



Clínica cotidiana

Enfermedad de moyamoya

Paula Refusta Ainaga^{a,*}, Katia Correa Correa^a, Patricia Pérez Longares^b

^aCentro de Salud de Calatayud (Zaragoza). ^bCentro de Salud de Calatorao (Zaragoza).

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 24 de marzo de 2025

Aceptado el 28 de febrero de 2026

On-line el 16 de junio de 2026

Palabras clave:

Enfermedad de moyamoya

Manifestaciones clínicas

Diagnóstico

Tratamiento

R E S U M E N

La enfermedad de moyamoya es una patología cerebrovascular estenosante rara, idiopática, llamada así debido a su apariencia angiográfica típica que recuerda al humo de un cigarrillo (en japonés: moyamoya).

El paciente con moyamoya sufre una oclusión lenta y progresiva de las arterias que conforman el polígono de Willis (y en particular la región de las carótidas internas).

Junto a este hallazgo, es característica la aparición de una gran red vascular colateral de morfología anómala, a expensas, principalmente, de las carótidas externas y el sistema vértebro-basilar, como resultado de la isquemia cerebral progresiva.

Los síntomas son variables: individuos afectados que permanecen asintomáticos, otros sufren accidentes cerebrovasculares (que pueden generar parálisis facial, de brazos o piernas, pérdida temporal de la función neurológica de partes del cuerpo o del habla...), pueden presentar otros déficits neurológicos como resultado de infartos o hemorragias, así como cefalea, alteraciones visuales, retraso en el desarrollo, convulsiones...

Inicialmente, fue descrita en Japón, pero hoy en día se han reportado casos en todo el mundo en diferentes grupos étnicos y cada vez con más frecuencia en pacientes americanos y europeos.

© 2026 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia.

Publicado por E-Medfarma 2020, S.L.

Moyamoya disease

A B S T R A C T

Moyamoya disease is a rare, idiopathic stenosing cerebrovascular disease, so named because of its typical angiographic appearance that resembles cigarette smoke (in Japanese: moyamoya).

The moyamoya patient suffers a slow and progressive occlusion of the arteries that make up the Willis polygon (particularly the region of internal carotids).

In addition to this finding, the appearance of a large collateral vascular network with an abnormal morphology is characteristic, mainly at the expense of the external carotid arteries and the vertebrobasilar system, as a result of progressive cerebral ischemia.

Keywords:

Moyamoya disease

Clinical manifestations

Diagnosis

Treatment

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: airepa92@hotmail.com (P. Refusta Ainaga).

<http://dx.doi.org/10.24038/mgyf.2026.019>

2254-5506 / © 2026 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia

The symptoms are variable: individuals who remain asymptomatic, other suffer strokes (which can cause facial, arm, or leg paralysis, temporary loss of neurological function in parts of the body or speech...), and other may present other neurological deficits as a result of infarcts or hemorrhages, as well as headaches, visual disturbances, developmental delays, seizures...

Initially described in Japan, but cases have now been reported worldwide in different ethnic groups, and increasingly in American and European patients.

© 2026 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia.
Published by E-Medfarma 2020, S.L.

Introducción

Mujer de 49 años de edad, en tratamiento con clopidogrel 75 mg, que refiere episodios de parestesias transitorias desde hace meses, de frecuencia variable, pero que se están acentuando en la última semana.

Refiere diagnóstico en la infancia de enfermedad de moyamoya y comenta que perdió el seguimiento hace años. En su historia clínica consta que en ocasiones las parestesias afectan a la mano derecha, otras al labio superior, a las aletas nasales, región interciliar, región perioral... Suelen ser episodios de varios minutos de duración y con recuperación espontánea posterior.

En sus estudios angiográficos previos se objetivaba hipoplasia de ambas carótidas internas y de arterias cerebrales medias, con formación de vasos colaterales de distribución distal compatibles con enfermedad de moyamoya.

Durante la exploración neurológica presenta Glasgow 15, lenguaje normal, pares craneales normales (no trastorno sensitivo facial), balance 5/5 simétrico, sensibilidad conservada, no disimetrías, Romberg negativo; reflejo cutáneo plantar flexor bilateral; reflejos osetotendinosos conservados; no clonus ni asimetrías.

La paciente es remitida a Neurología, donde se realiza estudio:

- Resonancia magnética cerebral y angio-resonancia magnética: se observan extensas lesiones malácicas en las regiones ténporo-occipital derecha, fronto-parietal derecha y frontal izquierda, probablemente secuelas de lesiones isquémicas; estenosis significativa y difusa de ambas arterias carótidas desde el bulbo carotídeo, que se extiende hasta la región paraoftálmica, sugestiva de una posible quasi-oclusión.
- Electroencefalograma con privación del sueño: atenuación del ritmo cerebral en el hemisferio derecho, sin grafoelementos epileptiformes.
- SPECT de perfusión: extensa área de hipoperfusión en el hemisferio derecho, con áreas avasculares que se corresponden con los hallazgos de la resonancia magnética cerebral.

Se considera que la situación neurológica y vascular es estable en este momento. Posteriormente, en función de su evolución, se puede solicitar angiografía de los troncos supraaórticos para valorar el caso con radiología Intervencionista.

Es muy probable que la paciente haya presentado isquemias cerebrales en la infancia, en el contexto de la enfermedad de moyamoya; después solo ha mantenido episodios transitorios de parestesias sin mayores consecuencias, relacionados con fenómenos de redistribución vascular más que con fenómenos isquémicos o comiciales, que se han resuelto con la antiagregación.

