



UNIVERSIDAD  
CATÓLICA  
DE CUENCA

**UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA**

*Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo*

**UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR**

**CARRERA DE MEDICINA**

**“ENFERMEDAD DE MOYAMOYA”**

**PROYECTO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL  
TÍTULO DE MÉDICO**

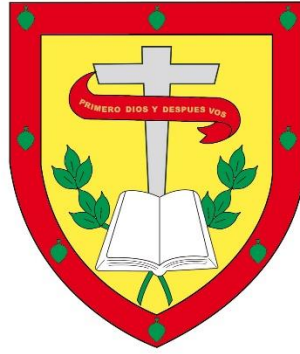
**AUTOR: MARÍA DE LOS ÁNGELES NEIRA NARVÁEZ**

**DIRECTOR: DR. JORGE LUIS YÁNEZ CASTRO**

**CUENCA - ECUADOR**

**2024**

**DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO**



**UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA**

*Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo*

**UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR**

**CARRERA DE MEDICINA**

**“ENFERMEDAD DE MOYAMOYA”**

**PROYECTO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL  
TÍTULO DE MÉDICO**

**AUTOR: MARÍA DE LOS ÁNGELES NEIRA NARVÁEZ**

**DIRECTOR: DR. JORGE LUIS YANEZ CASTRO.**

**CUENCA - ECUADOR**

**2024**

**DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO**

## DECLARATORIA DE AUTORÍA Y RESPONSABILIDAD

María de los Ángeles Neira Narvárez portador(a) de la cédula de ciudadanía N° 0350027181. Declaro ser el autor de la obra: "Enfermedad de Moyamoya", sobre la cual me hago responsable sobre las opiniones, versiones e ideas expresadas. Declaro que la misma ha sido elaborada respetando los derechos de propiedad intelectual de terceros y eximo a la Universidad Católica de Cuenca sobre cualquier reclamación que pudiera existir al respecto. Declaro finalmente que mi obra ha sido realizada cumpliendo con todos los requisitos legales, éticos y bioéticos de investigación, que la misma no incumple con la normativa nacional e internacional en el área específica de investigación, sobre la que también me responsabilizo y eximo a la Universidad Católica de Cuenca de toda reclamación al respecto.

Cuenca, 05 de agosto de 2024

F: .....  .....

**María de los Ángeles Neira Narvárez**  
**C.I. 0350027181**

## CERTIFICACIÓN DEL DIRECTOR / TUTOR

Certifico que el presente trabajo denominado "**Enfermedad de Moyamoya**" realizado por **María de los Ángeles Neira Narváez** con documento de identidad No. **0350027181**, previo a la obtención del título profesional de Médico, ha sido asesorado, supervisado y desarrollado bajo mi tutoría en todo su proceso, cumpliendo con la reglamentación pertinente que exige la Universidad Católica de Cuenca y los requisitos que determina la investigación científica.

Cuenca, 05 de agosto de 2024

A handwritten signature in blue ink, appearing to be 'J. Yanez Castro', written over a horizontal line. The signature is stylized and somewhat illegible due to its cursive nature.

**Dr. Jorge Luis Yanez Castro**

## **DEDICATORIA**

Dedicado con mucho amor a mis padres Miguel Neira y Dolores Narváez, por la ayuda incondicional que me han brindado a lo largo de los años, por siempre confiar y ser mi pilar fundamental, agradezco a Dios, al universo, y a la vida por permitirme lograr cada una de mis metas, entendiendo las adversidades por las que nos toca atravesar y el aprendizaje que nos deja las mismas.

A mi familia que siempre están al pendiente, apoyándome en cada decisión que tome, de manera muy especial a mis abuelitos Miguel, Eduardo, Dolores por todo el amor y por siempre mantenerme presente en sus oraciones, a mi abuelita Aurora, aunque no está físicamente conmigo, su espíritu y amor continúan siempre guiándome en cada paso de esta travesía, me han forjado con su carácter para llegar a ser una gran persona, a mi tío Jaimito por brindarme su apoyo, a las personas que han sido una curita al corazón Fer, Lina.

## **AGRADECIMIENTO**

Gracias de corazón a todos los doctores que a lo largo de los años me han transmitido sus conocimientos, por brindarnos sus consejos, su sabiduría no solo en lo académico sino también por compartir sus experiencias.

De igual manera un agradecimiento a mis padres, por ser el principal apoyo en el transcurso de mi vida, por brindarme palabras de inspiración en todo momento, por siempre estar presente en cualquier decisión y ser mi motor fundamental. A mi familia y personas cercanas por estar al pendiente.

## RESUMEN

*Introducción y objetivo:* la enfermedad de Moyamoya se presenta en < 1% de la población a nivel mundial, siendo más prevalente en países asiáticos en comparación con Latinoamérica, en donde han reportado pocos casos. No obstante, en nuestro medio hasta el momento no se han descrito casos relacionados con esta enfermedad. El diagnóstico se centra en la clínica, además de imágenes angiográficas de estenosis del polígono de Willis, y una alternativa terapéutica eficaz es el tratamiento endovascular.

El objetivo del reporte de caso es determinar la enfermedad de Moyamoya debido a su baja prevalencia.

*Caso clínico:* paciente masculino de 36 años con antecedente de discapacidad física e intelectual del 50%. Acude por cefalea intensa acompañada de síncope, secundario a accidente cerebrovascular hemorrágico en tratamiento clínico. Luego de exámenes complementarios se llega al diagnóstico de enfermedad de Moyamoya. El paciente permanece hospitalizado por 28 días, se estabiliza clínica y hemodinámicamente, se encuentra en espera de tratamiento quirúrgico.

*Conclusiones:* la enfermedad de Moyamoya es considerado un trastorno poco común a nivel mundial y en nuestro medio, su diagnóstico se realiza con la clínica y angiotomografía, el tratamiento endovascular puede ser una alternativa eficaz, además presenta complicaciones, así como: deterioro cognitivo afectando (memoria, atención, función ejecutiva), discapacidad física, afasia, presentando un impacto en la calidad de vida del paciente.

**Palabras clave:** diagnóstico clínico, endovascular, enfermedad de Moyamoya.

## **ABSTRACT**

*Introduction and objective:* Moyamoya Disease occurs in < 1% of the population worldwide, being more prevalent in Asian countries compared to Latin America, where few cases have been reported. However, no cases related to this disease have been described in our country so far. The diagnosis relies on clinical observations, along with angiographic stricture scans of the Circle of Willis. An endovascular treatment presents an effective therapeutic option.

