

Moyamoyasjukdom och moyamoyasyndrom – Vårdprogram

Innehåll

Definition och förekomst.....	2
Diagnos.....	2
Nationell högspecialiserad vård.....	2
Utredningsgång hos vuxna	3
Utredningsgång hos barn	4
Kirurgi.....	4
Läkemedel.....	4
Blodtryck	5
Rehabilitering	5
Uppföljning.....	6
Kontaktuppgifter.....	7
Litteratur	8
Definition av nationell högspecialiserad vård vid moyamoya	9

Handläggare:
Fastställare:
Organisation:

Dokumentnr:
Version:
Giltig fr o m:
Utskriftsdatum:

Definition och förekomst

Moyamoya, I 67.5, är en cerebrovaskulär sjukdom som drabbar hjärnans blodkärl, vilket kan leda till recidiverande fokalneurologiska symptom, autonom samt kognitiv påverkan. Symptomen beror på progredierande stenosis i karotis internas (ICA) intrakraniella del samt i proximala MCA och ACA, vilket ger en fokal hypoperfusion. Detta stimulerar angioneogenes och ett fragilt kärlträd nybildas proximalt om stenoserna. Moyamoyaförändringar kan vara associerade med andra tillstånd som strålbehandling, njurartärstenos, Downs syndrom, ateroskleros, genomgången meningit, sicklecellanemi, sklerodermi m.fl. och benämns då **moyamoyasyndrom**. **Moyamoyasjukdom** föreligger när det inte finns något associerat tillstånd.

Moyamoya är en ovanlig sjukdom men diagnosticeras i ökande omfattning. Data från Patientregistret i Sverige visade en genomsnittlig incidens 1998-2017 på 0,063/100 000 och år. År 2018 fanns det 145 personer i landet med diagnos moyamoya, varav knappt 30 följdes på Karolinska. Totalt nydiagnostiserades 51 patienter med moyamoya under åren 2013–18 (Socialstyrelsen). Sjukdomen är vanligare hos kvinnor än hos män och kan debutera både i barndomen och i vuxen ålder med incidenstoppar innan 10 års ålder och vid 30–40 års ålder. Moyamoya är vanligare i populationer med genetiskt ursprung från Asien.

Diagnos

Diagnos kodas enligt ICD-10 med I67.5 och preciseras i text om det gäller moyamoyasjukdom eller moyamoyasyndrom. Diagnosen baseras på en kombination av följande kriterier:

- Förekomst av stenosis eller ocklusion av distala ICA och/eller proximala MCA och/eller proximala ACA
- Förekomst av abnorm utveckling av kollateraler i anslutning till stenoserna eller ocklusionerna i nämnda artärsegment.
- Båda diagnoserna moyamoyasjukdom och moyamoyasyndrom kan ställas vid såväl uni- som bilaterala förändringar. Vid unilaterala förändringar krävs dock konventionell angiografi för definitiv diagnos.

Nationell högspecialiserad vård

Karolinska US och Akademiska Sjukhuset i Uppsala har i uppdrag att ge nationell högspecialiserad vård till patienter med moyamoya. Uppdraget är definierat i bilaga på sida 9. Journalanteckningar från ronder, öppen- och slutenvårdtillfällen på Karolinska ges åtgärdskod ZV530 (Nationell högspecialiserad vård). Årlig kvalitetsrapportering sker till Socialstyrelsen.

Utredningsgång hos vuxna

- DT och DTA (med multifasteteknik om tillgängligt) samt DTP (om tillgängligt) för initial kartläggning. MR hjärna (för infarktkartläggning). Dessa utförs i regel på inremitterande sjukhus. Här efter ställs remiss till Neurologmottagningen K Solna. Remissbedömaren sorterar vidare till strokejour. Strokejour bedömer om remissen är komplett, ombesörjer vid komplettering via kontakt med remittent. Därefter skriver strokejour remiss till neurologisk vaskulärrond (fredagar kl 11). Interna fall på Karolinska US kan remitteras till rondan av annan vaskulär neurolog (t.ex. avd-ÖL).