Comentario

La enfermedad de moyamoya fue descrita por primera vez en 1957 por Takeuchi y Shimizu. Ellos mismos acuñaron su nombre en 1969 por su apariencia angiográfica similar a una bocanada/nube de humo o fumarola, o lo que es lo mismo, moyamoya en japonés. En 1968 Kudo y Fakuta la introdujeron en la lengua inglesa y la describieron como una oclusión del polígono de Willis^{1,2}.

Su incidencia es mayor en la población asiática, pero está presente en otros grupos étnicos. Varía de 1/280.000 en Japón y 1/89.000 en China, hasta 1/1.100.000 en Estados Unidos¹⁻³.

Existen dos picos de incidencia por edad: entre los 5 y 9 años y sobre los 45 años. Hay un franco predominio en el sexo femenino.

Aunque los casos suelen ser bilaterales, existen casos unilaterales descritos en la bibliografía^{3,4}.

No está clara su patogénesis. Se ha descrito herencia autosómica dominante, autosómica recesiva, recesiva ligada a la X o multifactorial. Se produce una proliferación de células musculares lisas, que migran hacia la capa íntima arterial y provocan una estenosis de la carótida interna o sus ramas principales (cerebral anterior o media). Como consecuencia, se origina una vascularización anómala colateral que da esa imagen característica en la angiografía³⁻⁵.

Esta enfermedad puede aparecer de forma aislada o asociarse a otras patologías, como la anemia falciforme, el sín-

drome de Down y la neurofibromatosis tipo 1, entre otras. En ese caso recibe el nombre de síndrome de moyamoya^{1,4}.

Las manifestaciones clínicas son muy variables: desde presentaciones asintomáticas hasta accidentes isquémicos transitorios o déficits neurológicos graves como consecuencia de hemorragias o infartos cerebrales^{1,6}.

El diagnóstico puede ser difícil debido a su baja frecuencia de presentación y a la ausencia de una clínica característica. Es fundamental el diagnóstico diferencial siempre teniendo esta patología presente cuando haya síntomas neurológicos sin causa evidente.

La angiografía cerebral o por resonancia magnética son el método estándar para la confirmación diagnóstica.

No existe un tratamiento curativo de la enfermedad de moyamoya, sino solo preventivo de los accidentes cerebrovasculares. Su objetivo es aliviar los síntomas y mejorar el flujo sanguíneo cerebral, así como reducir el riesgo de complicaciones⁶⁻⁸. Puede incluir medicamentos antiagregantes, anticonvulsivantes o terapia de revascularización.

Las técnicas de revascularización pueden ser directas (mejoran el flujo sanguíneo), indirectas (mejoran el sistema colateral) o ser una combinación de ambas⁸.

La enfermedad se beneficia de un abordaje multidisciplinar que incluye seguimiento con logopedas y fisioterapeutas⁶⁻⁸.

La mortalidad es de 5 % en la edad adulta y de 2 % en los niños. La causa principal de muerte es la hemorragia cerebral^{1,2}.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

1. Buller Viqueira E, Luzuriaga Riverab C, Soler Cifuentes MG. Enfermedad de moyamoya. *Rev Clin Med Fam (Barc)*. 2016;9(3):228-31. <https://revclinmedfam.com/article/enfermedad-de-moyamoya>
2. Bautista Lacambra M, Tejada-Meza H, Tique-Rojas L, Vázquez-Sufuentes S, Palacín Larroy M, Tejero-Juste C, et al. Moyamoya en Aragón. *Epidemiología y calidad de vida autopercibida. Rev Neurol*. 2023;77(10):241-8. <https://doi.org/10.33588/rn.7710.2023170>
3. Degener S. Enfermedad de Moyamoya. En: *El Pequeño Libro Negro de la Neurología*. 6ª ed. Zaidat OO, Miles JD, Lerner AL, eds. Barcelona: Elsevier; 2020.p.200-2.
4. Klijn J. Enfermedad de Moya Moya (3 pantallas). Orphanet (sede web); 2023 (actualizado en abril de 2023). Disponible en: <https://www.orpha.net/es/disease/detail/2573>
5. Díaz García JD, Venzor Castellanos JP, Flores Silva FD, Zenteno Castellanos MA, Ramírez Fernández FJ. Reporte de caso: Enfermedad de moyamoya. *Hosp Med Clin Manag*. 2022;14:25-9. <https://doi.org/10.24875/HMCM.20000074>
6. Mariscal García RS, Guillermo Conejo AP, Barahona Moreta CI, Cruz Barrera AG, García Ordóñez GF. Enfermedad de moyamoya, como causa rara de un evento cerebrovascular isquémico pediátrico. Reporte de caso. *Rev Cient Multidisc*. 2024;8(6):7639-50. https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v8i6.15461
7. Kuroda S, Fujimura M, Takahashi J, Kataoka H, Ogasawara K, Iwama T, et al. Diagnostic criteria for moyamoya disease – 2021 revised version. *Neurol Med Chir (Tokyo)* 2022;62(7):307-12. <https://doi.org/10.2176/jns-nmc.2022-0072>
8. Bersano A, Khan N, Fuentes B, Acerbi F, Canavero I, Tournier-Lasserre E, et al. European Stroke Organisation (ESO) guidelines on moyamoya angiopathy endorsed by Vascular European Reference Network (VASCERN). *Eur Stroke J*. 2023;8(1):55-84. <https://doi.org/10.1177/23969873221144089>