The objective of this case report is to determine Moyamoya Disease due to its low prevalence.

*Clinical case:* It is observed a thirty six-year-old male patient with a history of physical and intellectual disability of 50%. He attended presenting a severe headache accompanied by syncope, secondary to hemorrhagic stroke under clinical treatment. After complementary examinations, a diagnosis of Moyamoya Disease was made. The patient remained hospitalized for 28 days, and was clinically and hemodynamically stabilized, and was awaiting surgical treatment.

*Conclusion:* Moyamoya Disease is considered an uncommon disorder worldwide and, in our midst, its diagnosis is made with clinical and angiotomography. An endovascular treatment can be an effective alternative. Additionally, he also presents complications, such as: cognitive impairment affecting memory, attention, executive function, physical disability, and aphasia, having an impact on the patient's quality of life.

**Keywords:** clinical diagnosis, endovascular, Moyamoya Disease.

## ÍNDICE

|                                |    |
|--------------------------------|----|
| RESUMEN .....                  | 7  |
| ABSTRACT .....                 | 8  |
| INTRODUCCIÓN .....             | 12 |
| REPORTE DEL CASO .....         | 13 |
| Información del paciente ..... | 13 |
| Hallazgos clínicos .....       | 13 |
| Línea de tiempo .....          | 13 |
| Evaluación diagnóstica .....   | 14 |
| Intervención terapéutica ..... | 18 |
| Seguimiento y resultados ..... | 18 |
| DISCUSIÓN .....                | 19 |
| PERSPECTIVA DEL PACIENTE ..... | 23 |
| CONCLUSIONES .....             | 24 |
| BIBLIOGRAFÍA .....             | 26 |
| Bibliografía .....             | 26 |
| ANEXOS .....                   | 29 |

**ÍNDICE – ILUSTRACIONES**

|   |     |
|---|-----|
| Figura 1. Línea de tiempo de la enfermedad de Moyamoya. Fuente: Elaboración propia .....          | 13  |
| Figura 2. Tomografía computada simple de cráneo. Sangrado Intraventricular.. .....                | 142 |
| Figura 3. Angiotomografía cráneo. Aneurisma de arteria cerebral media derecha. ....               | 142 |
| Figura 4. Angiotomografía cráneo. Estenosis a nivel terminal de la arteria carótida interna. .... | 13  |

**ÍNDICE – TABLAS**

|  |    |
|--|----|
| Tabla 1. Exámenes de laboratorio. Fuente: historia clínica del paciente. ....  | 15 |
| Tabla 2. Exámenes de laboratorio. Archivo del paciente. Elaboración Propia. ....   | 16 |
| Tabla 3. Cultivo de secreción nasal para Staphylococcus Epidermidis. Archivo del paciente. Elaboración propia .....                                    | 16 |
| Tabla 4. Cultivo de secreción Rectal para Klebsiella Pneumoniae. Archivo del paciente. Elaboración Propia .....  | 17 |
| Tabla 5. Diferencias entre enfermedad de Moyamoya y síndrome de Moyamoya. Elaboración propia. Fuente: Cardoso, et al. (14) y Xin-yu, et al. (27). .... | 29 |

## INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Moyamoya es un trastorno cerebrovascular, caracterizado por una red vascular frágil con lesiones estenóticas u oclusivas, dando como resultado un accidente cerebrovascular isquémico, el cual acontece por la presencia de un coágulo que bloquea el vaso sanguíneo o un accidente cerebrovascular de tipo hemorrágico que sucede por la ruptura ocasionada en un vaso sanguíneo (1,2). En pacientes adultos se presenta la mitad de los casos con una hemorragia intracraneal, debido a la fragilidad de las arterias, lo cual provoca que se dilaten al máximo ocasionando una ruptura (3,4).

Esta enfermedad está presente en < 1% de la población a nivel mundial. Su prevalencia es con mayor frecuencia en la población asiática, en Japón y Corea del Sur es aproximadamente de 10,5 y 16,1 por cada 100,000 personas respectivamente, sin dejar exento a otros grupos étnicos, además, existiendo un predominio en el sexo femenino referente al masculino (5,6).

Los accidentes cerebrovasculares hemorrágicos ocurren en el 10% aproximadamente de los sujetos pediátricos que hayan tenido un inicio isquémico (7). Además, de varios trastornos consecuentes de patología, asociados con; afasia, disartria, cefalea, convulsiones, déficits visuales, síncope, cambios en la personalidad, es decir, causa daños de manera grave y permanentes a nivel del cerebro. Entre el principal factor de riesgo tenemos la predisposición genética (8,9).

Estudios realizados en la actualidad han reportado que el tratamiento endovascular para la enfermedad de Moyamoya, se considera como una opción segura para la exclusión del aneurisma (10,11).

Considerando la rara afección de la enfermedad de Moyamoya en Latinoamérica y su ausencia en Ecuador, se pretende determinar la enfermedad de Moyamoya debido a su baja prevalencia, por lo cual se decide presentar el siguiente caso clínico.

## REPORTE DEL CASO

### Información del paciente

Paciente masculino de 36 años con antecedente de discapacidad física e intelectual del 50%, debido a presentar ambliopía y conducta adaptativa, acude por cefalea intensa acompañada de síncope, presenta antecedentes patológicos personales: ambliopía, cirugía de ojo izquierdo por la presencia de Pterigium. Entre los antecedentes patológicos familiares, menciona que la madre es hipertensa.

### Hallazgos clínicos

El paciente presenta talla baja 1.45 cm, dismorfia facial ojos grandes, nariz con base ancha y terminación en punta, macrocefalia de 67 cm, hipogonadismo, además, presenta déficit visual - ambliopía, refiere que no ha recibido atención médica con anterioridad por la clínica mencionada.