På neurologisk vaskulärrond och avdelning Neuro 1 på K Solna

- Ställningstagande till om diagnos moyamoyasjukdom eller -syndrom kan ställas redan utifrån inkommet material.
- Ställningstagande till indikation för fortsatt utredning på K Solna med:
 - MR med moyamoyaprotokoll, inklusive MRA och MRP före och efter iv injektion Diamox (acetazolamid). Detta ger information om det föreligger fokal hypoperfusion, respektive bedömning av cerebrovaskulär reserv.
 - Digital subtraktionsangiografi (DSA, ”konventionell angiografi”). DSA av intra- och extrakraniella cirkulationen ger information om stenograd, flöden, kollateraler och eventuell transdural försörjning, samt kärl som kan bli aktuella för anastomoskirurgi – vanligen STA- och MCA-grenar.
- MR med moyamoyaprotokoll och DSA utförs med fördel under c:a ett dygns planerad inläggning på avd Neuro 1 K Solna. Också vid samma tillfälle:
 - Utförlig klinisk bedömning inklusive kognitiv status (med bl.a. MMSE via arbetsterapeut) samt skattning av EQ-5D.
 - Ställningstagande till om samsjuklighet är tillräckligt utredd.
 - Erbjudande om provtagning för genetisk utredning om sådan inte redan är gjord i hemregion.
- Materialet ovan granskas på nästkommande neurologiska vaskulärrond och beslut tas om fallet är lämpligt att föra vidare till neurokirurgisk vaskulärrond för bedömning av indikation, möjlighet till, och metodval för kirurgi.

Utredningsgång hos barn

- Användning av MR-teknik (inkl MRA, MRP) prioriteras för att undvika strålning vid DT och DTA. Dessa utförs i regel på inremitterande sjukhus. Härefter ställs remiss till Barnneurologen Karolinska enligt nedan.
- Vid stark misstanke om, eller redan fastställd diagnos av moyamoya (sjukdom eller syndrom), föredras fallet av barnneurolog på neurokirurgisk vaskulärrond fredagar kl 09:00.
- Härvid tas ställning till DSA och när det är utfört, till kirurgisk behandling
- Vid fastställd Moyamoya bör barnet genomgå Neuropsykiatrisk samt arbets- och fysioterapeutisk bedömning som baslinje.
- Genetisk utredning erbjuds och samråd sker huruvida detta ombesörjs på hemsjukhus eller Karolinska.

Kirurgi

Det huvudsakliga målet med kirurgisk revaskularisering är att minska risken för ischemiska händelser genom att öka det cerebrala blodflödet i områden med hypoperfusion. Den kirurgiska behandlingen utgörs av direkt och indirekt revaskularisering. Direkt anastomos skapas oftast mellan arteria temporalis superficialis (STA) och en kortikal gren av MCA. Flera metoder finns för indirekt revaskularisering, där målet är att stimulera en ökad kärlinväxt i hypoperfunderade områden. Direkt och indirekt revaskularisering kan även utföras i kombination.

Vilken/vilka metod/er som är lämpligast i det enskilda fallet bedöms på neurokirurgisk vaskulärrond och diskuteras med patienten. För beslut vägs ett stort antal faktorer samman, däribland anatomiska förutsättningar, tidsförlopp hos sjukdomen, distribution av tidigare infarkter/blödningar, hypoperfunderade områden, samsjuklighet och funktionsstatus, och övriga specifika omständigheter som påverkar potentiell nytta respektive komplikationsrisk.

Läkemedel

- Det finns ingen idag känd botande eller bromsande läkemedelsbehandling för moyamoyasjukdom och -syndrom.
- Acetylsalicylsyra (T. Trombyl 75 mg x 1) rekommenderas livslångt efter TIA/cerebral infarkt vid moyamoya och efter kirurgisk revaskularisering.

Blodtryck

Många patienter med moyamoya har fokal cerebral hypoperfusion och risk för stroke vid blodtrycksfall. Behandling med antihypertensiva (om indikation föreligger) bör ske med försiktighet, under skärpt kontroll (t.ex. inledas inläggande och följas med 24 tim- blodtrycksmätning i hemmet) och skötas i nära samråd med vaskulär neurolog / barnneurolog. Dehydrering skall undvikas. Vid försämring av moyamoya-associerade symptom (t.ex. ökad TIA-frekvens) rekommenderas utsättning av antihypertensiva. I vissa fall kan midodrin (alfa-adrenerg agonist) och fludrokortison (Florinef) rekommenderas.

Rehabilitering

Rehabilitering efter stroke genomförs vid behov på sedvanligt sätt enligt rutiner för strokevård. Efter operation på K Solna sker i regel fortsatt slutenvårds- och eventuell öppenvårdsrehabilitering inom hemregionen.

