

Enfermedad de Moyamoya. De la Descripción de los Síntomas a la Afectación Neurocognitiva en un Caso Clínico

Moyamoya Disease. From Symptom Description to Neurocognitive Implication in a Clinical Case Report

Carlos Alberto Hurtado-González,¹ Francisco Santacruz,² Sebastian Ordoñez-Cure,² Juan Felipe Ayala-Rico³

Resumen

La Enfermedad de Moyamoya (EM) es una patología cerebrovascular que se caracteriza por estenosis de los segmentos terminales de la arteria carótida interna. Actualmente la etiología de la EM no está clara, diferentes estudios han centrado sus investigaciones en conocer la enfermedad desde aspectos epidemiológicos, su fisiopatología y recientemente las alteraciones neurocognitivas que presentan los pacientes. La patología tiene un curso progresivo que repercute en la función cognitiva. Identificar el fenotipo neurocognitivo que presenta un paciente diagnosticado de EM. El caso trata de un paciente masculino de 9 años, con deterioro súbito de su estado neurológico, cursa con afasia motora, hemiplejía derecha y aumento del tono de su hemicuerpo izquierdo. Se aplicó un protocolo de evaluación por neuropsicología clínica con pruebas generales y específicas dirigidas a valorar su funcionamiento neurocognitivo. Se encontraron alteraciones en tareas de registro de información, atención sostenida, funcionamiento visuoespacial y habilidades visuoconstructivas, compatibles con un síndrome disejecutivo.

Palabras clave: enfermedad de moyamoya, fenotipo cognitivo, funcionamiento ejecutivo, funcionamiento visuoespacial

Abstract

Moyamoya disease (MD) is a cerebrovascular pathology. Characterized by a stenosis of the terminal segments of the internal carotid artery. Currently the etiology of MD isn't clear. Different studies have focused their research on understanding the disease from epidemiological aspects, its pathophysiology and recently the neurocognitive alterations presented by patients. This disease has a progressive course that impacts cognitive function. To identify the neurocognitive phenotype presented by a patient diagnosed with MD. He's 9-year-old male patient with sudden deterioration of his neurological status. With motor aphasia, right hemiplegia and increased tone of his left hemi body. An evaluation protocol was applied by clinical neuropsychology with general and specific tests aimed at assessing the neurocognitive functioning of the patient. The patient presents alterations in information registration tasks, sustained attention, visuospatial functioning and visuoconstructive skills, compatible with dysexecutive syndrome.

Keywords: moyamoya disease, cognitive phenotype, executive functioning, visuospatial functioning

Rev. Ecuat. Neurol. Vol. 34, N° 2, 2025

Introducción

La enfermedad de Moyamoya (EM) es una patología cerebrovascular crónica y progresiva, caracterizada por la estenosis de los segmentos terminales de la arteria carótida interna, así como de sus ramas principales, particularmente la arteria cerebral anterior y media.¹ Esta condición desencadena la formación de una red anómala de vasos colaterales que intentan compensar el flujo sanguíneo cerebral disminuido, lo cual puede observarse mediante estudios angiográficos.

Desde el punto de vista clínico, la EM puede manifestarse de forma heterogénea, con síntomas que varían según la edad del paciente, en población pediátrica, las presentaciones más frecuentes incluyen accidentes isquémicos transitorios y episodios de hemiparesia, mientras que en adultos son más comunes los accidentes cerebrovasculares (ACV) hemorrágicos, la progresión de la enfermedad es silenciosa, dificultando su diagnóstico oportuno y aumentando el riesgo de secuelas neurológicas permanentes.

¹PhD en Neuropsicología, Departamento de Psicología, Universidad Cooperativa de Colombia, Cali, Colombia.

²Facultad de Medicina, Especialidad de Neurocirugía, Universidad del Valle, Cali, Colombia.

³Psicólogo Clínico, Universidad Cooperativa de Colombia, Cali, Colombia.

