

ВИПАДКИ З ПРАКТИКИ

УДК 616.831-005-06:616.133-007.271]-053.2
DOI: 10.24061/2413-4260. XV.1.55.2025.27

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК ХВОРОБИ МОЯМОЯ
У ДИТИНИ

*М. Л. Аряєв¹, Л. Є. Капліна¹,
Л. О. Виходченко²,*

Л. І. Сеньківська¹, Д. В. Усенко¹, Н. Г. Лотиш¹,
О. К. Кліманова¹
Одеський національний медичний університет¹,
КНП «Одеська обласна дитяча клінічна лікарня» ООР²
(м. Одеса, Україна)

Резюме

Актуальність проблеми полягає у високому ступені інвалідизації і можливого летального наслідку у дітей з хворобою моямою, яка проявляється ішемічним або геморагічним інсультом і має рецидивуючий перебіг. Відсутність ефективного консервативного лікування потребує своєчасної хірургічної корекції спадкової артеріопатії головного мозку у дитини.

Мета роботи. Опис клінічного випадку хвороби моямою у дитини, яка маніфестувала проявами ішемічного інсульту.

Матеріал та методи. Клінічне, неврологічне, біохімічне, нейровізуалізаційне обстеження дитини.

Результати. Обстежено дитину, яка надійшла на відновне лікування через 5 місяців після перенесеного ішемічного інсульту. Мультидетекторна комп'ютерна томографія головного мозку виявила в лівій тім'яній області ділянку маляції внаслідок артеріальних інфарктів. За даними безконтрастної магніторезонансної ангиографії головного мозку ліва середньомозкова артерія значно звужена, її дистальні відділи зменшені у порівнянні з контрлатеральною стороною. Діагностовано хворобу моямою. Проведено операційне втручання. Встановлено екстра-інтракраніальний анастомоз з використанням зовнішньої скроневої артерії. Через 6 місяців після операції відбулося повне відновлення моторних функцій.

Висновки. Порушення мозкового кровообігу у дітей потребує ретельної диференційної діагностики, в тому числі з хворобою моямою. Своєчасна діагностика та хірургічне лікування хвороби тоуатоуа запобігають несприятливим наслідкам, інвалідності і навіть смерті дитини.

Ключові слова: хвороба моя-моя; спадкова вада розвитку; ішемічний інсульт; діти.

Вступ

Хвороба моямою (ХММ) є рідкісною патологією, в основі якої полягає спадкова артеріопатія базальних відділів головного мозку з порушенням кровоплину і розвитком дрібних колатералей, які нагадують «клубок диму». Найчастіше звужуються сонні, передні, середні та задні мозкові, базилярні артерії мозку. Хвороба притаманна мешканцям азіатського регіону світу, вперше була описана в Японії, в європейських країнах зустрічається рідко [1]. На спадковий характер захворювання вказує наявність гену RNF213 з аутосомно-домінантним неповним пенетрантним типом успадкування, розміщеним у 17q25.3 який кодує нетрадиційну убіквітинлігазу E3. Діагностований в останні роки поліморфізм гену pR4810K, який замінює аргінін на залишок лізину, і зміни у деяких алелях системи HLA, зокрема HLA-B35, HLA-B51, виявлені у дітей з ХММ Східноазіатського регіону, а також поєднання проявів ХММ з іншими генетичними синдромами. Існує два різновиди патології: хвороба моямою, яка є основним захворюванням у пацієнта, і синдром моямою, коли відповідна артеріопатія реєструється у дитини з іншою спадковою хворобою (Дауна, Реклінгаузена). Описані різновиди ХММ із залученням деяких хромосом (3p; 17q25; 8q23; 10q23; 4q32; X). Серед хворих інших регіонів світу виявлені мутації DIAPH1. Мутації в генах призводять до надмірного росту та втрати нормальної скорочувальної функції гладких м'язів артерій, проліферації ендотелію і подальшого звуження судин

