

Moyamoya Disease dan Neuromyelitis Optica: Sebuah Laporan Kasus Langka dengan Tantangan Diagnosis dan Tata Laksana

Rahmi Hijriani Hardiati^{1*}, Baiq Hilya Kholida², Lalu Ahmad Gamal Arigi³

^{1,2,3}Rumah Sakit Umum Daerah Praya, Lombok Tengah, Indonesia

ARTICLE INFO

Article history:

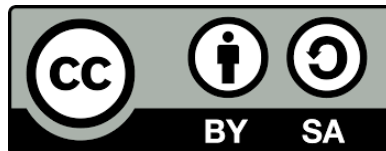
Received: May 20, 2025

Revised: September 17, 2025

Accepted: January 14, 2026

Available online: February 13, 2026

Keywords: moyamoya disease, multiple cranial nervus palsy, neuromyelitis optica



This is an open-access article under the [CC BY-SA](https://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/) license.

Copyright © 2025 by Author. Published by Medical Faculty and Health Sciences, Krida Wacana Christian University

ABSTRACT

Introduction: Moyamoya disease is a cause of stroke in young people with a low prevalence. Neuromyelitis optica (NMO) is also a rare disease with a low incidence. This combination of the two is extremely rare, making it an interesting case. This case report presents an incident of Moyamoya Disease that occurred concurrently with Neuromyelitis optica (NMO). **Case Illustration:** A 37-year-old female patient presented with slurred speech, facial asymmetry, vertigo, blurred vision, and strabismus, all of which occurred suddenly. An MRI revealed partial stenosis of the right vertebral artery, right ACA, right and left MCA arteries, as well as total stenosis of the right and left ACA, right and left MCA arteries. White matter lesions were also found in the right frontal lobe, left parietal lobe, internal capsule, anterior commissure, pons, pontine tegmentum, mesencephalon, and substantia nigra. Hyperintensity lesions were also found in the spinal cord at levels C2-C6. CSF examination revealed a predominance of PMN cells. Based on the history and examination, the patient was diagnosed with Moyamoya Disease and NMO. Treatment consisted of several oral therapies, which led to improvement in limb weakness, but other complaints did not improve. After several days, the patient's condition worsened, so IVIG was planned for treatment. **Discussion:** There are only three case reports documenting the occurrence of both diseases. The mechanism involved is antibodies, specifically anti-SSA, which contribute to the coexistence of NMO and moyamoya disease. Clinical implications: NMO accelerates the progression of moyamoya disease, leading to ischemia. **Conclusion:** The patient in this report was diagnosed with moyamoya and NMO. The coexistence of these two diseases necessitates a thorough examination and consideration of multiple diseases in patients with multiple neurological symptoms.

1. PENDAHULUAN

Moyamoya disease (MMD) adalah penyakit serebrovaskular stenooklusif yang ditandai dengan stenosis progresif pada segmen terminal arteri karotis interna dan sirkulus Willis. ¹⁻⁴ Penyakit ini merupakan salah satu penyebab stroke pada usia muda, meskipun prevalensinya tergolong rendah, yaitu sekitar 0,35 per 100.000 populasi. ³ Kejadian MMD lebih sering ditemukan di Asia, terutama di Asia Timur, dan memiliki hubungan dengan faktor genetik, khususnya mutasi gen *RNF213 R4810K* pada populasi Asia Timur dan varian *non-R4810K* pada populasi non-Asia Timur. ^{1,2} Oleh karena itu, riwayat keluarga sering kali menjadi faktor risiko utama. ^{1,2} Secara epidemiologis, penyakit ini lebih sering terjadi pada perempuan dibandingkan laki-laki, dengan rasio 1,8–2,2:1. ^{1,3} Moyamoya disease pertama kali diidentifikasi di Jepang pada tahun 1950-an dan dapat menimbulkan berbagai gejala, seperti stroke, *transient ischemic attack* (TIA), kejang, sakit kepala, dan lainnya. ^{1,2} Manifestasi klinis yang muncul bergantung pada tipe penyakitnya, di mana

*Corresponding author

E-mail addresses: rahmi.hijriani0808@gmail.com

tipe iskemik lebih dominan pada usia muda, sedangkan tipe hemoragik lebih sering terjadi pada orang dewasa.^{1,2}

Sementara itu, *Neuromyelitis Optica* (NMO), juga dikenal sebagai *Devic's disease*, merupakan penyakit autoimun langka yang menyebabkan inflamasi dan demielinisasi pada sistem saraf pusat, terutama pada saraf optik dan sumsum tulang belakang.⁵⁻¹⁰ Prevalensi penyakit ini rendah, dengan sebagian besar data berasal dari negara-negara maju.⁸ Lebih dari 60–90% pasien dengan NMO memiliki antibodi IgG terhadap aquaporin-4 (AQP4), suatu saluran air transmembran yang terkonsentrasi di saraf optik, sumsum tulang belakang, dan area postrema.⁵⁻¹⁰ Mekanisme patologi melibatkan produksi antibodi AQP4 oleh limfosit B yang, setelah melewati sawar darah otak, berikatan dengan AQP4 dan memicu kaskade imunologi.⁹ Hal ini menyebabkan peradangan berat, nekrosis, dan demielinisasi yang sering kali bersifat ireversibel.⁹