### Línea de tiempo

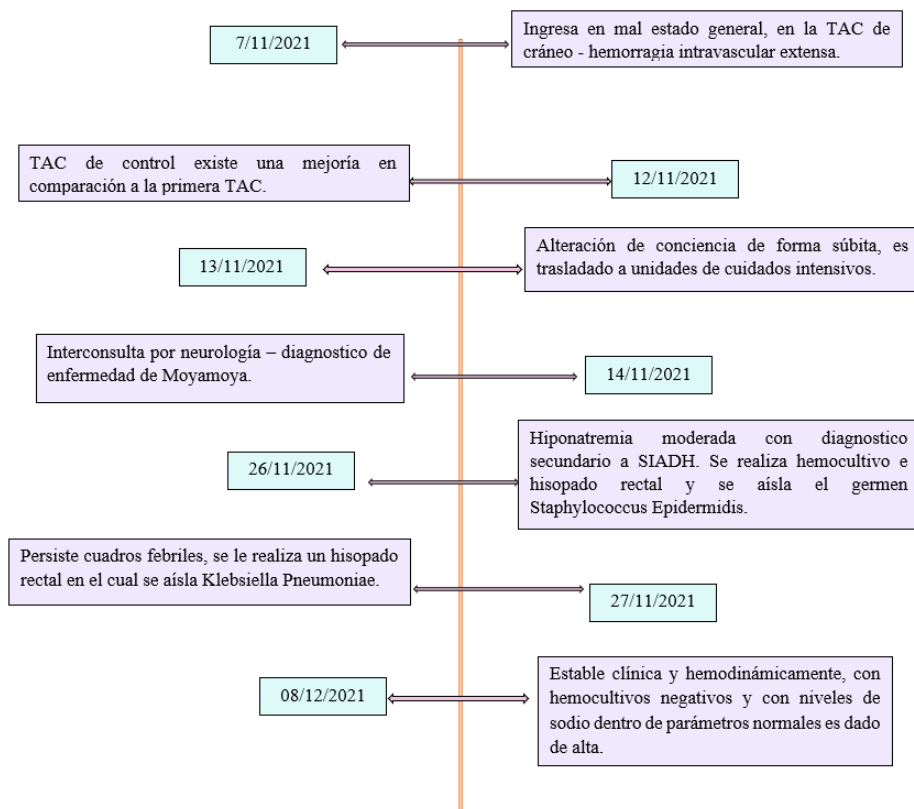


Figura 1. Línea de tiempo de la enfermedad de Moyamoya. Fuente: Elaboración propia.

### Evaluación diagnóstica

Se realiza una TAC de cráneo de corte transversal, en la cual reporta una hemorragia intraventricular bilateral.

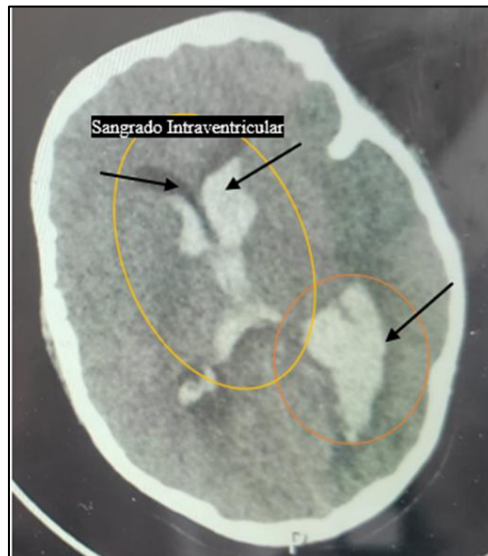


Figura 2. Tomografía computada simple de cráneo. Sangrado intraventricular. Fuente: imagen de la historia clínica del paciente.

La angiotomografía, reporta una lesión aneurismática a nivel de la arteria cerebral media derecha.



Figura 3. Angiotomografía craneal. Aneurisma de arteria cerebral media derecha. Fuente: imagen de la historia clínica del paciente.

Se mantiene con maniobras farmacológicas antiedema, luego de 6 días se realiza una TAC de control, en donde se observa mejoría en comparación a la primera TAC. Sin

embargo, al séptimo día el paciente presenta de forma súbita alteración de conciencia, por lo que es trasladado a unidades de cuidados intensivos, presentando picos febriles 39.5 axilar, linfopenia, neutrofilia y PCR elevados.

| Parámetros                     | Resultados | Unidades | Valor referencial |
|--------------------------------|------------|----------|-------------------|
| Linfocitos                     | 18.40      | %        | 28.00 – 44.00     |
| Neutrófilos                    | 69.60      | %        | 50.00 – 67.00     |
| PCR cuantitativa ultrasensible | 9.1        | mg/L     | 0.0 – 6.0         |

Tabla 1. Exámenes de laboratorio. Fuente: historia clínica del paciente.

Se le administra O<sub>2</sub> y antibioticoterapia Piperacilina + Tazobactam 4000 mg + 500 mg (4.5 g intravenosa cada 8 horas), posterior el paciente se encuentra hemodinámicamente estable con requerimientos mínimos de O<sub>2</sub>.

En interconsulta por neurología, se analizan los hallazgos clínicos (talla baja, dismorfia facial, hipogonadismo, déficit visual, macrocefalia), además, en la valoración de paraclínicos en la angiotomografía, se observa la presencia de estenosis post-ruptura de aneurisma en la parte terminal a nivel de la arteria carótida interna, por consecuencia se presenta una fragilidad en las arterias, las cuales se dilatan y provoca una ruptura dando como resultado un ECV hemorrágico.



Figura 4. Angiotomografía cráneo. Estenosis post-ruptura de aneurisma a nivel terminal de la arteria carótida interna.

Fuente: imagen de la historia clínica del paciente.

Luego de 12 días el paciente presenta en los exámenes electrolíticos una hiponatremia moderada con diagnóstico secundario a síndrome diencefálico, la cual genera una secreción inadecuada en la producción de la hormona vasopresina (SIADH), razón por la cual el paciente hace una hiponatremia y se inicia tratamiento con cápsulas de sal para retener sodio (Na) y líquidos.

| Parámetros   | Resultados | Unidades | Valor referencial |
|--------------|------------|----------|-------------------|
| Sodio sérico | 123.00     | Mmol/L   | 135.00 – 148.00   |

Tabla 2. Exámenes de laboratorio. Archivo del paciente. Elaboración Propia.