Correspondencia:

Carlos Alberto Hurtado González. <https://www.dropbox.com/scl/fi/h98v7jhsh5qqqu0m9z22/EDITADO-Art-culo-Moyamoya-Disease-corregido.docx?rlkey=3hg1kobckqvb3t1q8xk4lnayr&st=izidstbv&dl=0>
E-mail: carlosalbertopsi@hotmail.com, carlos.hurtadog@campusucc.edu.co

A pesar de su reconocimiento creciente en la práctica clínica, la etiología de la EM continúa siendo poco clara, y se presume que factores genéticos, inflamatorios y autoinmunes podrían estar implicados en su desarrollo,² en este contexto, múltiples investigaciones han centrado su atención en la caracterización epidemiológica y fisiopatológica de la enfermedad, así como en los desafíos diagnósticos y terapéuticos que representa.

Actualmente ha surgido un interés particular por estudiar las alteraciones neurocognitivas que presentan estos pacientes, dado que dichas afecciones comprometen la funcionalidad, el desempeño escolar o laboral, y la calidad de vida en general.^{3,4} Con base en esta información, los procesos de intervención y diagnóstico en la presencia de fenotipos clínicos inusuales es de vital importancia, destacando como el manejo adecuado de casos como el que se presenta en este artículo aporta bases de

evidencia científica sobre las formas atípicas de presentación de la EM, lo cual contribuye al entendimiento clínico integral de esta patología.

Presentación del caso

El caso clínico se centra en un paciente varón de 9 años, con deterioro súbito de su estado neurológico, caracterizada por la presencia de afasia motora, hemiplejía derecha y aumento del tono del hemicuerpo izquierdo.

Se realizó una tomografía axial computarizada (TAC) (Figura 1) en la cual se muestran hipodensidades en la región frontal izquierda, así como los datos encontrados en la angiografía por resonancia magnética (ARM) mostraron adelgazamiento de la porción cervical petrosa y cavernosa de la arteria carótida interna izquierda (Figura 2) con ausencia de flujo en la porción clinóide con infarto agudo en este territorio vascular.

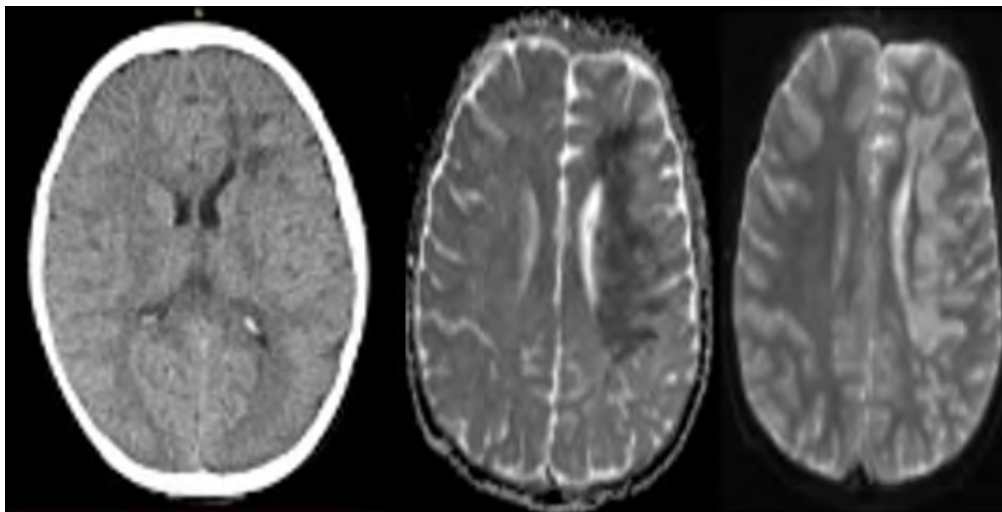


Figura 1. Tomografía Axial Computarizada del paciente mostrando hipodensidades en la región frontal izquierda; resultados que tienden a ser compatibles con déficits cognitivos en atención sostenida, memoria operativa y apartados de las funciones ejecutivas como la planificación, conceptualización y toma de decisiones.

