiperpirexia. La otra forma de presentación son accidentes cerebrovasculares hemorrágicos que es mas comun en la edad adulta<sup>13</sup>.

El diagnóstico inicial se basa en la clínica. Las imágenes por RMN con angiorresonancia y la angiografía cerebral lo confirman<sup>13</sup>, angiografía cerebral de los 4 vasos con sustracción digital, siendo este último el Gold Standard diagnóstico, donde se observan los cambios esteno-occlusivos de la ACI bilateral y de sus ramas principales y la imagen típica<sup>14</sup>.

El tratamiento quirúrgico precoz es el de elección; anastomosis de la arteria temporal superficial con la arteria cerebral media (ATS-ACM), encefalomiosinangiosis (EMS), encefaloduroarteriomiosinangiosis (EDAMS) y el trasplante del epiplón sobre la superficie cerebral<sup>15</sup>.

**La Anemia de Células Falciformes** fue descrita en 1910 por el americano James B. Herrick; Incluyendo en ese reporte fotografías de células en “forma de hoz”<sup>16</sup>.

La Anemia de Células Falciformes es una de las más comunes anemias hereditarias. Las células anormales bloquean los vasos pequeños reduciendo el flujo de sangre. Esta condición lleva a acortamiento de la supervivencia de los glóbulos rojos, y la subsecuente anemia<sup>17</sup>. Se hereda de forma autosómica recesiva<sup>18</sup>.

El avance más importante en el tratamiento de la anemia drepanocítica ha sido la introducción de la hidroxiurea en los pacientes con síntomas graves. La hidroxiurea aumenta el nivel de la hemoglobina fetal y puede ejercer también efectos beneficiosos en la hidratación de los eritrocitos, la adherencia a la vasculatura y la supresión

de granulocitos y reticulocitos. En casos extremos se debe realizar transfusiones sanguíneas<sup>19, 20</sup>.

## CASO CLÍNICO

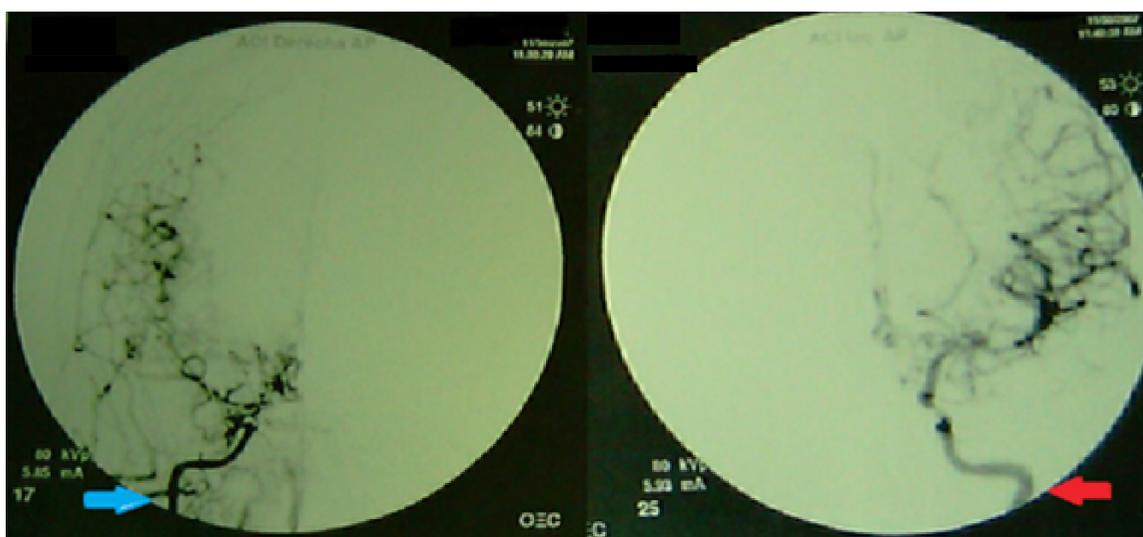
Paciente masculino de 20 años de edad, natural y procedente de ciénaga (Magdalena), estudiante, con antecedentes de Enfermedad de Moya-Moya y Anemia Falciforme diagnosticada hace 19 años, tratado con Nimodipino, ASA, Diclofenaco, Hidroxiurea. Con múltiples transfusiones e intervenciones quirúrgicas.

Inicia su enfermedad hace aproximadamente 19 años, con síndrome febril, diarrea y coma, diagnosticándose sepsis; a los 2 meses presenta decaimiento progresivo, concomitante a otros síntomas característicos de Anemia de Células Falciformes, por lo cual fue diagnosticado con esta patología; desde entonces múltiples crisis

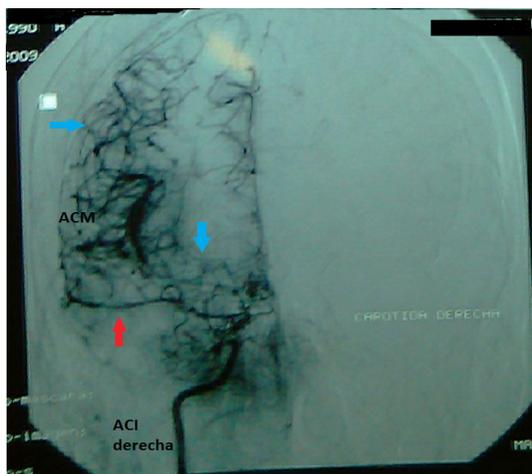
de falciformía caracterizada por dolor poliarticular y abdominal. Se transfundió en varias ocasiones. Última crisis hace 10 años.