Posteriormente, se presentan nuevos episodios de picos febriles y leucocitosis, donde se realiza hemocultivo e hisopado rectal y se aísla el germen *Staphylococcus Epidermidis* Multisensible resistente a meticilina.

|                              | Valoración |
|------------------------------|------------|
| Ampicilina                   | R          |
| Clindamicina                 | R          |
| Eritromicina                 | R          |
| Gentamicina                  | S          |
| Linezolid                    | S          |
| Oxacilina                    | R          |
| Rifampicina                  | S          |
| Vancomicina                  | S          |
| Daptomicina                  | S          |
| Minociclina                  | S          |
| Trimetoprim - Sulfametoxazol | S          |

Tabla 3. Cultivo de secreción nasal para *Staphylococcus Epidermidis*. Archivo del paciente. Elaboración propia

Se mantiene con antibioticoterapia, al no existir mejoría y al persistir cuadros febriles nuevamente se le realiza un hisopado rectal en el cual se aísla *Klebsiella Pneumoniae*

productora de carbapenemasas sensible a Tigeciclina, por lo que se rota de antibiótico de más amplio espectro.

|                              | Valoración |
|------------------------------|------------|
| Amikacina                    | R          |
| Ampicilina                   | R          |
| Ampicilina + Sulbactam       | R          |
| Cefepima                     | R          |
| Cefoxitin                    | R          |
| Ceftazidima                  | R          |
| Ceftriaxona                  | R          |
| Ciprofloxacina               | R          |
| Gentamicina                  | R          |
| Imipenem                     | R          |
| Levofloxacina                | R          |
| Meropenem                    | R          |
| Piperacilina + Tazobactam    | R          |
| Cefazolina                   | R          |
| Tigeciclina                  | I          |
| Ertapenem                    | R          |
| Trimetoprim – Sulfametoxazol | R          |

Tabla 4. Cultivo de secreción Rectal para *Klebsiella Pneumoniae*. Archivo del paciente. Elaboración Propia

El paciente permanece 32 días hospitalizado, encontrándose en condiciones clínicas y hemodinámicas estables con hemocultivos negativos y con niveles de sodio dentro de parámetros normales, por lo que es dado de alta.

## **Intervención terapéutica**

Medidas terapéuticas farmacológicas intrahospitalario:

- Oxígeno por cánula nasal 1 Litro/minutos.
- Cloruro de sodio 0.9% - funda por 1000 ml (40 ml intravenoso cada hora).
- Nimodipino 1 mg vía intravenosa cada hora.
- Paracetamol 10 mg/ml – frasco x 100 ml (1000 mg intravenosa cada 8 horas – 3 veces al día).
- Ondansetrón 2 mg/ml – ampolla x 4 ml (8 mg intravenosa).
- Empíricamente se comenzó con Piperacilina + Tazobactam 4000 mg + 500 mg (4.5 g intravenosa cada 8 horas), hasta obtener resultado del cultivo
- Paciente presenta resistencia a la Piperacilina + Tazobactam y se le aplica linezolid 2 mg/ml (600 mg intravenosa cada 12 horas), la cual no ayudó en la sintomatología del paciente y se tomó una nueva iniciativa de farmacoterapia con Tigeciclina y colistina.
- Fenitoína 100 mg vía oral cada 8 horas para prevenir crisis convulsivas en el paciente.
- Cápsulas de sal 1 g vía oral cada 8 horas para tratar la hiponatremia.

## **Seguimiento y resultados**

Alta intrahospitalaria:

- Doxiciclina 100 mg - vía oral, una vez al día - durante 6 días.
- Fosfomicina 500 mg - vía oral, 4 veces al día - durante 6 días.
- Omeprazol 20 mg - vía oral, (1 vez al día - durante 30 días).
- Cápsulas de sal 1g (2 tabletas vía oral, durante 2 semanas).
- Hidroxicina (media tableta durante 7 días).
- Fenitoína 100 mg vía oral, cada 8 horas.

Paciente con alta intrahospitalaria acude a control en neurología, presenta mejoría clínica, además, refiere alergia a fenitoína, terminando el esquema con prednisona y en espera de tratamiento quirúrgico por enfermedad de Moyamoya.

## DISCUSIÓN

En relación con la enfermedad de Moyamoya, es importante determinar su prevalencia a nivel mundial. Para su diagnóstico, es necesario realizar una evaluación clínica y complementar con exámenes de imagen, el tratamiento se debe adecuar según las características de cada caso, en el siguiente caso clínico se tiene como objetivo: determinar la enfermedad de Moyamoya debido a su baja prevalencia.

Paciente masculino de 36 años de edad, presenta antecedente de discapacidad física e intelectual del 50%, acude por cefalea intensa acompañada de síncope, secundario a accidente cerebrovascular hemorrágico, luego de la evaluación física: talla baja, dismorfia facial, déficit visual, ambliopía, macrocefalia e hipogonadismo; y de exámenes complementarios: una Angiotomografía, la cual reporta una lesión aneurismática a nivel de la arteria central media derecha, se le diagnostica con enfermedad de Moyamoya.

La incidencia relacionada con la enfermedad de Moyamoya es baja a nivel mundial, sin embargo, en países asiáticos: Japón y Corea del Sur, se reportan de 10,5 y 16,1 casos nuevos por cada 100.000 habitantes, además tiene mayor frecuencia en niños y en adultos con un rango menor de 50 años. Mencionan Kalashnikova et al (12) y Mertens et al (13) que existe un predominio para el sexo femenino, indican que el principal factor de riesgo es la predisposición genética, el gen de susceptibilidad más significativo es el RNF53, Cardoso, et al. (14) indica que existen causas subyacentes por ejemplo: anemia de células falciformes, hipertiroidismo, síndrome de Down, neurofibromatosis de tipo 1, que llevan a presentar síndrome de Moyamoya siendo similar a la enfermedad de Moyamoya pero con enfermedades subyacentes.

La enfermedad de Moyamoya se origina debido a que, existe un engrosamiento en la íntima en las arterias que conforman el polígono de Willis según nos indican Segura et al (15) y Fang et al (16). Aumenta el factor de crecimiento transformante " $\beta$  (TGF- $\beta$ )", provocando microtrombosis, estenosis arterial, además, presenta cambios en la angioarquitectura y hemodinámica cerebral.

En las manifestaciones clínicas que describen Castro et al (17), mencionan que los signos presentes en la enfermedad son: convulsiones, parálisis facial, parálisis de brazo o piernas, retraso neurocognitivo, presencia de movimientos involuntarios, ataxia, cefalea, debilidad muscular, dificultad para aprender, talla baja, dismorfia facial,

hipogonadismo, déficit visual y macrocefalia. Con relación a las manifestaciones clínicas con el caso clínico expuesto, el paciente presenta: cefalea intensa acompañada de síncope, talla de 1.45 metros, dismorfia facial: ojos grandes, nariz con base ancha y terminación en punta, déficit visual, ambliopía, macrocefalia e hipogonadismo, concordando con la sintomatología de mayor frecuencia.