[1,2,3,4,5]. Однією з ланок патогенезу розглядається незвична імунна відповідь на інфекцію, яка стає тригером маніфестації ХММ [5]. Зазвичай ХММ у дітей маніфестує ішемічним інсультом або транзиторними ішемічними атаками, іноді захворювання починається з судомного нападу. Частота інсультів у дітей становить 2-3 випадки на 100 000 народжених живими [6, 7, 8, 9]. У клінічній картині спостерігаються скарги на головний біль, порушення свідомості та зору, судоми, мимовільні рухи кінцівок, втрату рівноваги та координації, когнітивні та сенсорні розлади. На тлі інсульту виникають парези та паралічі. Хвороба має проградієнтний характер. Для діагностики ХММ використовують засоби нейровізуалізації (комп'ютерна та магнітно-резонансна томографія, ангиографія, перфузія), генетичні дослідження. Визнаним стандартом в діагностиці захворювання залишається ангиографія судин головного мозку [1, 2, 9]. У лікуванні застосовують антитромботичні, протисудомні, нейропротекторні засоби та хірургічне лікування. Хірургічні методи включають пряму або непрямую реваскуляризацію для покращення кровообігу в ішемізованій ділянці головного мозку [2,9, 10, 11].

Мета роботи: опис клінічного випадку ХММ у дитини, яка маніфестувала проявами ішемічного інсульту.

Матеріали та методи: клінічне, неврологічне, біохімічне, нейровізуалізаційне обстеження дитини.

Результати

До відділення медичної та фізичної реабілітації КНП «ООДКЛ» ООР було спрямовано дитину 7 років на відновлювальне лікування через 5 місяців після перенесеного гострого порушення мозкового кровообігу на тлі грипу А. Скарги при поступленні на незграбність під час рухів у кінцівках праворуч та роздратованість. Захворів раптово, коли з'явилися лихоманка, втрата свідомості, геміпарез праворуч, з наступним відновленням функцій протягом двох тижнів від початку захворювання.

З анамнезу відомо: народився на 38 тижні гестації шляхом кесарева розтину. Закричав відразу після народження. Прикладений до грудей матері на першу добу життя. Ріс і розвивався відповідно до віку. Травм та операцій не було. Сімейний анамнез не обтяжений.

Дані об'єктивного обстеження: очні щілини симетричні, рухи очей повні, обличчя симетричне, язик розташований по середній лінії, ковтання не порушене, тонус м'язів фізіологічний, сухожилкові рефлексии симетричні, в позі Ромберга стійкий, ходить самостійно.

Спостерігається гіперактивна поведінка, дратівливість, емоційна лабільність, моторна незграбність праворуч, дислалія. Менінгеальні знаки відсутні. Судом немає.

У загальному аналізі крові, сечі, біохімічних дослідженнях показники в межах вікової норми. Офтальмологічне дослідження дна ока – патологічних змін не виявило, констатовано міопію слабого ступеня та складний міопічний астигматизм. На мультидетекторній комп'ютерній томографії (МДКТ) головного мозку ліворуч у тім'яній області діагностовано неправильної форми ділянку порушення диференціювання мозку зі зниженням щільності (+11+15 од. Х), розміром 20x7x7 мм, ділянки маляції внаслідок артеріальних інфарктів у басейні лівої середньої мозкової артерії (рис. 1, 2, 3).

Під час проведення безконтрастної магніторезонансної ангіографії головного мозку ліва середньомозкова артерія М1 значно звужена і представлена змінами, притаманими ХММ, дистальні відділи зменшені порівняно з контрлатеральною стороною (рис. 4).