Uppföljning

Opererade patienter

- Inneliggande postop: kontroll med DT + mDTA
- 3 månader: återbesök hos neurokirurg på K Solna (vid patientens önskemål p.g.a. långt reseavstånd: videobesök)
- 6 månader: ett dygns elektiv inläggning Neuro 1/Plan 10 Barn K Solna för MR med MRA, MRP inklusive hos vuxna acetazolamid-provokation, samt DSA (konventionell angio), samt klinisk neurologisk, kognitiv och EQ-5D-bedömning
- 1 år – 10 år (eller längre enl ök): årligt kliniskt återbesök i hemregion
- TCD/Duplex av bypass MCA-STA och intrakraniella storkärl i samband med årligt återbesök om expertis finns.
- 3 år: MR med MRA, MRP i hemregion
- 10 år: MR med MRA, MRP i hemregion
- 20 år: MR med MRA, MRP i hemregion

Icke-opererade patienter

- 1 år efter initial utredning och diagnos: MR med MRA och MRP i hemregion
- 1 år – 10 år (eller längre enl ök): årlig klinisk uppföljning i hemregion, vid behov med kognitiva test. Denna bedömning, eller patientinitierad kontakt mellan besöken, utlöser förnyad utbildning och vb remiss till K Solna.
- TCD/Duplex av intrakraniella storkärl i samband med årligt återbesök om expertis finns.
- 3 år: MR med MRA, MRP i hemregion
- 10 år: MR med MRA, MRP i hemregion
- 20 år: MR med MRA, MRP i hemregion

Patienter med unilateral moyamoya (sjukdom eller syndrom)

Utöver ovanstående, tillägg av:

- Årlig DTA (idealt med multifasteknik) eller MRA för att monitorera avseende utveckling av moyamoya även på den tidigare friska sidan. Detta i 5 år.



Kontaktuppgifter

NHV-koordinator vuxen (ssk): 072-5841909 samt 072-5955789

NHV-koordinator barn och ungdomar (ssk): 08-123 776 39

Ansvarig sekreterare för specialistvårdsremisser vuxen: 08-123 764 75

Ansvarig sekreterare för specialistvårdsremisser barn: 08-123 774 74

Akuta ärenden (endast sjukvårdspersonal)

Vuxen: regional strokejour (HASTA-jour), dygnet runt: 08-123 761 00

Barn: barnneurokonsult alla dagar i veckan kl 08-22 via växeln 08-123 700 00

För patientgruppen ansvarig läkare

Vuxenneurologi: Michael Mazya, bitr. överläkare, docent, patientflödesansvarig PF Stroke

Barn- och ungdomsneurologi: Anna Ekesbo-Freisinger, överläkare, sektionschef

Remisser för vuxna skickas till

Neurologmottagningen
Karolinska Universitetssjukhuset
QD62, Karolinska vägen 37A
17176 Stockholm

Remisser för barn och ungdomar t.o.m. 17 år skickas till

Barnneurologimottagningen
Karolinska Universitetssjukhuset
QC82, Karolinska vägen 37A
17176 Stockholm

Litteratur

1. <https://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/moyamoya>
2. Scott, R. M. and E. R. Smith (2009). "Moyamoya disease and moyamoya syndrome." *N Engl J Med* 360(12): 1226-1237.
3. Guey, S., E. Tournier-Lasserre, D. Herve, M. Kossorotoff (2015). "Moyamoya disease and syndromes: from genetics to clinical management." *Appl Clin Genet* 8: 49-68.
4. Lee, S. U., C. W. Oh, O. K. Kwon, J. S. Bang, S. P. Ban, H. S. Byoun and T. Kim (2018). "Surgical Treatment of Adult Moyamoya Disease." *Curr Treat Options Neurol* 20(7): 22.
5. Bersano, A., S. Guey, G. Bedini, S. Nava, D. Herve, P. Vajkoczy, T. Tatlisumak, et al. "Research Progresses in Understanding the Pathophysiology of Moyamoya Disease." *Cerebrovasc Dis* 41(3-4): 105-118.
6. Fujimura M and Tominaga T (2015). Diagnosis of Moyamoya Disease: International Standard and Regional Differences. *Neurol Med Chir (Tokyo)* 55, 189–193, 2015

Definition av nationell högspecialiserad vård vid moyamoya

Bilaga 1. Definitionen av viss vård vid moyamoya sjukdom och syndrom

Vård som ingår i NHV-definitionen

Beslut

Socialstyrelsen beslutar att viss vård vid moyamoya sjukdom och syndrom ska utgöra nationell högspecialiserad vård, enligt tabellen nedan, och bedrivs vid två enheter i Sverige.

Diagnos	Avgränsning
Patienter med moyamoya sjukdom och moyamoya syndrom.	Ska remitteras till en nationell högspecialiserad vårdenhet för: <ul style="list-style-type: none">• multidisciplinär bedömning• beslut om behandling och eventuell kirurgisk behandling• uppföljningsplan och viss högspecialiserad uppföljning.
Patienter med misstänkt moyamoya, där diagnosen inte kan ställas på lokalt eller regionalt sjukhus.	Ska remitteras till en nationell högspecialiserad vårdenhet för högspecialiserad utredning.

Versionshistorik

Version	Datum	Förändring och kommentar	Ansvarig
1	2022-09-16	Utarbetat nytt dokument	Michael Mazya, PFA Stroke Anna Ekesbo Freisinger, sektionschef ALB