

CASO CLÍNICO/CASE REPORT

Doença de Moyamoya no Adulto: Um Caso Clínico

Moyamoya Disease in Adult: A Clinical Case

 **Marta Matias Costa** ^{1,*}, **Leopoldina Pereira** ², **Mário Resende** ², **Raúl Baggen Santos** ², **Manuel Ribeiro** ²

1-Unidade de Saúde Familiar de Montemuro, Castro Daire, Portugal

2-Departamento de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia, Portugal

DOI: <https://doi.org/10.46531/sinapse/CC/220047/2022>

Resumo

A doença de Moyamoya é uma entidade caracterizada pela oclusão progressiva e prolongada da porção intracraniana terminal da artéria carótida interna e do polígono de Willis. Apresenta-se o caso de uma doente, com 33 anos de idade, observada no Serviço de Urgência de Medicina Interna por hemiparésia direita de início súbito. Na anamnese verificou-se ausência de antecedentes familiares de risco acrescido para trombozes, uma dislipidemia não medicada (cLDL 165 mg/dL), excesso de peso e 9 unidades maço ano. Durante o internamento houve melhoria progressiva do quadro, mas exames imagiológicos revelaram fenómeno de neovascularização típico de Moyamoya pelo que se propôs tratamento cirúrgico. A doença de Moyamoya é uma entidade rara cuja etiologia permanece desconhecida. A apresentação clínica caracteriza-se por isquemia ou hemorragia intracraniana. A intervenção cirúrgica é o tratamento de eleição. A descrição deste caso pretende alertar para a importância do conhecimento desta entidade.

Abstract

Moyamoya disease is an entity characterized by progressive and prolonged occlusion of the terminal intracranial portion of the internal carotid artery and of the Willis polygon. We present the case of a 33-year-old female patient observed in the Emergency Department of Internal Medicine for sudden onset right hemiparesis. Anamnesis revealed no family history for increased risk for thrombosis, an unmedicated dyslipidemia (cLDL 165 mg/dL), overweight, and 9 pack year smoking load. During hospitalization there was a progressive improvement of the condition, but imaging exams revealed a neovascularization phenomenon typical of Moyamoya's disease and the surgical treatment was proposed. Moyamoya disease is a rare entity whose etiology remains unknown. The clinical presentation is characterized by ischemia or intracranial hemorrhage. Surgical intervention is the best treatment. The description of this case aims to draw attention to the importance of the knowledge of this entity.

Informações/Informations:

Caso Clínico, publicado em Sinapse, Volume 22, Número 3, julho-setembro 2022. Versão eletrónica em www.sinapse.pt; Case Report, published in Sinapse, Volume 22, Number 3, July-September 2022. Electronic version in www.sinapse.pt
© Autor (es) (ou seu (s) empregador (es)) e Sinapse 2022. Reutilização permitida de acordo com CC BY-NC. Nenhuma reutilização comercial. © Author(s) (or their employer(s)) and Sinapse 2022. Re-use permitted under CC BY-NC. No commercial re-use.

Palavras-chave:

Adulto;
Doença de Moyamoya/cirurgia;
Doença de Moyamoya/
diagnóstico.

Keywords:

Adult;
Moyamoya Disease/diagnostic;
Moyamoya Disease/surgery.

*Autor Correspondente / Corresponding Author:

Marta Matias Costa
Av. Francisco Sá Carneiro
3600-180 Castro Daire,
Portugal
MACosta5@arscentro.min-saude.pt

Recebido / Received: 2022-07-13

Aceite / Accepted: 2022-10-08

Publicado / Published: 2022-10-20

Introdução

A doença de Moyamoya é uma entidade rara que se caracteriza por lesões esteno-oclusivas progressivas da porção terminal das artérias carótidas internas com o, consequente, desenvolvimento de uma rede instável de vasos colaterais na base do cérebro.^{1,2} Geralmente é uma doença bilateral pelo que se caracteriza por alterações estenóticas em ambas as carótidas.³ Na maioria dos casos, etiologia é indeterminada mas cerca de 10 a 15% dos doentes afetados têm história familiar.⁴ É mais frequente na população do leste asiático²⁻⁸ e a idade de início tem uma distribuição bimodal com um pico na primeira década de vida e um segundo pico na quarta década de vida.^{2,9} O principal sintoma nos adultos é a hemorragia intracraniana que provoca um acidente vascular cerebral hemorrágico. Nas crianças é mais frequente o acidente vascular cerebral isquémico.⁴ Outros sintomas típicos são as cefaleias, tonturas, síncope, convulsões e declínio cognitivo.⁹ A angiografia cerebral é o exame de diagnóstico de eleição.^{1,2,4} O tratamento é cirúrgico com revascularização direta ou indireta para prevenir a recorrência de acidente vascular cerebral.⁴