Hace 13 años inicia con TIAs, caracterizados por disfasia y parestesias de hemicara derecha y por pérdida de fuerza en hemicuerpo izquierdo en ocasiones crisis epilépticas, inicialmente estos cuadros eran esporádicos, siendo más frecuentes desde hace 5 años, motivando múltiples internamientos en urgencias.

En el 2007 se realiza Angiografía diagnosticándose Enfermedad de Moya-Moya (Fig. 1.) Seguido a esto es revascularizado en 2008 mediante sinangiosis pial (Fig.2 y 3) desde entonces se encuentra asintomático sin TIAs, ni crisis epilépticas. Actualmente con hemiparesia izquierda (secuelas).



**Figura 1.** Imagen angiográfica de ACI derecha (flecha azul) e izquierda (flecha roja) previa a revascularización de 2007. Comparar con figura 2 y 3. Angiografía del paciente.



**Figura 2.** Imagen angiográfica post-revascularización de 2008. En ACI derecha se observa la mayor afectación, muestra severas lesiones distales (flecha roja) y una gran red colaterales (flecha azul) que permiten la recanalización de la ACM derecha. Angiografía del paciente.



**Figura 3.** Imagen angiográfica post-revascularización. Se observa la ACI izquierda hay menor compromiso oclusivo, pero también se identifica una extensa red de vasos colaterales (Flechas azules). Angiografía procedente de estudios diagnósticos de historia clínica del paciente.

## DISCUSIÓN

Se trata de un paciente con un cuadro clínico de Síndrome de Moya-Moya asociado a Síndrome de Anemia de Células Falciformes, condición que favorece aún más la presentación de los TIAs que son causados por la primera patología, cuyo diagnóstico se sospecho en base a la clínica y se confirmó mediante estudios de Neuroimagen,

el tratamiento requirió intervenciones quirúrgicas. Dentro de las asociaciones menos comunes a la Enfermedad de Moya-Moya, se encuentra la Anemia de Células Falciformes con una prevalencia del 10 al 20%, según New England Journal of Medicine<sup>20</sup>.

Este es uno de los pocos casos que se han presentado en la población hispana. En Colombia también se han reportado pocos casos según estudios recientes del Hospital Militar Central y el Instituto de Ortopedia Infantil Roosevelt de Bogotá, siendo en número de cuatro<sup>8</sup>. Concluyendo de esta forma que se trata de una patología muy infrecuente en nuestra raza.

La severidad de la enfermedad con frecuencia se clasifica en seis etapas progresivas;

| Sistema de Clasificación de Suzuki |   |
|------------------------------------|---|
| Grado                              | Definición  |
| I                                  | Estrechamiento del ápex de ACI  |
| II                                 | Iniciación de las colaterales de Moya-Moya                                      |
| III                                | Estenosis progresiva de la ACI con intensificación de colaterales.              |
| IV                                 | Desarrollo de las colaterales de la ACE   |
| V                                  | Intensificación de las colaterales de la ACE y reducción de los vasos asociados |
| VI                                 | Oclusión total de la ACI y desaparición de colaterales                          |

Los datos proceden de Suzuki y Takaku.<sup>2</sup> ACE, denota la arteria carótida externa, y ACI arteria carótida interna.

Teniendo en cuenta el desarrollo fisiopatológico del paciente con respecto a su evolución, este previo a su revascularización se encontraba en un grado de severidad III.

El tratamiento de la Enfermedad de Moya-Moya fue en este paciente netamente quirúrgico, dada las características fisiopatológicas de la enfermedad, con el fin de revascularizar el área afectada y evitar la repetición de episodios isquémicos.

La técnica quirúrgica implementada en todas las intervenciones de este caso fue la encefalomiosinangiosis (EMS), dando muy buenos resultados por la posterior resolución de TIAs.