Referente al diagnóstico, Zhang et al (18) y Kuroda et al (19), sugieren que se puede realizar mediante evaluaciones de neuroimagen. La angiotomografía es considerado como un criterio estándar, debido a que evalúa la gravedad de la estenosis arterial, sin embargo, presenta limitaciones, ya que no puede reflejar el estado de perfusión del parénquima cerebral.

La resonancia magnética es útil para observar la atrofia de la materia gris y deterioro de la sustancia blanca, menciona Birkeland et al (20), que la angioresonancia por su alta resolución nos permite visualizar de mejor manera la pared de los vasos y nos permite observar si existe un engrosamiento de esta. De la misma manera, recomiendan neuroimagen avanzada siendo imágenes hemodinámicas cerebrales como son las tomografías computarizadas por emisión de positrones es más sensible para la detección de reservas de perfusión cerebral, nos menciona que el encefalograma se encarga de medir la actividad de la red cortical, siendo un método no invasivo. En el caso presentado, al paciente se le solicitó una angiotomografía donde se evidenció estenosis post-ruptura de aneurisma en la parte terminal a nivel de la arteria carótida interna, además, según la bibliografía revisada se recomendaría una angioresonancia, debido a su alta resolución, ya que permitiría visualizar de mejor manera la pared de los vasos y observar si existe un engrosamiento.

En relación con el tratamiento farmacológico o quirúrgico, indican Jiménez et al (21) que se puede evitar próximos accidentes cerebrovasculares, también mejorar el flujo sanguíneo cerebral, sin embargo, estos tratamientos no revierten el proceso primario de la enfermedad, pero se puede prevenir próximos eventos cerebrovasculares y presentar una mejora del flujo sanguíneo cerebral.

Por otro lado, Domínguez et al (22) indican que, en el transcurso de los episodios agudos, se tiene como objetivo del tratamiento, enfocar para una mejora de la función cerebrovascular, reducir la presión intracraneal, controlar las crisis convulsivas, regular la función cardíaca y la función respiratoria. En el caso presentado el paciente fue tratado farmacológicamente con Nimodipino, Paracetamol, Ondansetrón y Fenitoína

para prevenir posibles complicaciones, no obstante, con el desglose de algunos artículos, varios autores como Zhang et al (18) y Jimenes et al (21) concuerdan en el tratamiento farmacológico, siendo el principal antiplaquetarios (aspirina). De igual manera, mencionan que los inhibidores de la acetilcolinesterasa, en particular: el Donepezilo, la Rivastigmina, son inhibidores aprobados por sus beneficios a nivel cognitivos, en cambio, Salas et al (23) indican que para pacientes que sufren accidente cerebrovascular de tipo hemorrágico se recomiendan medidas farmacológicas antiedema (manitol), bloqueadores de los canales de calcio (nicardipina) y B-bloqueantes (labetalol), evitando los nitratos por su acción de vasodilatación cerebral y por la PIC elevada.

La revascularización es recomendada en el tratamiento según Zhang et al (18), existiendo tres tipos: directa, indirecta y combinada. El tratamiento quirúrgico es considerado como el método más eficaz para la restauración del suministro de sangre, debido a que una restauración quirúrgica permite estabilizar la hemodinámica cerebrovascular para que se pueda prevenir la fragilidad de los vasos y así prevenir el sangrado.

Según varios estudios recientes, mencionan: González NR et al (24), Guang et al (25) y Aylin et al (26), que el tratamiento principal para los aneurismas asociados a la enfermedad de Moyamoya es el tratamiento endovascular, por medio de la embolización endovascular siendo de manera segura y eficaz. Se considera preferible al tratamiento quirúrgico de una hemorragia subdural, mientras que Bradley et al (9) indica que el tratamiento endovascular conlleva ciertos riesgos, cuando se realiza adecuadamente, no presenta complicaciones graves.

La importancia del tratamiento endovascular, se centra en evaluar los riesgos de complicaciones del procedimiento. Tras varias investigaciones Ryn (15) y Li et al (27), mencionan que el tratamiento endovascular con stent de la angioplastia endovascular, realizada para la oclusión arterial, en la cual mantiene la luz arterial para mantener la luz o el calibre endovascular, podría considerarse una opción viable, sin embargo, no se realiza con frecuencia, debido a las limitaciones presentadas en cada paciente y al riesgo de aumento del flujo sanguíneo asociado a la revascularización endovascular de lesiones focales o de segmentos cortos.

Para la exclusión del aneurisma, Wiedmann (28) y Yang et al (29), coinciden en que el tratamiento endovascular es la mejor opción, nos mencionan que es una opción segura

para la exclusión del aneurisma, refiriendo que la embolización endovascular es un tratamiento eficaz y factible para los aneurismas. En el caso presentado, se recomienda al paciente realizarse una cirugía endovascular, debido a que es una opción segura en el manejo de aneurismas intracraneales, además de otras lesiones vasculares cerebrales. No obstante, es imprescindible evaluar los riesgos y beneficios de cada procedimiento en relación a las características específicas que presenta el paciente.

Por último, la rehabilitación neurológica tiene un papel importante en el deterioro cognitivo vascular y se considera que el entrenamiento activo neurocognitivo, como son: de rehabilitación motora y neuropsicológica específica, proporcionan ventajas en el cuidado de pacientes con enfermedad de Moyamoya (30,31), en el caso revisado el paciente no realizó rehabilitación neurológica. Sin embargo, es recomendable que el paciente reciba un enfoque integral abarcando los aspectos físicos y mentales, en los cuales mediante una evaluación realizada por un especialista se determine el daño cognitivo y a partir de ello empezar un plan de tratamiento personalizado, además, se debe tratar con terapia cognitiva para manejar los problemas emocionales y afrontar la enfermedad, es importante en relación al aspecto físico realizar fisioterapia, terapia ocupacional, debido a que debe recuperar las funciones físicas provocadas por el evento cerebrovascular, para que su calidad de vida mejore.