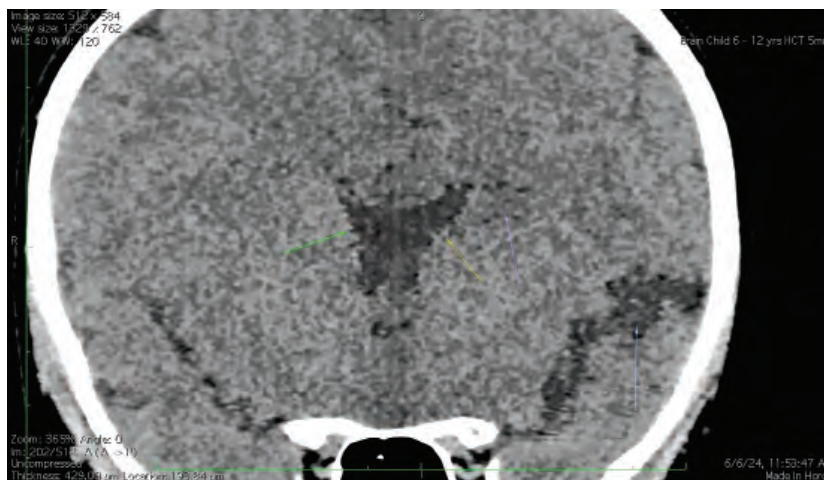


Рис. 1. Мультидетекторна комп'ютерна томографія головного мозку. Ділянки маляції внаслідок артеріальних інфарктів в басейні середньої мозкової артерії, помічені стрілками.

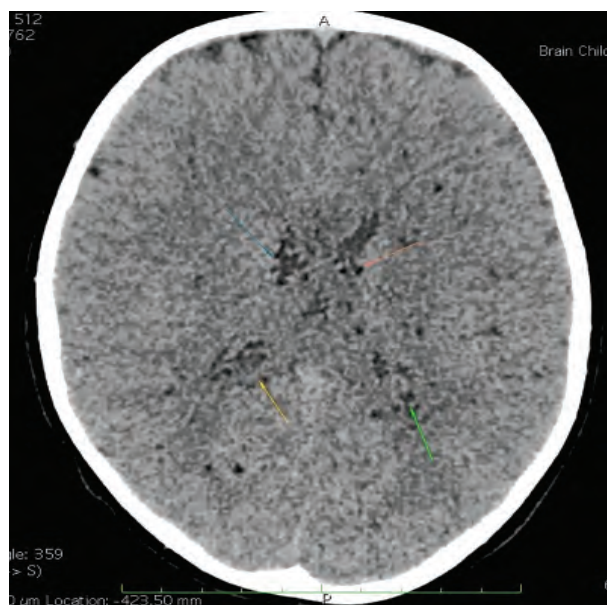


Рис. 2. Мультидетекторна комп'ютерна томографія головного мозку. Дрібні ділянки артеріальних інфарктів в басейні середньої мозкової артерії, помічені стрілками.

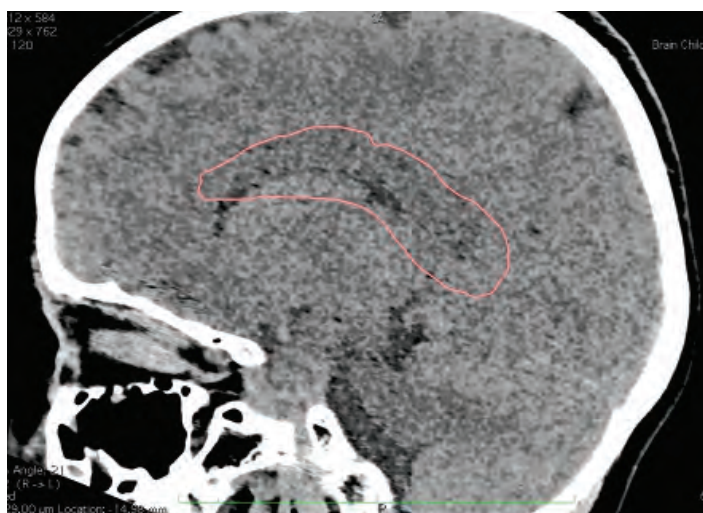


Рис. 3. Мультидетекторна комп'ютерна томографія головного мозку. Ділянки маляції внаслідок артеріальних інфарктів паравентрикулярно на рівні даху бокового шлуночка, обведені маркером.