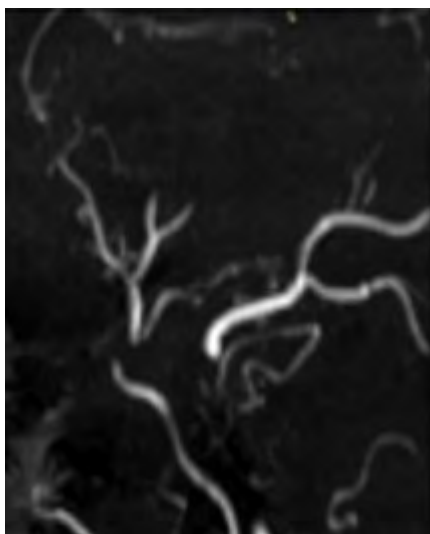


Figura 2. Señala adelgazamiento de la porción cervical petrosa y cavernosa de la arteria carótida interna izquierda, compatible con un grado de estenosis que no permite mayor circulación de la sangre a la cabeza y a otras áreas del cerebro.

Resultados

En la exploración neurológica el paciente estaba consciente, alerta, parcialmente orientado en su esfera individual, temporal y espacial, en relación con el consumo de medicamentos el paciente recibe levetiracetam de 20 mg/kg al día, en su esfera emocional o neuroconductual el paciente presenta un cuadro clínico elevado de ansiedad que requiere intervención inmediata.

Diferentes estudios^{5,6} señalan la existencia de déficits neurocognitivos en comparación con controles sanos, donde han encontrado que trastornos neuropsiquiátricos como la depresión y la ansiedad se asocian a un pobre rendimiento en tareas neurocognitivas, especialmente en la planificación y control de la conducta inmediata (funciones ejecutivas). Otros estudios^{7,8} encontraron alteraciones en tareas visuoespaciales, relacionadas con disfunciones en el hemisferio cerebral derecho del paciente, los datos obtenidos en estas investigaciones sugieren un plan de trabajo dirigido a mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Como intervención terapéutica el tratamiento de la EM está dirigido a mejorar el flujo sanguíneo mediante procedimientos como la revascularización quirúrgica, y el tratamiento no farmacológico (neurorrehabilitación funcional)⁹ para mejorar el funcionamiento neurocognitivo o establecer reserva neurocognitiva en aspectos como la atención, la memoria de trabajo, las funciones ejecutivas (especialmente en tareas de planificación, inhibición, conceptualización y toma de decisiones)¹⁰ y alteraciones neuroconductuales como la depresión y la ansiedad que suelen aparecer en los pacientes.

Esfera Emocional

Los datos obtenidos por las pruebas que evalúan el componente neuroconductual mostraron que el paciente presenta un cuadro clínico mixto de depresión y ansiedad generalizada, con una mayor prevalencia de la ansiedad que está repercutiendo significativamente en la calidad de vida del paciente, y en su funcionamiento neurocognitivo, en relación a la orientación temporal y espacial, las pruebas de screening no mostraron alteraciones en este tipo de dominios.

Funcionamiento neurocognitivo específico

Los resultados de las pruebas que evalúan los dominios atencionales encontraron que el paciente presenta alteraciones en su atención focalizada, no está en capacidad de atender intencionalmente información relevante, ignorando información inoperante y distractora.

De igual forma se encontró que presenta dificultad en su atención dividida, es decir, hay incapacidad para realizar diferentes actividades al mismo tiempo; el bajo rendimiento en las pruebas del paciente mostró alteraciones

en su memoria operativa, memoria diferida y en su estado de alerta, correlacionado con una deficiencia en su sistema atencional supervisor.

En relación, a las funciones ejecutivas, el paciente no es capaz de planificar, organizar y controlar su comportamiento inmediato, se identificaron signos de síndrome dorsolateral asociados a problemas de razonamiento, control motor, inhibición, lenguaje y dificultad en la realización de tareas metacognitivas.

También se evaluaron los procesos de almacenamiento, consolidación y evocación de la información (memoria) en el paciente, se encontró que su memoria operativa, diferida y visual presentaban alteraciones para recuperar información de forma inmediata, con incapacidad para recordar detalles de un evento posterior a la evaluación, y con dificultad para reproducir objetos grafomotores o visuoespaciales, que involucran áreas corticales de su hemisferio cerebral derecho. Los resultados de la evaluación por Neuropsicología Clínica, Funcional y Avanzada son compatibles para un déficit ejecutivo moderado en el paciente con diagnóstico de EM.

