

## ENFERMEDADES RARAS en Asturias

Dirección General de Salud Pública



**Índice de informes breves:** 1. ¿Qué es una enfermedad rara?; 2. Día Mundial de las Enfermedades Raras, 2011; 3. Esclerosis Lateral Amiotrófica; 4. Enfermedad de Huntington; 5. Colitis Ulcerosa; 6. Enfermedad de Crohn; 7. Xantomatosis cerebrotendinosa; 8. Enfermedad de Fabry; 9. Fibrosis quística; 10. Esclerosis sistémica; 11. Enfermedad de Niemann-Pick; 12. Enfermedad de Gaucher; 13. Tumores raros; 14. Cáncer de mama en hombres; 15. Cáncer de laringe en mujeres; 16. Cáncer de testículo; 17. Cáncer de nasofaringe; 18. Enfermedad de *takotsubo*; 19. Enfermedad de Buerger; 20. Enfermedad de Takayasu; 21. Enfermedad de Marchiafava-Bignami/Mieloniosis pontina central; 22. Anemia falciforme; 23. Hipotiroidismo congénito; **24. Enfermedad de moyamoya**

### Introducción<sup>1</sup>:

La enfermedad de moyamoya es una alteración vascular encefálica progresiva que produce estenosis u oclusión del segmento distal de las arterias carótidas internas y de la parte proximal de las arterias cerebrales anteriores (ACA) y medias (ACM).

El término japonés “moyamoya” se refiere a la apariencia en “bocanada de humo” de la fina red de vasos colaterales compensatoria que se ve en la angiografía.

Es más prevalente en mujeres orientales. Tiene una presentación etaria bimodal, con un pico entre 10-14 años y otro menor entre 40-50 años. Existen 4 formas clínicas, aunque también existen pacientes asintomáticos:

- Convulsiones
- Infartos cerebrales
- Crisis isquémicas transitorias
- Hemorragias cerebrales

Las formas isquémicas son las más frecuentes, en la población general y en niños, sobre todo crisis isquémicas transitorias (40 %) e infartos cerebrales (30 %).

Las alteraciones vasculares se manifiestan como hemiplejías recurrentes asociadas, ocasionalmente, a convulsiones, cefaleas y deterioro psicomotor progresivo, en función de la localización y extensión del área afectada.

El diagnóstico de sospecha se hace con la TAC y la RMN, pero el de certeza se realiza con la angiografía que detecta las lesiones vasculares características.

El tratamiento médico con vasodilatadores y antiagregantes plaquetarios no modifica el desarrollo evolutivo de la enfermedad. La opción terapéutica de elección es la cirugía precoz para revascularizar el área afectada y evitar la repetición de episodios isquémicos.

### Objetivos:

El objetivo general, en consonancia con la *Estrategia Nacional en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*<sup>2</sup>, es profundizar en esta enfermedad vascular poco prevalente en nuestro medio, lo que facilitará su abordaje y atención integral.

El objetivo específico de este estudio es realizar una valoración de la situación clínico-epidemiológica de la enfermedad de moyamoya en Asturias.

### Palabras clave/Keywords:

Enfermedad de moyamoya, epidemiología, enfermedades raras/ *Moyamoya disease, epidemiology, rare diseases*

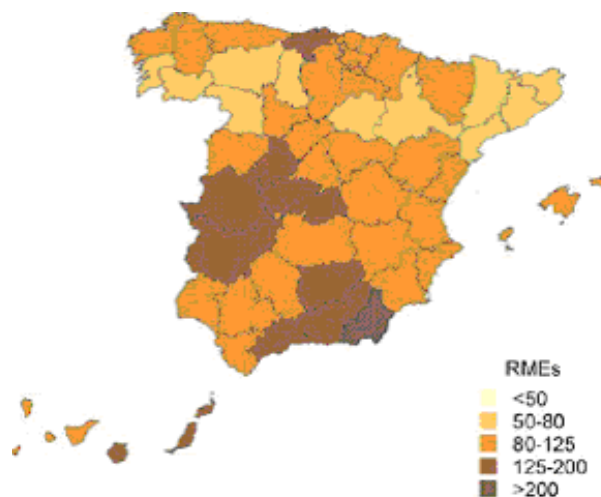
### Metodología:

Estudio poblacional de tipo descriptivo. Se realiza un cálculo de prevalencia, distribución por sexo y edad, antecedentes familiares, presentación clínica, técnicas diagnósticas, complicaciones, opciones terapéuticas, mortalidad y supervivencia.