Moyamoya disease cenderung bersifat progresif dalam lima tahun dan memiliki prognosis buruk tanpa pengobatan.¹⁻³ Di sisi lain, terapi yang tepat pada NMO dapat mengurangi kekambuhan, memperbaiki fungsi neurologis, dan mengontrol proses imunopatologi yang sedang berlangsung.^{5,6,8} Oleh karena itu, diagnosis dan tata laksana dini pada kedua penyakit ini sangat penting untuk meningkatkan prognosis pasien.^{1-3,5,6,8}

Laporan kasus ini membahas seorang perempuan berusia 37 tahun yang didiagnosis dengan *Moyamoya disease* dan *Neuromyelitis Optica*. Diagnosis ditegakkan berdasarkan anamnesis, pemeriksaan fisik, serta pemeriksaan penunjang. Kasus ini menjadi menarik karena kombinasi kedua penyakit ini sangat jarang terjadi, dengan hanya tiga laporan kasus yang terdokumentasi sebelumnya.¹¹⁻¹³ Laporan ini bertujuan untuk melaporkan kejadian *Moyamoya Disease* yang terjadi bersamaan dengan *Neuromyelitis optica* (NMO) untuk dapat memberikan pemahaman mengenai kedua penyakit ini sehingga memberikan wawasan akan penegakan diagnosis serta optimalisasi tata laksana, sehingga dapat menghasilkan luaran klinis yang lebih baik.

2. ILUSTRASI KASUS

Seorang perempuan berusia 37 tahun dirujuk dari Puskesmas ke IGD RSUD Praya dengan keluhan utama bicara pelo sejak satu hari sebelum masuk rumah sakit, keluhan ini muncul secara tiba-tiba setelah bangun tidur, tanpa faktor yang memperingan atau memperberat keluhan. Pasien juga mengeluhkan mulut mencong, pusing berputar, pandangan mata kabur, dan mata juling yang terjadi bersamaan dengan keluhan bicara pelo. Tidak ada riwayat keluhan serupa sebelumnya. Riwayat penyakit sebelumnya disangkal oleh Pasien. Selain itu, pasien juga menyangkal adanya riwayat keluarga dengan keluhan serupa

Pada pemeriksaan tanda-tanda vital pasien didapatkan mengalami hipotensi dengan tekanan darah 80/50 mmHg. Sementara itu, pada pemeriksaan fisik didapatkan mata pasien mengalami strabismus dan mulut asimetris. Pada pemeriksaan neurologis didapatkan adanya parase pada nervus NII, NVI, NVII central, NIX dan NXII, kelemahan keempat anggota gerak yaitu tetraparesis spastik tipe UMN dengan kekuatan kiri bernilai 4 dan kanan bernilai 3, refleks fisiologis meningkat dan patologis positif serta tidak ditemukan klonus.

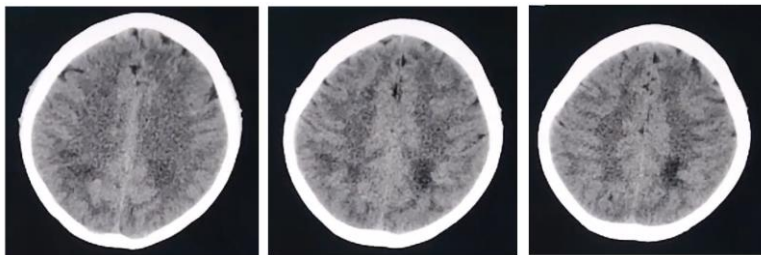
Selanjutnya pada pasien juga dilakukan beberapa pemeriksaan penunjang berupa pemeriksaan darah lengkap, cairan *Cerebrospinal Fluid* (CSF), *Computed Tomography Scan* (CT scan) dan *Magnetic Resonance Imaging* (MRI). Pada pemeriksaan darah lengkap didapatkan hasil normal sedangkan pada pemeriksaan cairan CSF didapatkan adanya pandy positif 1 serta pleositosis dengan sel dominan berupa PMN sejumlah 88%. Selain itu, pemeriksaan lain yang ditemukan pada CSF berupa protein 100 mg/dL, glukosa 65 mg/dL, Hb 0,0 gr %, jumlah leukosit 504/mm³ serta jumlah eritrosit 0,005/mm³. Terkait dengan hasil darah tersebut, pada pasien ini tidak dilakukan pengecekan ulang atau konfirmasi dengan morfologi darah tepi serta pemeriksaan lain dikarenakan kondisi pasien yang memburuk sehingga membutuhkan perujukan segera.