## **PERSPECTIVA DEL PACIENTE**

Desde la perspectiva del paciente nos redactó, que desconocía acerca de su enfermedad estaba consciente de su baja estatura, lo demás consideraba normal, luego de haber sido tratado por el accidente cerebrovascular hemorrágico y los demás síntomas presentados en la estadía hospitalaria, se enteró que su diagnóstico es enfermedad de Moyamoya, el paciente relata que no regresó por el tratamiento endovascular por temor a la cirugía.

## CONCLUSIONES

En el siguiente caso clínico se tiene como objetivo determinar la enfermedad de Moyamoya, dicha enfermedad es una alteración infrecuente de los vasos sanguíneos, en consecuencia, existe una disminución de suministro de sangre oxigenada al cerebro, llevando a presentar complicaciones, por ejemplo: accidentes cerebrovasculares, causa retrasos cognitivos, discapacidades.

Debido a que la prevalencia de esta enfermedad es menor al 1% de la población mundial, con mayor frecuencia en países asiáticos como Japón y Corea del Sur. Se identifica y diagnóstica esta enfermedad rara en un paciente masculino de 36 años con antecedente de discapacidad física e intelectual del 50 %, con los siguientes hallazgos clínicos: talla baja 1.45 cm, dismorfia facial ojos grandes, nariz con base ancha y terminación en punta, además, presenta déficit visual - ambliopía, macrocefalia de 67 cm e hipogonadismo. No obstante, en la clínica el paciente sufre de accidente cerebrovascular hemorrágico, luego de exámenes complementarios (angiotomografía – se observa una estenosis post-ruptura de aneurisma en la parte terminal a nivel de la arteria carótida interna) se llega al diagnóstico de enfermedad de Moyamoya.

Por medio, de una extensa indagación bibliográfica se concluye que el caso clínico es el primero en Ecuador, concordando con las características clínicas de la enfermedad, el método diagnóstico, sin embargo, se menciona distintas alternativas de tratamiento, considerando el tratamiento endovascular como seguro y eficaz, en relación al caso por seguimiento de neurología se recomienda el tratamiento endovascular, no se realiza en el país, debido a su incidencia extremadamente baja a nivel mundial.

A saber, las complicaciones provocan repercusiones a nivel neurológico que se puede presentar: convulsiones, parálisis, problemas de visión, afasia. Además, para un diagnóstico lo importante es la clínica, imágenes angiográficas evidenciando “estenosis del polígono de Willis”, para el cual una alternativa terapéutica eficaz es el tratamiento endovascular.

En relación a la enfermedad de Moyamoya y al síndrome de Moyamoya son dos entidades clínicas que están relacionadas, ya que afectan al sistema cerebrovascular caracterizada por la estenosis, sin embargo, se diferencia porque en la enfermedad de Moyamoya su causa es desconocida pero como factor de riesgo principal es la predisposición genética “gen RNF 213”, mientras que en el síndrome de Moyamoya es secundario a enfermedades subyacentes como; síndrome de Down, anemia de células

falciformes, neurofibromatosis de tipo 1, presentándose como una manifestación secundaria a una enfermedad de base (diferencias entre enfermedad de Moyamoya y síndrome de Moyamoya ver ANEXO 1).

## BIBLIOGRAFÍA

1. Shuling Shang , Da Zhou, Jingyuan Ya, Sijie Li , Qi Yang, Yu Chuan Ding, Xun Ming Ji, Ran Meng. Progress in moyamoya disease. *Neurosurg Rev.* 2020; 2(43).
2. Caroline Asselman, Dimitri Hemelsoet, Denzel Eggermont, Bart Dermaut, Francis Impens. Moyamoya disease emerging as an immune-related angiopathy. *Trends in Molecular Medicine.* 2022; 28(11).
3. Mariano Velo, Giovanni Grasso, Miki Fujimura, Fabio Torregrossa, Marcello Longo, Francesca Granata, Antonio Pitrone, Sergio Lucio Vinci, Ludovica Ferrà , Paolino La Spina. Moyamoya Vasculopathy: Cause, Clinical Manifestations, Neuroradiologic Features, and Surgical Management. *World Neurosurgery.* 2022; 159.
4. Apurv Gupta , Anshika Tyagi , Moises Romo , Krystal C Amoroso , Fnu Sonia. Moyamoya Disease: A Review of Current Literature. *Cureus.* 2020; 8(12).
5. Eva Buller Viqueira, Celia Luzuriaga Rivera y María Gema Soler Cifuentes. Enfermedad de moyamoya. *Revista Clínica de Medicina de Familia.* 2016; 9(3).
6. Jorge A. Ramírez-Quiñones, Danny M. Barrientos-Imán, Pilar Calle-La Rosa, Rosa L. Ecos-Quispe, María E. Novoa-Mosquera, Ana M. Valencia-Chávez, Carlos Abanto-Argomedo. Enfermedad de Moyamoya: reporte de un caso. *Revista de Neuro-Psiquiatría.* 2015; 78(3).
7. Yudai Hirano , Satoru Miyawaki , Hideaki Imai , Hiroki Hongo , Yu Teranishi , Daiichiro Ishigami , Yu Sakai , Daisuke Shimada , Motoyuki Umekawa, Masafumi Segawa , Satoshi Koizumi, Hideaki Ono, Hirofumi Nakatomi, Nobuhito Saito. Clinical and Genetic Characteristics of Patients with Moyamoya Disease who Experienced Both Ischemic and Hemorrhagic Events. *World Neurosurgery.* 2023; 171.
8. Mariano Velo , Giovanni Grasso , Miki Fujimura , Fabio Torregrossa , Marcello Longo , Francesca Granata , Antonio Pitrone , Sergio Lucio Vinci , Ludovica Ferrà , Paolino La Spina. Moyamoya Vasculopathy: Cause, Clinical Manifestations, Neuroradiologic Features, and Surgical Management. *World Neurosurgery.* 2022; 159.
9. Bradley A Gross , Ajith J. Thomas , Kai U Frerichs. Endovascular treatment of symptomatic moyamoya. *Neurosurg Rev.* 2014; 37(4).
10. Jae-Chan Ryu, MD, Yun Hyeok Choi, MD, Mi Hyeon Kim, BS, Eun Ji Moon, MD, Youngjin Kim, MD. Endovascular Treatment of Arterial Steno-Occlusive Lesions in