Los pacientes incluidos son los diagnosticados como caso de enfermedad de moyamoya<sup>3</sup> (CIE9-MC: 437.5) en nuestra comunidad autónoma, detectados a través de los registros de CMBD y de las historias clínicas de los pacientes, entre 1996-2013.

Se diseña un formulario para la recogida de los datos, a partir de la información obtenida en la literatura científica, sobre las características de la enfermedad. Se accede a las historias clínicas, tanto informatizadas como en papel. Los datos se incluyeron en una base de datos y se analizaron para la elaboración de un informe.

***Incidencia de otras enfermedades circulatorias, entre las que se incluye la enfermedad de moyamoya. España. Extraído del Atlas Nacional de Enfermedades Raras, Repier-2006.***

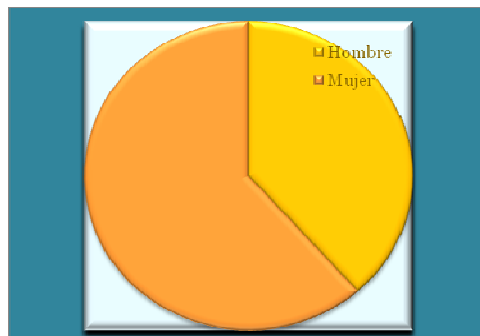


### Resultados:

Se detectan 14 casos, 4 con el diagnóstico de pseudomoyamoya y se descarta 1 que padece un aneurisma de carótida interna izquierda. La tasa de prevalencia estimada es de 1,21 casos/10<sup>5</sup> hab. Es más frecuente en mujeres, con el 62 % de los casos.

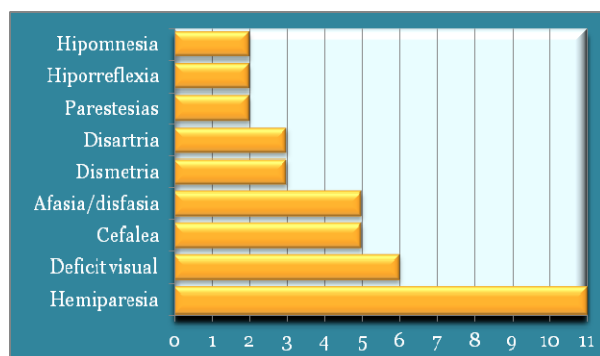
La década más afectada es la de 30 a 39 años con 3 casos (23 %), seguida de la de 50 a 59 y mayores de 70 con dos casos cada una (15 %). Hay un paciente diagnosticado en la infancia, con 4 años (8 %). Se conocen antecedentes familiares en el 15 %, que corresponden a dos hermanos incluidos el estudio.

**Enfermedad de moyamoya. Distribución por sexo. Asturias, 1996-2013. % de casos**



Hay síntomas de debut descritos en el 69 % de los casos, por una parte inespecíficos (cefalea y mareos) y otros neurológicos, disartria, crisis motoras parciales, hemiparesia y alteraciones visuales. Entre la clínica más prevalente destaca la de tipo neurológico, sobre todo hemiparesia (85 %), déficit visual (46 %), cefalea (38 %), disfasia (38 %), disartria (23 %), dismetría (23 %). Con el 15 % se encontraron parestesias, hiporreflexia, hipomnesia y con el 8 % mareos y convulsiones, entre otros.

**Enfermedad de moyamoya. Presentación clínica. Asturias, 1996-2013. N° de casos**



Las complicaciones más frecuentes son vasculares (92 %)-ictus isquémicos (67 %) y hemorrágicos (42 %)-. Un paciente sufre los dos tipos de ictus. Otras son cardíacas y neurológicas, ambas en el 15 % de los casos.

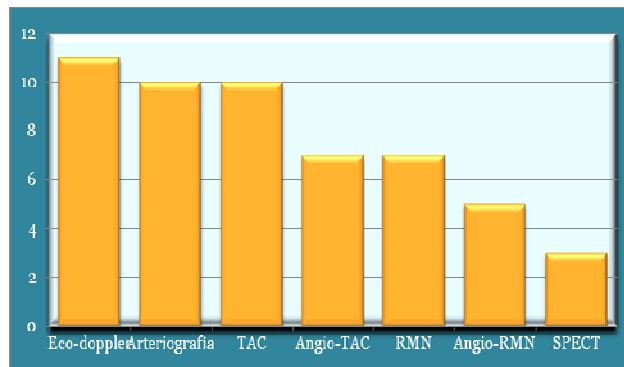
La arteria más lesionada es la ACM dcha (46 %), seguida de carótida interna dcha (38 %), ACM izda (38 %), ACA izda (23 %), carótida interna izda (23 %) y ACA dcha (15 %). Con el 8 % están carótida intracraneal izda y dcha, arteria vertebral dcha y arteria subclavia izda.

