

PD-300 - (20SPP-9630) - DOENÇA DE MOYA MOYA COM MUTAÇÃO DO GENE GUCY1A1

Carolina Freitas Fernandes¹; Carolina Ferreira Gonçalves¹; Paulo Rego Sousa¹

1 - Hospital Central do Funchal

Introdução / Descrição do Caso

A doença de Moya Moya (DMM) é uma doença cerebrovascular progressiva crónica caracterizada por estenose bilateral ou oclusão das artérias ao redor do polígono de Willis, com desenvolvimento de circulação colateral arterial proeminente. Descrita no Japão onde é mais incidente, e menos encontrada no ocidente, a etiologia genética era fortemente sugerida. Apresentamos um caso com clínica, imagiologia e genética compatível com DMM.

Criança do sexo masculino, que inicia aos 5 anos de idade cefaleias com episódios de duração variável e períodos assintomáticos. Posteriormente com despertar nocturno e agravamento com o esforço físico. Realizou TC-CE que não revelou alterações. Por persistência das queixas realizou RM e Angio-RM com pequena área de hipossinal em T1 e hipersinal em T2 frontal direita subcortical, de carácter sequelar isquémica, marcada estenose de diferentes segmentos das artérias carótidas internas direita e esquerda, com desenvolvimento de circulação colateral, com padrão Moya Moya. Estudo de perfusão cerebral com marcada redução da perfusão do hemisfério cerebral direito a nível predominantemente cortical. Foi submetido a cirurgia de revascularização por encefaloduroarteriosinangiose à direita aos 6 anos de idade, e posteriormente à esquerda aos 7 anos de idade. Após a cirurgia de revascularização mantém-se clinicamente bem. Fez estudo genético para DMM, com detecção de mutação em homozigotia no gene GUCY1A1.

Comentários / Conclusões

Apesar da baixa incidência da DMM no ocidente, em crianças com doença vascular cerebral esta entidade deverá ser excluída. Embora não haja tratamento curativo, a revascularização cerebral é a terapêutica preventiva dos eventos isquémicos e disfunção cognitiva.

Palavras-chave : Moya Moya, GUCY1A1, Cerebrovascular