- Symptomatic Moyamoya Disease. *Neurointervention*. 2022; 17.
11. Akira Nakamizo, Toshiyuki Amano, Satoshi Matsuo , Yuichiro Miyamatsu, Takahiro Kuwashiro, Masahiro Yasaka, Yasushi Okada, Masahiro Mizoguchi, Koji Yoshimoto. Five-Year Changes in Cognitive Function and Their Predictor in Adult Moyamoya Disease. *World Neurosurg*. 2022;(165).
  12. Kalashnikova LA. [Moyamoya disease and syndrome]. *Zh Nevrol Psikhiatr Im S S Korsakova*. 2023; 6(123).
  13. R. Mertens, M. Graupera· H. Gerhardt, A. Bersano, E. Tournier-Lasserre. The Genetic Basis of Moyamoya Disease. *Translational Stroke Research*. 2022;(13).
  14. Cardoso Ivana, Pinto Mariana, Araújo André, Real Marta. Variante rara de RNF213 en adolescente con enfermedad de moyamoya. *Revista de Neurología*. 2023; 76(5).
  15. Jae-Chan Ryu, MD, Yun Hyeok Choi, MD, Mi Hyeon Kim, BS, Eun Ji Moon, MD, Youngjin Kim, MD, Boseong Kwon, MD, Yunsun Song, MD, PhD, Deok Hee Lee, MD, PhD. Endovascular Treatment of Arterial Steno-Occlusive Lesions in Symptomatic Moyamoya Disease. *Neurointervention*. 2022; 17(3).
  16. Yao-Ching Fang, Ling-Fei Wei,Chaur-Jong Hu, Yong-Kwang Tu. athological Circulating Factors in Moyamoya Disease. *Internation Jounal of Molecular Sciences*. 2021; 22.
  17. Adolfo Enrique Castro-Beltrán, María Cecilia Díaz, Carlos Donado-Cañedo, Nehomar Pájaro-Galvis, Loida Camargo-Camargo. Enfermedad de Moyamoya. *Acta Medica Colombiana*. 2020; 45(2).
  18. Xin Zhang, Weiping Xiao, Qing Zhang, Ding Xia, Heng Yang, Xinjie Gao, Wei Ni, Yu Lei, Yuxiang Gu. ression in Moyamoya Disease: Clinical Features, Neuroimaging Evaluation, and Treatment. *Current Neuropharmacology*. 2022; 20.
  19. Kuroda S, Fujimura M, Takahashi J, et al.. Diagnostic Criteria for Moyamoya Disease. *Neurol Med Chir*. 2022; 62(7).
  20. Birkeland P, Tharmabalan V, Lauritsen J, Ganesan V, Bjarkam CR, von Weitzel-Mudersbach P.. Moyamoya disease in a European setting: a Danish population-based study. *Eur J Neurol*. 2020; 27(12).
  21. Carlos Mario Jiménez Yepes, Manuel Alejandro Patiño Hoyos, Manuela Jiménez Obando. Síndrome de Moyamoya: una respuesta defensiva al daño crónico de un gran vaso cerebral. *ACTA NEUROLÓGICA COLOMBINA*. 2017; 1(34).
  22. Rogelio Domínguez-Moreno, Mario Morales-Esponda, Natalia Lorena Rossiere-Echazarreta, Adolfo Ley va - Rendón. Enfermedad de Moyamoya: Revisión de la

- Literatura. Rev. Ecuat. Neurol. 2013; 22(1).
23. Nadia Milena Salas Martínez; Irma Estefanía Lam Mosquera; Karen Mabel Sornoza Moreira; Karla Katherine Cifuentes Casquete. Evento Cerebrovascular Isquémico vs Hemorrágico. *Recimundo*. 2019; 3(4).
  24. González NR, Amin-Hanjani S, Bang OY, Coffey C, Du R, Fierstra J, et al. Adult Moyamoya Disease and Syndrome: Current Perspectives and Future Directions: A Scientific Statement from the American Heart Association. *American Stroke Association*. 2023; 54(10).
  25. Chun-Guang Chen, Bu-Lang Gao , Cheng-Bao Yang, Xiao-Hong Hao, Chun-Feng Ren, Lei Yang, Yong-Feng Han , Qin-Ying Cao. Safety and effects of endovascular treatment of basilar tip aneurysms in patients with moyamoya diseases. *Medicine (Baltimore)*. 2023; 102(4).
  26. Aylin Gunesli , Cagatay Andic, Ozlem Alkan, Ilknur Erol , Halil Ibrahim Suner. Endovascular Treatment of a Patient with Moyamoya Disease and Seckel Syndrome: A Case Report. *J Pediatr Neurosci*. 2018; 13(2).
  27. Xin-Yu Li, Yang-Yang Tian, Cong-Hui Li, Ji-Wei Wang, Hui Li, Jian-Feng Liu, Bu-Lang Gao. Preliminary outcomes of endovascular treatment of moyamoya disease. *SEN - NEUROLOGÍA*. 2019; 34(5).
  28. Markus K H Wiedmann , Chris Davidoff , Anna Lo Presti, Wei Ni, Jong Kook Rhim, Mary Simons, Marcus A Stoodley. Treatment of ruptured aneurysms of the choroidal collateral system in moyamoya disease: a systematic review and data analysis. *J Neurosurg*. 2021; 13(3).
  29. S. Yang, J.-L. Q. Luo. Endovascular Embolization of Distal Anterior Choroidal Artery Aneurysms Associated with Moyamoya Disease: A Report of Two Cases and a Literature Review. *Interventional Neuroradiology*. 2010; 16(4).
  30. Kun Hou, Guichen Li, Tengfei Luan, Kan Xu & Jinlu Yu. The prospects and pitfalls in the endovascular treatment of moyamoya disease-associated intracranial aneurysms. *Neurosurgical Review*. 2020;(44).
  31. Chen, Chun-Guang MD, PhDa; Gao, Bu-Lang MD, PhDb; Yang, Cheng-Bao MD; Hao, Xiao-Hong MD; Ren, Chun-Feng MD, PhDc; Yang, Lei MD, PhD; Han, Yong-Feng MD, PhD; Cao, Qin-Ying MD, PhD. Safety and effects of endovascular treatment of basilar tip aneurysms in patients with moyamoya diseases. *Medicine (Baltimore)*. 2023; 4(102).