Caso Clínico

Mulher, 33 anos, caucasóide, fumadora, com dislipidemia e excesso de peso, sem antecedentes familiares relevantes. Observada no Serviço de Urgência (SU) de Medicina Interna por hemiparésia direita com evolução de 3 dias, sem outros sintomas associados. No exame neurológico apresentava um discurso lentificado, dismetria na prova dedo-nariz do lado direito, hipostesia no membro superior direito (MSD) e no membro inferior esquerdo (MIE) e força 4/5 no MSD e no membro inferior direito (MID). A tomografia computadorizada (TC) crânio-encefálica revelou hipodensidades focais subcorticais e corticais frontais bilaterais, inespecíficas. A doente ficou internada para realização de ressonância magnética (RM) e para estudo tendo sido observada por Neurologia que optou por medicar com atorvastatina e ácido acetilsalicílico. Estudo analítico sem alterações relevantes para além da dislipidemia e estudo de vasculites negativo. A RM revelou sequelas de múltiplas lesões isquémicas e um enfarte recente associado a vasculopatia marcada de médios/grandes vasos (**Fig. 1**). Foi realizada angiografia clássica que revelou estenose suboclusiva dos segmentos oftálmico e paraclinoideu da artéria carótida interna (ACI) direita e oclusão da artéria carótida interna esquerda do tronco infero-lateral, com formação de pequenos vasos anómalos de tipo Moyamoya (**Figs. 2 e 3**). O conjunto dos achados descritos, nome-

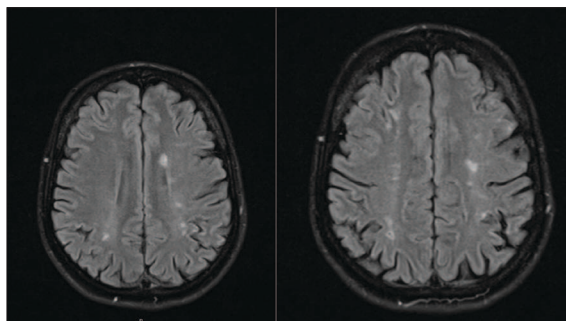


Figura 1. RM CE (sequência FLAIR): Múltiplos enfartes crônicos corticais fronto-parietais e ao longo dos centros semi-ovais, bilateralmente, em território terminal e fronteira das artérias carótidas internas.

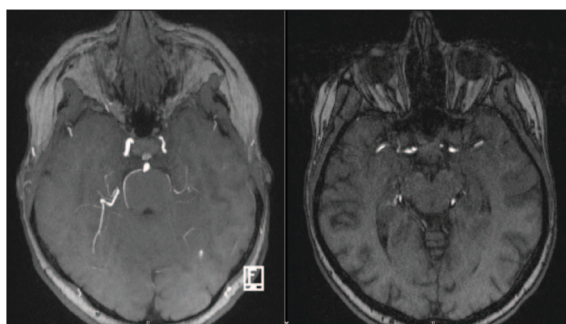


Figura 2. Angio RM: Estenose da artéria carótida interna esquerda no seu segmento supraclinoideu. Assimetria do calibre entre a carótida interna direita e carótida interna esquerda. Estenose da artéria carótida interna esquerda com má definição da sua bifurcação em artéria cerebral anterior e artéria cerebral média esquerda.

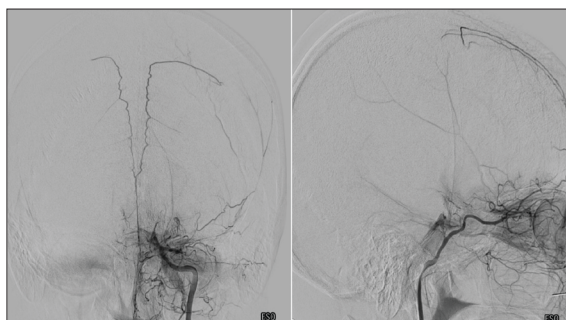


Figura 3. Angiografia da carótida interna esquerda: estenose da artéria carótida interna esquerda com vasos Moyamoya na base do crânio. Definem-se vasos extracranianos e vasos anastomóticos leptomenígeos e durais.