**Enfermedad de moyamoya. Lesiones vasculares Asturias, 1996-2013. N° y % de casos**

| LESIONES VASCULARES       |              | N°   | %  |    |
|---------------------------|--------------|------|----|----|
| Arteria cerebral media    | Izda         | 5    | 38 |    |
|                           | Dcha         | 6    | 46 |    |
| Arteria cerebral anterior | Izda         | 3    | 23 |    |
|                           | Dcha         | 2    | 15 |    |
| Carótida                  | Interna      | Izda | 3  | 23 |
|                           |              | Dcha | 5  | 38 |
|                           | Intracraneal | Izda | 1  | 8  |
|                           |              | Dcha | 1  | 8  |
| Arteria subclavia izda    |              | 1    | 8  |    |
| Arteria vertebral dcha    |              | 1    | 8  |    |

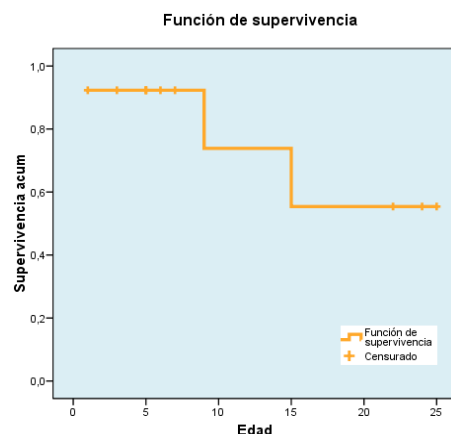
Las pruebas diagnósticas más realizadas eco-doppler (85 %), TAC (77 %), arteriografía (77 %), RMN (54 %), angioTAC (54 %), angioRMN (38 %) y SPECT (23 %).

**Enfermedad de moyamoya. Procedimientos diagnósticos. Asturias, 1996-2013. N° de casos**



Los fármacos más prescritos fueron antiagregantes plaquetarios (77 %), frente anticoagulantes orales (8 %) y vasodilatadores (15 %). Como tratamiento sintomático destacan los anticonvulsivantes (15 %). También se pautó una asociación de antihipertensivos y estatinas (31 %). Se realizó revascularización al 23 %. En un caso, además de la colocación de un stent, se le practicó una endarterectomía.

Hasta el cierre del estudio fallecieron 3 pacientes, todos por una hemorragia cerebral a los 46, 75 y 76 años. Al analizar la supervivencia, se encuentra que es del 92 % a los 5 años, descendiendo hasta el 55 % a los 15 años.



**Conclusiones:**

Es importante poder profundizar en el conocimiento de la enfermedad de moyamoya en Asturias a través del acceso a fuentes de información de calidad, como el registro de enfermedades raras.

Es necesario promover el seguimiento periódico de estos pacientes, tanto de su situación clínica como de las medidas de actuación implementadas para su abordaje.

**Bibliografía, Referencias/Bibliography, References:**

- Izquierdo, M. y Avellaneda, A. (2004). *Enfermedades Raras, un enfoque práctico*. Madrid: Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. Recuperado el 10 de diciembre de 2014 de: <http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=19/10/2012-ef90883d23>
- Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (2009). *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*. Madrid: Imgraf. Recuperado el 11 de enero de 2015 de: <http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>
- Prunedá, L., García, E., Argüelles, M., Margolles, P. y Margolles, M. (2014). *Enfermedades raras en Asturias, 1996-2012*. Oviedo: Dirección General de Salud Pública. Recuperado el 7 de octubre de 2014: [http://movil.asturias.es/Astursalud/Ficheros/AS\\_Salud\\_Publica/As\\_Vigilancia/RePIER/Enfermedades\\_Raras\\_en\\_Asturias.pdf](http://movil.asturias.es/Astursalud/Ficheros/AS_Salud_Publica/As_Vigilancia/RePIER/Enfermedades_Raras_en_Asturias.pdf)