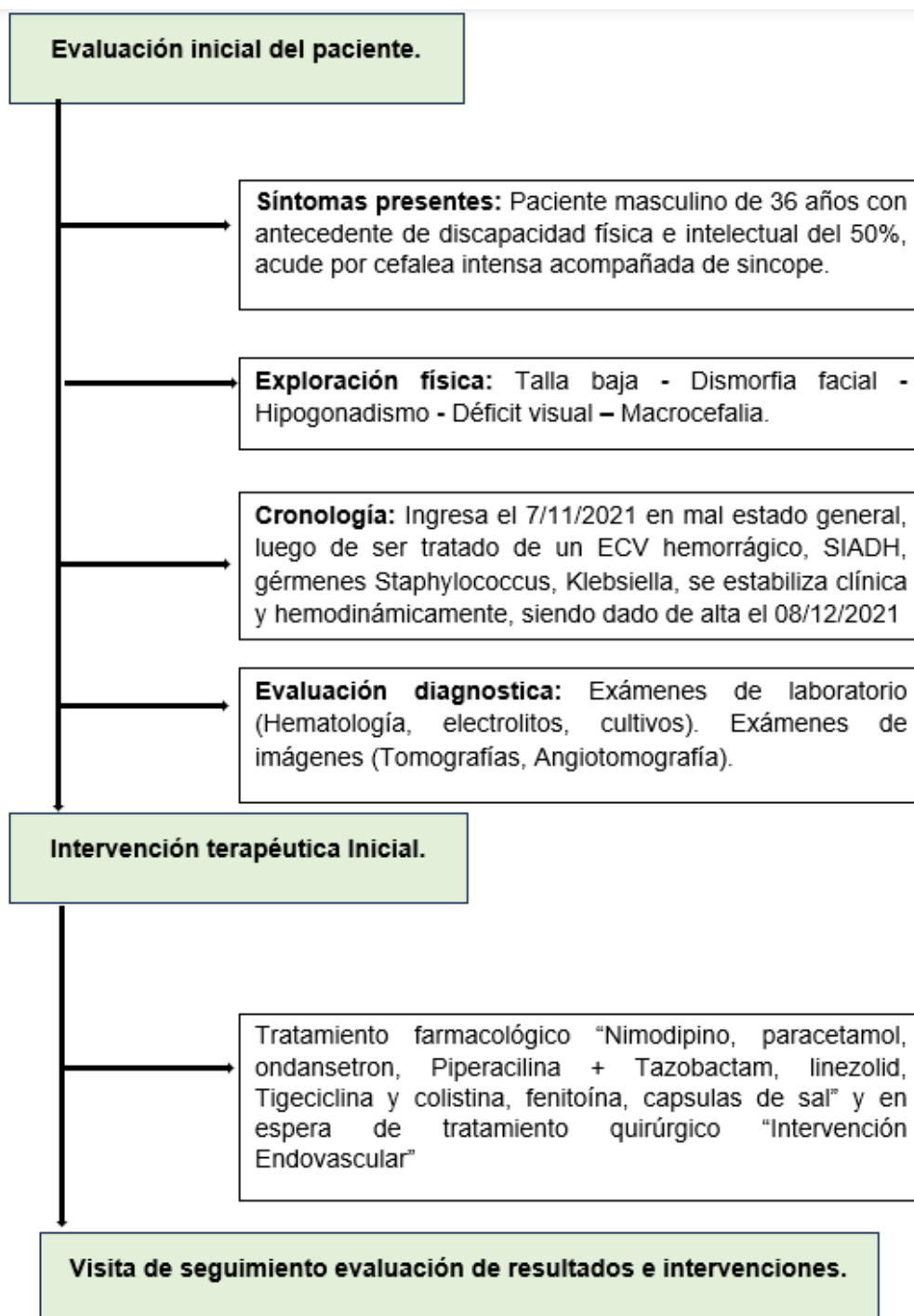
## ANEXOS

## ANEXO 1. DIFERENCIAS ENTRE ENFERMEDAD DE MOYAMOYA Y SÍNDROME DE MOYAMOYA

| DIFERENCIAS              | ENFERMEDAD DE MOYAMOYA (EMM)   | SÍNDROME DE MOYAMOYA   |
|--------------------------|--|--|
| DEFINICIÓN               | Un trastorno cerebrovascular, presenta una red vascular frágil con lesiones estenóticas u oclusivas.   | Asociado a EMM, y a enfermedades subyacentes.  |
| CAUSA                    | Causa exacta desconocida, pero hay un gen de susceptibilidad RNF 213.  | Secundario a enfermedades subyacentes “síndrome de Down, neurofibromatosis de tipo 1, anemia de células falciformes” |
| MANIFESTACIONES CLÍNICAS | Convulsiones, parálisis facial, parálisis de brazo o piernas, disminución en la agudeza visión, retraso neurocognitivo, presencia de movimientos involuntarios, ataxia, cefalea, debilidad muscular, dificultad para aprender, talla baja, dismorfia facial, hipogonadismo, déficit visual y macrocefalia. | Similares a EMM, pero presentan la identificación de la enfermedad subyacente.                                       |
| DIAGNÓSTICO              | Angiotomografía, angiioresonancia, tomografías computarizadas por emisión de positrones.   | Similar a EMM, con métodos diagnósticos de la enfermedad subyacente.   |
| TRATAMIENTO              | Tratamiento farmacológico, cirugía endovascular.   | Tratamiento similar a EMM, con enfoque adicional de la enfermedad subyacente.  |

Tabla 5. Diferencias entre enfermedad de Moyamoya y síndrome de Moyamoya. Elaboración propia. Fuente: Cardoso, et al. (14) y Xin-yu, et al. (27).


## ANEXO 2. DIAGRAMA DE FLUJO.



**AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL  
REPOSITORIO INSTITUCIONAL**

**María de los Ángeles Neira Narvárez** portador(a) de la cédula de ciudadanía N° **0350027181**. En calidad de autor/a y titular de los derechos patrimoniales del Proyecto de Titulación **“Enfermedad de Moyamoya”** de conformidad a lo establecido en el artículo 114 Código Orgánico de la Economía Social de los Conocimientos, Creatividad e Innovación, reconozco a favor de la Universidad Católica de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos y no comerciales. Autorizo además a la Universidad Católica de Cuenca, para que realice la publicación de éste trabajo de titulación en el Repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Cuenca, 05 de agosto de 2024

F: .....  .....

**María de los Ángeles Neira Narvárez**  
**C.I. 0350027181**