adamente a localização das estenoses e oclusão da ACI esquerda, o padrão de rede vascular anormal e frágil na base do crânio, bem como a ausência do envolvimento da circulação posterior, favorece a hipótese de doença de Moyamoya. A doente foi submetida a revascularização indireta à esquerda. Imediatamente após a cirurgia iniciou quadro de disfasia motora com monoparésia do MSD grau II. Associou-se este novo défice à baixa

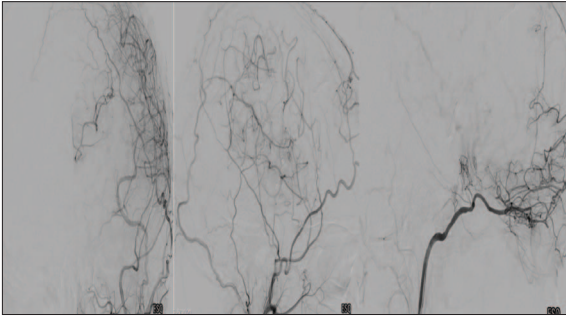


Figura 4. Angiografia da carótida interna esquerda, pós revascularização indireta, onde se observa boa revascularização cerebral.

perfusão cerebral durante o procedimento anestésico cirúrgico. Após ajuste de perfusão cerebral, a doente recuperou totalmente do déficit motor do MSD e à data de alta apenas mantinha disfasia e pequena disartria pelo que foi proposta terapia da fala em ambulatório. Neste momento, a doente apresenta 16 meses de seguimento, tendo recuperado completamente da disfasia motora e da disartria. Na angiografia de controlo apresentou boa revascularização cerebral (recuperação de mais de 1/3 do território perfundido pela artéria cerebral média após o procedimento cirúrgico) (**Fig. 4**).

Discussão

O caso apresentado descreve os eventos isquémicos como forma de apresentação da doença de Moyamoya, resultado da hipoperfusão provocada pela progressiva esteno-oclusão cerebral, o que se traduz num acidente vascular cerebral ou num acidente isquémico transitório.^{1,2,4,7-9,11} É importante considerar esta doença no diagnóstico diferencial de adultos jovens com a sintomatologia descrita pelas implicações terapêuticas e de prognóstico associadas. Procedeu-se a revascularização indireta esquerda, apesar do acometimento bilateral das ACIs, por ser a estenose mais grave e pela sintomatologia afásica apresentada inicialmente. Não há evidência de potencial benefício no uso de ácido acetilsalicílico, contudo é utilizado em larga escala nestes doentes para prevenir trombose e tromboembolismo nas porções estenosadas após tratamento cirúrgico.⁸ A terapêutica inicial com estatina manteve-se pela dislipidemia associada existente. ■

Contributorship Statement / Declaração de Contribuição

LP e MMC: desenho, elaboração e revisão do manuscrito. MR, RBS e MR: desenho, revisão e aprovação final do manuscrito.

Responsabilidades Éticas

Conflitos de Interesse: Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

Fontes de Financiamento: Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

Confidencialidade dos Dados: Os autores declaram ter seguido os protocolos da sua instituição acerca da publicação dos dados de doentes.

Consentimento: Consentimento do doente para publicação obtido.

Proveniência e Revisão por Pares: Não comissionado; revisão externa por pares.

Ethical Disclosures

Conflicts of Interest: The authors have no conflicts of interest to declare.

Financing Support: This work has not received any contribution, grant or scholarship.

Confidentiality of Data: The authors declare that they have followed the protocols of their work center on the publication of data from patients.

Patient Consent: Consent for publication was obtained.

Provenance and Peer Review: Not commissioned; externally peer reviewed.