Aunque la prevalencia de Moya-Moya en nuestra población sea baja, sugerimos que aquellos niños que

presentan TIAs asociados o no a otras enfermedades es necesario pensar en Síndrome de Moya-Moya, sugiriendo la realización de Angiografía cerebral para su diagnóstico.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Takeuchi K, Simizu K. Hypogenesis of bilateral internal carotid arteries. No ToShinkei. 1957; 9: 37-43.
2. Suzuki J, Takaku A. Cerebrovascular Moya-Moya disease: Disease showing abnormal net like vessel in base of brain. Arch Neurol. 1969; 20: 288-99.
3. Kudo T, Fukuta S. Spontaneous occlusion of the circle of Willis. Shinkei-shimpo 1976; 20: 750-7.
4. Urrutia R M, Barragán P E, Hernández A J, Garza M S, Cruz M E, Santana García F et al. Enfermedad de Moya-Moya. Bol Med. Hosp. Infant. Mex. 2007; 64: 99-105.
5. Sucholeiki R, Chawla J, Stanley R R. Moya-Moya Disease. E medicine. (Citado 2010 nov 10) Disponible en la web: <http://emedicine.medscape.com/article/1180952-overview>
6. Uchino K, Johnson A, Claiborne S, Tirschwell D L. Moya-Moya disease in Washington State and California. *Neurology*. 2006; 65: 956-58.
7. Borrero L, Henao L, Hernández J. Síndrome de Moya-Moya: Diagnóstico mediante resonancia magnética. Revista Colombiana de Radiología 1997; 8(2):115.
8. Espinosa E, Ardila S, Cabarcas L, Ortiz A, Mancilla N. Síndrome y Enfermedad de Moya-Moya. Reporte de cuatro casos pediátricos. Acta neurológica Colombiana. ISSN 0120-8748. 2010; 26(2): 35.
9. Ajler P M, Brocanelli M A, Ajler G S. Enfermedad de Moya-Moya: reporte de un caso. RevArgNeuroc, (revista en internet) 2005. (Citado 2011 junio 24); 19: 146-148. Disponible en: [http://www.hospitalitaliano.org.ar/archivos/servicios\\_attachs/5669.pdf](http://www.hospitalitaliano.org.ar/archivos/servicios_attachs/5669.pdf)
10. González G, Russi M E, Campistol J, Costa G, Navarro B R, Crosa R et al. Moya-Moya en la población infantil no asiática. Ampliación de casuística. Arch Pediatr Urug. (Revista en la internet) 2008. (Citado 2011 mayo 28); 79(4): 291-302. Disponible en: [http://www.sup.org.uy/Archivos/adp79-4/pdf/adp79-4\\_4.pdf](http://www.sup.org.uy/Archivos/adp79-4/pdf/adp79-4_4.pdf)
11. Kasper D L, Braunwald E, Fauci A S, Stephen L. Hauser D L. Longo, J. Larry J, y Kurt J. Isselbacher. Eds. Harrison Online, principios de Medicina Interna. 16ª edición. México D.F. Editorial Mcgraw- Hill Interamericana. Cap 349. Causas menos frecuentes de infarto cerebral: 158-219.
12. Mery M, Rossel F, Torrealba G. Enfermedad de Moya-Moya. Cuadernos de neurología. VolXXXI. Pontificia Universidad Católica de Chile. 2007. (citado 2011 mayo 3). Disponible en: <http://escuela.med.puc.cl/publ/cuadernos/2007/EnfermedadMoyamoya.pdf>
13. Khan SU, Rahman KM, Hoque MA, Alam MB, Siddiqui MMR, Wahab L, et al. Moya-Moya disease an uncommon cause of young stroke. Journal Armed Forces Medical College, Bangladesh. (Revista en la internet) 2008. (Citado el 10 de septiembre de 2011); 4(2): 33-37. Disponible en: <http://banglajol.info/index.php/JAFMC/article/view/1843/1751>
14. Ángel R. Acuña F., Cristina O. de Godoy. Enfermedad de Moya-Moya. *Pediatría. (Asunción)*. (Revista en internet) 2010 (citado 2011 mayo 20); 37(1), Disponible en: <http://scielo.iics.una.py/pdf/ped/v37n1/v37n1a06.pdf>
15. Monroe PJ. Genetic and developmental diseases and disorders. Sickle Cell Anemia. Rosen publishing group. 2009; 1:7-14.
16. WHO. World Health Organization. Sickle-Cell Anemia. Report fifty-ninth world health assembly prevalence of Sickle-Cell Anemia. (Sitio en internet) 2006. (Citado 30 oct. 10). Disponible en: [http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/WHA59-REC1/e/WHA59\\_2006\\_REC1-en.pdf](http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA59-REC1/e/WHA59_2006_REC1-en.pdf)
17. WHO Sickle-cell Disease and other hemoglobin disorders. (Sitio en internet) (Citado 30 oct. 2010). Disponible en la web: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs308/en/index.html>
18. Frenette PS, Atweh G. Sickle cell disease: old discoveries, new concepts, and future promise. The Journal of Clinic Investigation. 2007; 117(4): 850-58 <http://www.citeulike.org/user/dankeh/article/9306374>
19. Kasper DL, Braunwald E, Fauci AS, Stephen L. Hauser DL. Longo, J. Larry J, Kurt J. Isselbacher. Eds. Harrison Online, principios de Medicina Interna. 16ª edición. México D.F. Editorial Mcgraw- Hill Interamericana. Cap 91. Hemoglobinopatías. Pags. 38-42.
20. Scott R M, Smith E R. Moya-Moya Disease and Moya-Moya Syndrome. The New England Journal of Medicine 2009; 360:1226-37.