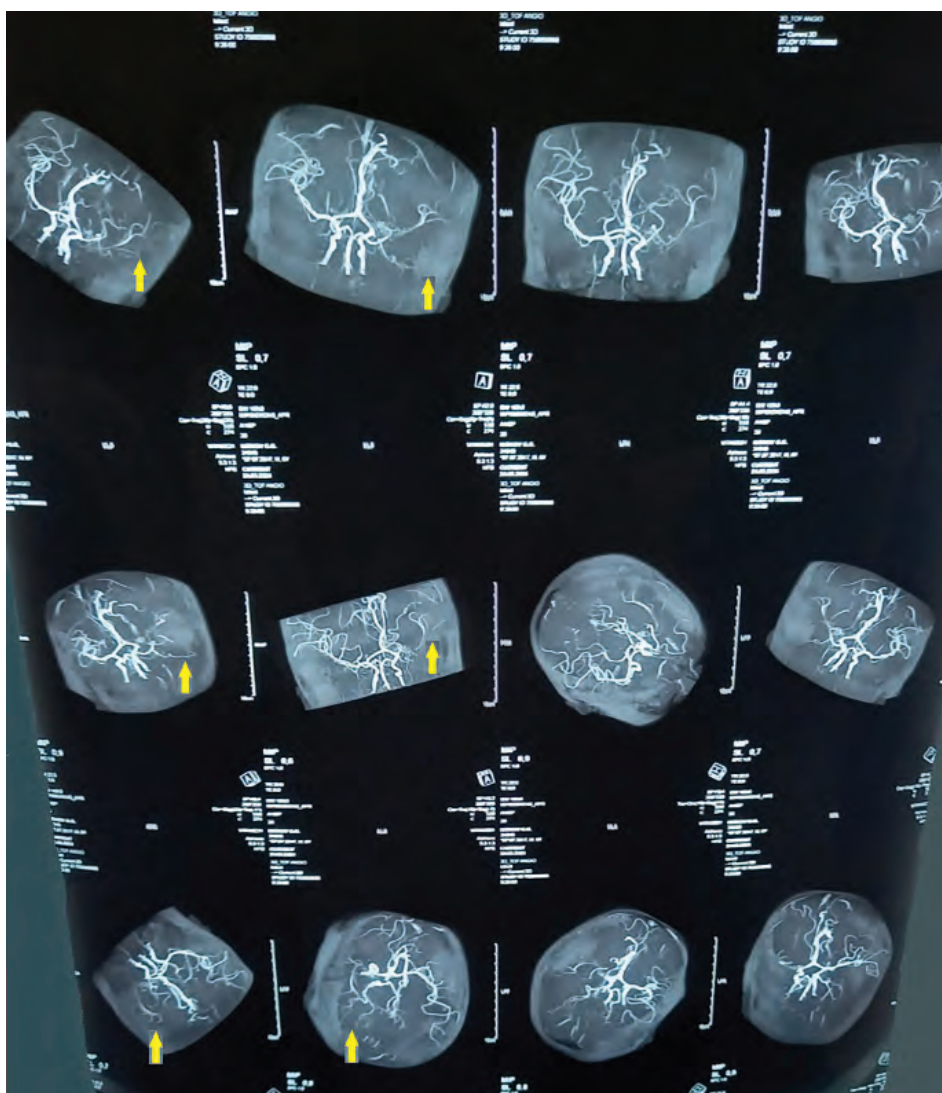


Рис. 4. Безконтрастна магніторезонансна ангіографія головного мозку. Ліва середньомозкова артерія М1 значно звужена і представлена змінами, притаманними ХММ (помічені стрілками), дистальні відділи зменшені порівняно з контралатеральною стороною.