References / Referências

1. Canavero I, Vetrano IG, Zedde M, Pascarella R, Gatti L, Acerbi F, et al. Clinical Management of Moyamoya Patients. *J Clin Med.* 2021;10:3628. doi: 10.3390/jcm10163628.
2. Zhang H, Zheng L, Feng L. Epidemiology, diagnosis and treatment of moyamoya disease. *Exp Ther Med.* 2019;19:777-84. doi:10.3892/etm.2019.7198
3. Gupta A, Tyagi A, Romo M, Amoroso KC, Sonia F. Moyamoya Disease: A Review of Current Literature. *Cureus.* 2020;12. doi:10.7759/cureus.10141
4. Acker G, Fekonja L, Vajkoczy P. Surgical management of moyamoya disease. *Stroke.* 2018;49:476-82. doi:10.1161/STROKEAHA.117.018563
5. Huang S, Guo ZN, Shi M, Yang Y, Rao M. Etiology and pathogenesis of Moyamoya Disease: An update on disease prevalence. *Int J Stroke.* 2017;12:246-53. doi:10.1177/1747493017694393
6. Lee SU, Oh CW, Kwon OK, Bang JS, Ban SP, Byoun HS, Kim T. Surgical Treatment of Adult Moyamoya Disease. *Curr Treat Options Neurol.* 2018;20:22. doi: 10.1007/s11940-018-0511-8.
7. Rupareliya C, Lui F. Moyamoya Disease. In: StatPearls. Treasure Island: StatPearls Publishing; 2022
8. Shang S, Zhou D, Ya J, Li S, Yang Q, Ding Y, et al. Progress in moyamoya disease. *Neurosurg Rev.* 2020;43:371-82. doi: 10.1007/s10143-018-0994-5.
9. Mayeku J, Lopez-Gonzalez MA. Current Surgical Options for Moyamoya Disease. *Cureus.* 2020;12:1-8. doi:10.7759/cureus.11332
10. Berry JA, Cortez V, Toor H, Saini H, Siddiqi J. Moyamoya: An Update and Review. *Cureus.* 2020;12:1-9. doi:10.7759/cureus.10994

IMAGEM EM NEUROLOGIA/IMAGE IN NEUROLOGY

Neuroimaging Clues in Tumefactive Multiple Sclerosis

Pistas Imagiológicas na Forma Tumefacta da Esclerose Múltipla

 Mafalda Delgado Soares ^{1,*},  Bruno Cunha ²,  Margarida Dias ¹,  Carlos Capela ¹

1-Serviço de Neurologia / Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal

2-Serviço de Neurorradiologia / Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal

DOI: <https://doi.org/10.46531/sinapse/IN/220042/2022>

Informações/Informations:

Imagem em Neurologia, publicado em Sinapse, Volume 22, Número 3, julho-setembro 2022. Versão eletrónica em www.sinapse.pt; Image in Neurology, published in Sinapse, Volume 22, Number 3, July-September 2022. Electronic version in www.sinapse.pt © Autor (es) (ou seu (s) empregador (es)) e Sinapse 2022. Reutilização permitida de acordo com CC BY-NC. Nenhuma reutilização comercial. © Author(s) (or their employer(s)) and Sinapse 2022. Re-use permitted under CC BY-NC. No commercial re-use.

Keywords:

Magnetic Resonance Imaging; Multiple Sclerosis/diagnostic imaging; Neuroimaging.

Palavras-chave:

Esclerose Múltipla/diagnóstico por imagem; Neuroimagem; Ressonância Magnética.

*Autor Correspondente / Corresponding Author:

Mafalda Delgado Soares
Alameda Santo António dos Capuchos,
1169-050 Lisboa, Portugal
mafalda.ds3@gmail.com

Recebido / Received: 2022-05-31

Aceite / Accepted: 2022-06-28

Publicado / Published: 2022-xx-xx

Tumefactive multiple sclerosis (MS) may pose a challenging differential diagnosis for its rather exuberant radiological presentation. However, there are some imaging clues to help us unveil this inflammatory entity.

We present a case of an 18-year-old girl with a depressive disorder presented with acute headache and sensorimotor complaints, and a subacute depressive disorder for two months. At examination, she had a slight attention deficit, an anosodiaphoria regarding her deficits, a grade 4 right hemiparesis with an unsteady gait, a generalized hyperreflexia with pathological pyramidal signs and a predominantly distal thermo-algic hypoesthesia, hypopalesthesia and hypokinesthesia of all limbs, with no sensory level. No history of recent infection nor vaccination.

Neuroimaging showed multiple tumefactive

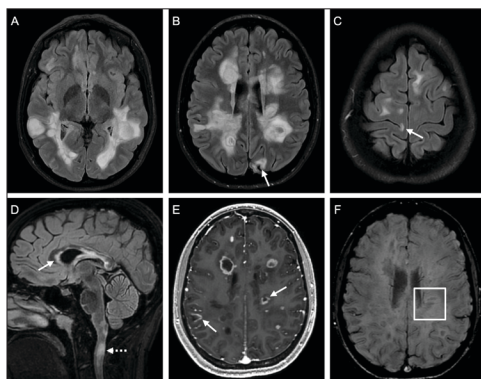


Figure 1. Brain MRI

(A, B, C) Axial T2-FLAIR showing multiple hyperintense tumefactive lesions predominantly affecting the periventricular white matter with additional cortical/juxta-cortical lesions (arrows). (D) Sagittal T2-FLAIR showing lesions in the callosal interface (arrow) and a tumefactive lesion in the cervical spinal cord (dotted arrow). (E) Axial T1 contrast-enhanced demonstrating open-ring enhancement. (F) Axial SWI demonstrating the central vein sign.