Discusión y conclusión

Los datos obtenidos por el protocolo de evaluación por neuropsicología clínica, muestra consistencia con otros estudios^{11,12} donde indican que los pacientes con diagnóstico de EM presentan un menor rendimiento en diferentes pruebas neuropsicológicas, datos que también apoyan déficits en memoria operativa,^{11,12} funciones ejecutivas y funcionamiento visuoespacial o habilidades visuoconstructivas.

Con base en los resultados de la evaluación por neuropsicología clínica, funcional y avanzada, se propone las siguientes líneas de tratamiento no farmacológico dirigida a mejorar el funcionamiento neurocognitivo del paciente (Figura 3).

Neurorrehabilitación funcional (estimulación cognitiva): este plan de tratamiento debe ir dirigido a dominios como la atención sostenida, funciones ejecutivas (planificación, flexibilidad cognitiva, planificación motora y toma de decisiones), memoria (memoria operativa y memoria diferida) y funcionamiento visuoespacial y/o habilidades visuoconstructivas, con el fin de establecer plasticidad neural o reserva neurocognitiva que permita al paciente resolver diferentes tipos de problemas meta-cognitivos y de manera secuencial.

Neurorrehabilitación en aspectos emocionales: el tratamiento mediante neurorrehabilitación funcional enfocado a disminuir la reactividad emocional producto de la ansiedad, permitirá al paciente tener una mayor capacidad de respuestas asertivas en cada uno de sus dominios cognitivos.

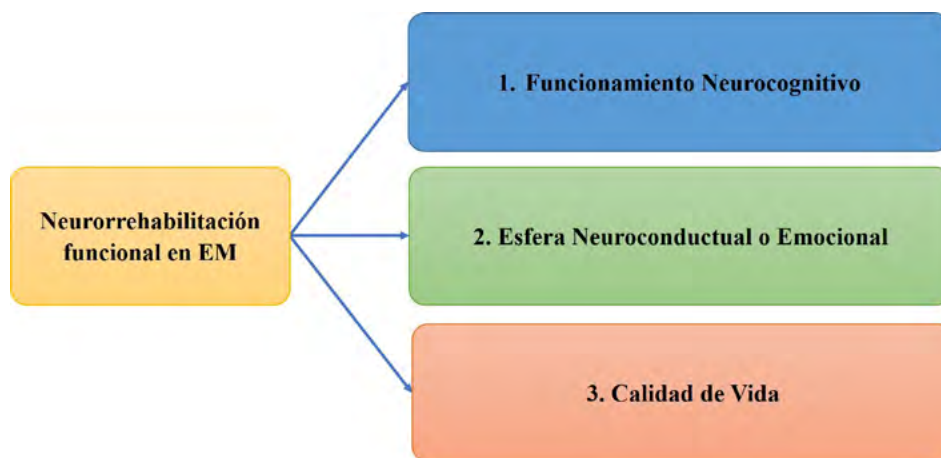


Figura 3. Propuesta de tratamiento de neurorrehabilitación funcional para pacientes diagnosticados de EM, la cual tiene como objetivo rehabilitar cada uno de los dominios cognitivos implicados en la EM, propiciando el mejoramiento de la CDV del paciente a nivel individual, familiar y de reinserción social.

Los puntos anteriores permitirán al paciente tener una mejor calidad de vida en aspectos sociales, individuales, familiares y cognitivos.