Під час проведення МДКТ-перфузії встановлено гліомезодермальний рубець 3x22 мм паравентрикулярно

на рівні даху бокового шлуночка. Значне зростання показників CBV, CBF та MTT на рівні ураження з посту-

повим нівелюванням відмінностей на більш базальних рівнях. Явища феномену обкрадання лобно-полусної та задньо-тім'яної ділянок зліва.

На електроенцефалограмі зареєстровані одинарні пік-хвилі з осередком, що проявляється ліворуч у лобно-скронево-тім'яних відведеннях, ближче до конвексимальної поверхні. Проведено оперативне втручання. Встановлено екстра-інтракраніальний анастомоз з використанням зовнішньої скроневої артерії. Через 6 місяців після операції спостерігалось повне відновлення моторних функцій, періодичний головний біль, емоційна лабільність, порушення сну.

Висновки

Порушення мозкового кровообігу у дітей потребує ретельної диференційної діагностики, у тому числі, з ХММ. Своєчасна діагностика та оперативне лікування

ХММ запобігають несприятливим наслідкам, інвалідності і навіть смерті дитини.

Перспективи подальших досліджень. Оскільки ХММ належить до групи церебральних артеріопатій у дітей з найбільш загрозливим фенотипом і великим ризиком рецидиву артеріального ішемічного інсульту, усіх дітей з транзиторними ішемічними атаками або ішемічним інсультом доцільно ретельно обстежувати для своєчасної діагностики і лікування цього спадкового захворювання.

Принципи біоетики повністю дотримані. При написанні статті враховані всі етичні норми та стандарти клінічних досліджень.

Конфлікт інтересів. Автори не мають будь-якого конфлікту інтересів.

Джерело фінансування: стаття підготовлена для публікації без сторонньої, будь-якої фінансової підтримки.

Література:

1. Rupareliya C, Lui F. Moyamoya Disease. 2023 Jun 25. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan – Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK535455/> PMID: 30571076
2. Ihara M, Yamamoto Y, Hattori Y, Liu W, Kobayashi H, Ishiyama H, et al. Moyamoya disease: diagnosis and interventions. *Lancet Neurol.* 2022;21(8):747-58. DOI: 10.1016/S1474-4422(22)00165-X PMID: 35605621
3. McCrea N, Fullerton HJ, Ganesan V. Genetic and Environmental Associations With Pediatric Cerebral Arteriopathy. *Stroke.* 2019;50(2):257-65. DOI: 10.1161/STROKEAHA.118.020479 PMID: 30661495
4. Ostrem BEL, Godfrey D, Caruso PA, Musolino PL. Monogenic Causes of Cerebrovascular Disease in Childhood: A Case Series. *Pediatr Neurol.* 2023;149:39-43. DOI: 10.1016/j.pediatrneurol.2023.08.026 PMID: 37776659
5. Asselman C, Hemelsoet D, Eggermont D, Dermaut B, Impens F. Moyamoya disease emerging as an immune-related angiopathy. *Trends Mol Med.* 2022;28(11):939-50. DOI:10.1016/j.molmed.2022.08.009 PMID: 36115805
6. Felling RJ, Sun LR, Maxwell EC, Goldenberg N, Bernard T. Pediatric arterial ischemic stroke: Epidemiology, risk factors, and management. *Blood Cells Mol Dis.* 2017;67:23-33. DOI: 10.1016/j.bcmd.2017.03.003 PMID: 28336156
7. deVeber GA, Kirton A, Booth FA, Yager JY, Wirrell EC, et al. Epidemiology and Outcomes of Arterial Ischemic Stroke in Children: The Canadian Pediatric Ischemic Stroke Registry. *Pediatr Neurol.* 2017;69:58-70. DOI: 10.1016/j.pediatrneurol.2017.01.016 PMID: 28254555
8. Slavova N, Shojai MP, Everts R, Wiest R, Steinlin M, Grunt S. Is Asymmetry of the Pons Associated with Hand Function and Manual Ability after Arterial Ischemic Stroke in Children? *Neuropediatrics.* 2019;50(3):138-45. DOI:10.1055/s-0039-1678610 PMID: 30722076
9. Steiner L, Federspiel A, Slavova N, Wiest R, Grunt S, Steinlin M, Everts R. Cognitive outcome is related to functional thalamo-cortical connectivity after paediatric stroke. *Brain Commun* [Internet]. 2022[cited 2025 Jan 31];4(3): fcac110. Available from: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9122536/pdf/fcac110.pdf> DOI: 10.1093/braincomms/fcac110 PMID: 35611308; PMCID: PMC9122536
10. Zhang H, Zheng L, Feng L. Epidemiology, diagnosis and treatment of moyamoya disease. *Exp Ther Med.* 2019;17(3):1977-84. DOI: 10.3892/etm.2019.7198 PMID: 30867689; PMCID: PMC6395994
11. Kahle KT, Duran D, Smith ER. Increasing precision in the management of pediatric neurosurgical cerebrovascular diseases with molecular genetics. *J Neurosurg Pediatr.* 2023;31(3):228-37. DOI: 10.3171/2022.12.PEDS22332 PMID: 36609371