T2-FLAIR hyperintense brain lesions predominantly affecting the periventricular white matter, several nodular and ring-enhancing lesions and additional spinal cord lesions (**Fig. 1**). At first glance, this clinical and radiological picture compelled us to conduct a careful differential diagnosis, including inflammatory and demyelinating, infectious and neoplastic disease.

In this case, open-ring enhancing lesions were indicative of demyelinating disease. Importantly, different inflammatory demyelinating entities should be considered, such as multiple sclerosis (MS), acute disseminated encephalomyelitis (ADEM), neuromyelitis optica spectrum disorder (NMOSD), myelin oligodendrocyte glycoprotein antibody-associated disease (MOGAD) and even Baló's concentric sclerosis by the resemblance of its characteristic features with some heterogeneous lesions of this case. However, lesion distribution, particularly cortical/juxta-cortical and in the callosal-septal interface, and the SWI central-vein were very suggestive of multiple sclerosis.^{1,2} Moreover, initial neuroimaging met McDonald criteria

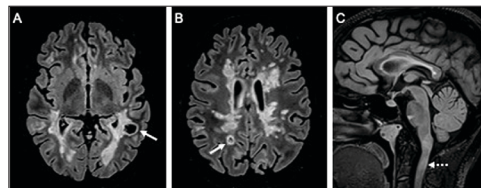


Figure 2. Post-immunotherapy brain MRI

Post-immunotherapy follow-up brain MRI performed 2 weeks after presentation. (A, B) Axial and (C) sagittal T2-FLAIR show marked reduction of the perilesional edema with resolution of the tumefactive appearance and cavitation of some of the lesions (arrows). There is also near-complete resolution of the tumefactive appearance of the spinal cord lesion.

for dissemination in time and space, elucidating that a monophasic disease was less likely.

CSF oligoclonal bands were present. AQP4 and MOG antibodies were negative. Methylprednisolone caused unequivocal remission of both psychiatric symptomatology and neurological deficits. Imaging improvement was found on the follow-up brain magnetic resonance imaging (MRI) performed 2 weeks after presentation, with marked reduction of the perilesional edema, near-complete resolution of the tumefactive appearance of the lesions and cavitation of some of the lesions (**Fig. 2**).

These suggestive neuroimaging features proved to be important supportive findings for a prompt diagnosis within a broad spectrum of inflammatory diseases, as well as other etiologies to consider, thus allowing proper treatment in useful time.

Even under atypical presentations, T2-FLAIR and SWI sequences provide us accurate neuroimaging clues to diagnose a tumefactive MS. ■

Contributorship Statement / Declaração de Contribuição

MDS: Conception, writing and final approval.
BC: Images preparation, writing and final approval.
MD: Conception and final approval.
CC: Critical review with intellectual contribution and final approval.

Responsabilidades Éticas

Conflitos de Interesse: Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

Fontes de Financiamento: Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

Confidencialidade dos Dados: Os autores declaram ter seguido os protocolos da sua instituição acerca da publicação dos dados de doentes.

Consentimento: Consentimento do doente para publicação obtido.

Proveniência e Revisão por Pares: Não comissionado; revisão externa por pares.

Ethical Disclosures

Conflicts of Interest: The authors have no conflicts of interest to declare.

Financing Support: This work has not received any contribution, grant or scholarship.

Confidentiality of Data: The authors declare that they have followed the protocols of their work center on the publication of data from patients.

Patient Consent: Consent for publication was obtained.

Provenance and Peer Review: Not commissioned; externally peer reviewed.

References / Referências

1. Greene P, Dekker I, Wattjes MP. Brain and Spinal Cord MR Imaging Features in Multiple Sclerosis and Variants. *Neuroimaging Clin N Am*. 2017 May;27:205-27. doi: 10.1016/j.nic.2016.12.002. PMID: 28391782.
2. Masdeu JC, Moreira J, Trasi S, Visintainer P, Cavaliere R, Grundman M. The open ring. A new imaging sign in demyelinating disease. *J Neuroimaging*. 1996;6: 104-7. doi: 10.1111/jon199662104.