Referencias

- Zhang X, Xiao W, Zhang Q, Xia D, Gao P, Su J, et al. Progression in Moyamoya Disease: Clinical Features, Neuroimaging Evaluation, and Treatment. *Curr Neuropharmacol.* 2022;20(2):292-308. <https://doi.org/10.2174/1570159X19666210716114016>.
- Dorschel KB, Wanebo JE. Physiological and pathophysiological mechanisms of the molecular and cellular biology of angiogenesis and inflammation in moyamoya angiopathy and related vascular diseases. *Front Neurol.* 2023 May 16;14:661611. <https://doi.org/10.3389/fneur.2023.661611>.
- Su SH, Hai J, Zhang L, Yu F, Wu YF. Assessment of cognitive function in adult patients with hemorrhagic moyamoya disease who received no surgical revascularization. *Eur J Neurol.* 2013 Jul;20(7):1081-7. <https://doi.org/10.1111/ene.12138>.
- Liu Z, He S, Xu Z, Duan R, Yuan L, Xiao C, et al. Association between white matter impairment and cognitive dysfunction in patients with ischemic Moyamoya disease. *BMC Neurol.* 2020 Aug 15;20(1):302. <https://doi.org/10.1186/s12883-020-01876-0>.
- Araki Y, Takagi Y, Ueda K, Ubukata S, Ishida J, Funaki T, et al. Cognitive function of patients with adult moyamoya disease. *J Stroke Cerebrovasc Dis.* 2014 Aug;23(7):1789-94. <https://doi.org/10.1186/s12883-020-01876-0>.
- Indorewalla KK, McArdele M, Tomlinson E, Piryatinsky I. Neuropsychological profile associated with Moyamoya disease: A case report. *NeuroRehabilitation.* 2020;46(4):603-611. <https://doi.org/10.3233/NRE-192903>.
- Weinberg DG, Rahme RJ, Aoun SG, Batjer HH, Bendok BR. Moyamoya disease: functional and neurocognitive outcomes in the pediatric and adult populations. *Neurosurg Focus.* 2011 Jun;30(6): E21. <https://doi.org/10.3171/2011.3.FOCUS1150>.
- Shen XX, Zhang HD, Fu HG, Xu JL, Zhang HT, Hou L, et al. Association of cognitive function and hypoperfusion in Moyamoya disease patients without stroke. *J Cereb Blood Flow Metab.* 2023 Apr;43(4):542-551. <https://doi.org/10.1177/0271678X221140349>.
- Festa JR, Schwarz LR, Pliskin N, Cullum CM, Lacritz L, Charbel FT, et al. Neurocognitive dysfunction in adult moyamoya disease. *J Neurol.* 2010 May;257(5):806-15. <https://doi.org/10.1007/s00415-009-5424-8>.
- Karzmark P, Zeifert PD, Tan S, Dorfman LJ, Bell-Stephens TE, Steinberg GK. Effect of moyamoya disease on neuropsychological functioning in adults. *Neurosurgery.* 2008 May;62(5):1048-51; 1051-2. <https://doi.org/10.1227/01.neu.0000325866.29634.4c>.
- DeDios-Stern S, Ventura LM. A pediatric case of NF1 and moyamoya syndrome: Neuropsychological evaluation pre- and post-EDAS. *Appl Neuropsychol Child.* 2021 Jul-Sep;10(3):283-296. <https://doi.org/10.1080/21622965.2019.1665292>.
- Deng X, Gao F, Zhang D, Zhang Y, Wang R, Wang S, et al. Effects of different surgical modalities on the clinical outcome of patients with moyamoya disease: a prospective cohort study. *J Neurosurg.* 2018 May;128(5):1327-1337. <https://doi.org/10.3171/2016.12.JNS162626>.

Aprobación Ética: El acompañante del paciente firmó un consentimiento informado en el que se indicaba el proceso que se iba a llevar a cabo. Se garantizó la protección de sus datos personales, y se aclaró al acompañante que la evaluación era a papel y lápiz y que no representaba ningún riesgo físico. El estudio se realizó tomando como referencia los principios éticos para la elaboración de investigaciones o experimentaciones en seres humanos, en este caso, la Declaración de Helsinki, la Declaración de Berna y la resolución 008430 del 4 de octubre de 1993 del ministerio de protección social de la República de Colombia para aspectos éticos de la investigación en seres humanos.

Limitaciones del estudio: Es importante que estos resultados sean constados por investigaciones con diseños de investigación más profundos y muestras amplias con este fenotipo clínico, puesto que este trabajo hace referencia a un reporte caso, y no es suficiente para generalizar sus resultados.

Agradecimientos: Queremos agradecer al paciente y a sus cuidadores inmediatos por la colaboración que tuvieron con el equipo de investigación.