CLINICAL CASE OF MOYAMOYA DISEASE IN A CHILD

M. Aryayev¹, L. Kaplina¹, L. Vykhodchenko², L. Senkivska¹, D. Usenko¹, N. Lotysh¹, O. Klymanova¹

*Odesa National Medical University¹,
CNE «Odesa Regional Children's Clinical Hospital» ORC²
(Odesa, Ukraine)*

Summary.

The critical nature of Moyamoya disease poses a high risk of disability and potentially fatal outcomes in children, as it can result in ischemic or hemorrhagic strokes and may lead to recurrent strokes. The lack of effective conservative treatment necessitates early surgical correction of hereditary cerebral arteriopathy in children.

Aim. To describe a clinical case of Moyamoya disease in a child presenting with ischemic stroke.

Materials and Methods. Clinical, neurological, biochemical, and neuroimaging examination of the child.

The results. A child with ischemic stroke was admitted for rehabilitation 5 months after the event. Multidetector computed tomography of the brain showed areas of malacia in the left parietal region resulting from arterial infarcts. Non-contrast magnetic resonance imaging of the brain showed significant narrowing of the left middle cerebral artery, with a reduction in its distal segments compared to the contralateral side. This led to the diagnosis of Moyamoya disease. Surgery was performed to create an extra-intracranial anastomosis using the external temporal artery. Six months after surgery, the child's motor function was fully recovered.

Conclusions. Cerebral vascular disease in children requires careful differential diagnosis, including MMD. Early diagnosis and surgical treatment of Moyamoya disease can prevent adverse outcomes, disability, and even death in children.

Keywords: Moyamoya Disease; Hereditary Malformation of Cerebral; Ischemic Stroke; Children.

Контактна інформація:

Аряєв Микола Леонідович – член – кореспондент НАМН України, д.мед.н., професор, завідувач кафедри педіатрії Одеського національного медичного університету (м.Одеса, Україна)

e-mail: aryayev.nl@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-3181-7518>

Scopus Author ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=6508021037>

Researcher ID: <https://www.webofscience.com/wos/author/record/AAA-2739-2020>

Капліна Лариса Євгенівна – к.мед.н., доцент, доцентка кафедри педіатрії Одеського національного медичного університету (м. Одеса, Україна)

e-mail: lkaplina@ukr.net

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-1046-4955>

Scopus Author ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=58173743100>

Researcher ID: <https://www.webofscience.com/wos/author/record/GQO-9717-2022>

Виходченко Лариса Олександрівна – завідувачка відділенням медичної фізичної реабілітаційної допомоги КНП «Одеська обласна дитяча клінічна лікарня» ООП (м. Одеса, Україна)

e-mail: l.vykhodchenko@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0005-5823-607X>

Researcher ID: <https://www.webofscience.com/wos/author/record/GZH-1747-2022>

Сеньківська Людмила Іванівна – к.мед.н., доцент, доцентка кафедри педіатрії Одеського національного медичного університету (м. Одеса, Україна)

e-mail: eyrena20@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-0098-9317>

Scopus Author ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=57201997341>

Researcher ID: <https://www.webofscience.com/wos/author/record/GQI-4002-2022>

Усенко Дар'я Вячеславівна – доктор філософії, доцентка кафедри педіатрії Одеського національного медичного університету (м. Одеса, Україна)

e-mail: dariav.usenko@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-4143-2099>

Scopus Author ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=58174007500>

Researcher ID: <https://www.webofscience.com/wos/author/record/ABD-4041-2021>

Лотиш Надія Григорівна – к.мед.н., доцент, доцентка кафедри педіатрії Одеського національного медичного університету (м. Одеса, Україна)

e-mail: nglotysh@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/orcid-search/search?searchQuery=0000-0002-0569-5855>

Scopus Author ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=58915505300>

Researcher ID: <https://www.webofscience.com/wos/author/record/JUF-8843-2023>

Кліманова Олена Кемалівна – студентка 4 курсу 8 групи Одеського національного медичного університету (м. Одеса, Україна)

e-mail: elena.klymanova@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0005-2011-7147>

Contact information:

Mykola Aryayev – Corresponding member of the National Academy of Medical Sciences of Ukraine, Doctor of Medical Science, Professor, Head of the Department of Pediatrics, Odesa National Medical University (Odesa, Ukraine)

e-mail: aryayev.nl@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-3181-7518>

Scopus Author ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=6508021037>

Researcher ID: <https://www.webofscience.com/wos/author/record/AAA-2739-2020>

Larysa Kaplina – PhD, Associate Professor of the Department of Pediatrics, Odesa National Medical University (Odesa, Ukraine)

e-mail: lkaplina@ukr.net

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-1046-4955>

Scopus Author ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=58173743100>

Researcher ID: <https://www.webofscience.com/wos/author/record/GQO-9717-2022>

Larysa Vykhodchenko – Head of the Medical Physical Rehabilitation Department of the CNE «Odesa Regional Children's Clinical Hospital» ORC (Odesa, Ukraine)

e-mail: l.vykhodchenko@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0005-5823-607X>

Researcher ID: <https://www.webofscience.com/wos/author/record/GZH-1747-2022>

Liudmyla Senkivska – PhD, Associate Professor of the Department of Pediatrics, Odesa National Medical University (Odesa, Ukraine)

e-mail: eyrena20@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-0098-9317>

Scopus Author ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=57201997341>

Researcher ID: <https://www.webofscience.com/wos/author/record/GQI-4002-2022>

Daria Usenko – PhD, Associate Professor of the Department of Pediatrics, Odesa National Medical University (Odesa, Ukraine)

e-mail: dariav.usenko@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-4143-2099>

Scopus Author ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=58174007500>

Researcher ID: <https://www.webofscience.com/wos/author/record/ABD-4041-2021>

Nadiia Lotysh – PhD, Associate Professor of the Department of Pediatrics, Odesa National Medical University (Odesa, Ukraine)

e-mail: nglotysh@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/orcid-search/search?searchQuery=0000-0002-0569-5855>

Scopus Author ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=58915505300>

Researcher ID: <https://www.webofscience.com/wos/author/record/JUF-8843-2023>

Olena Klymanova – student of the 4th year of the 8th group, Odesa National Medical University (Odesa, Ukraine)

e-mail: elena.klymanova@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0005-2011-7147>



Надійшло до редакції 07.02.2025 р.
Підписано до друку 20.03.2025 р.