Pada pemeriksaan radiologi pada thoraks AP dalam batas normal. Pada CT scan mendapatkan adanya lesi hipodens pada subkorteks lobus parietal kanan kiri suspek ec *white matter disease* DD *Posterior Reversible Encephalopathy Syndrome* (PRES) DD *bilateral subacute infractio* sedangkan pada MRI didapatkan adanya (1) *White matter lesion* pada lobus frontal

kanan, parietal kiri, capsula interna limb posterior kanan kiri, commisura anterior, pons level corticospinal tract kanan, tegmentum pons kanan kiri, mesensefalon level cerebral penducle substansia nigra kanan kiri, mesensefalon level medial lemniscus kanan disertai dengan *long segmen hyperintensity lesion* pada medulla spinalis setinggi level C2 s/d C6 yang tervisualisasi (C7 terbatas coils) suspek *Neuromyelitis optica* (NMO) (2) Parsial stenosis pada arteri vertebralis kanan, ACA kanan segmen A1, MCA kanan kiri segmen M2 (3) Total stenosis pada ACA kanan kiri segmen A2, MCA kanan kiri segmen M3-4.

Gambar 1

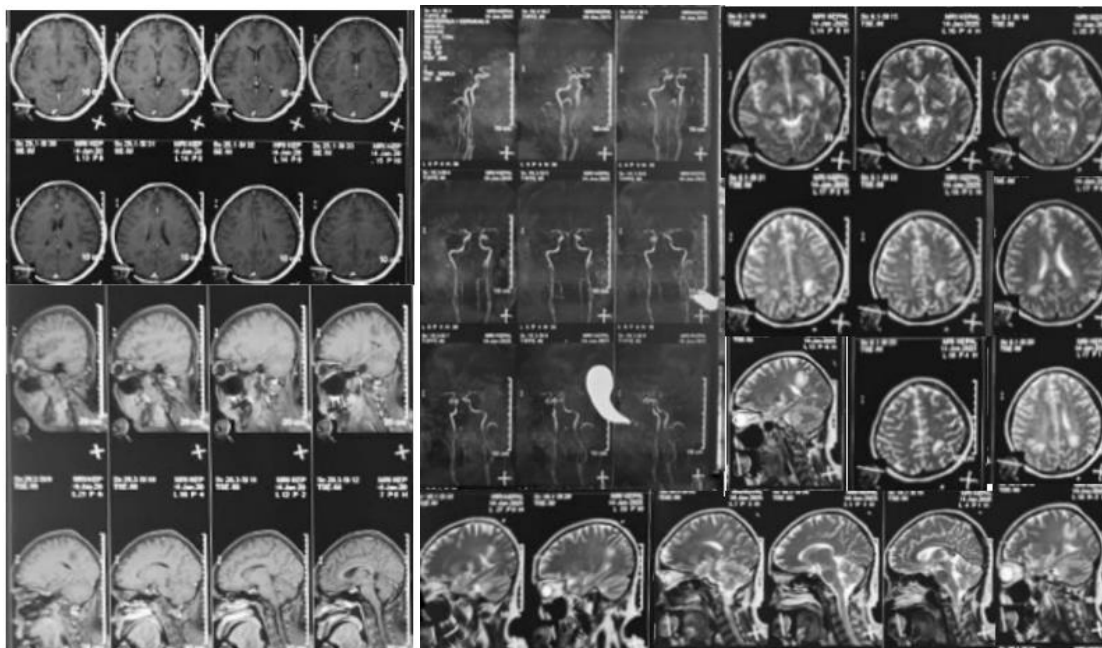
Gambaran CT scan



Catatan: Hasil ct scan tanpa kontras menunjukkan lesi hipodens pada subkorteks lobus parietal kanan kiri

Gambar 2

Gambaran MRI



Catatan: Hasil MRI tanpa dan dengan kontras menunjukkan (1) White matter lesion pada lobus frontal kanan, parietal kiri, capsula interna limb posterior kanan kiri, commisura anterior, pons level corticospinal tract kanan, tegmentum pons kanan kiri, mesensefalon level cerebral penducle substansia nigra kanan kiri, mesensefalon level medial lemniscus kanan disertai dengan long segmen hyperintensity lesion pada medulla spinalis setinggi level C2 s/d C6 yang tervisualisasi (C7 terbatas coils). (2) Parsial stenosis pada arteri vertebralis kanan, ACA kanan segmen A1, MCA kanan kiri segmen M2. (3) Total stenosis pada ACA kanan kiri segmen A2, MCA kanan kiri segmen M3-4

Pasien ini kemudian didiagnosis klinis dengan *multiple cranial nervus palsy* (NVI, NVII NIX dan NXII) serta parase NII dan tetraparesis spastik sedangkan diagnosis topis berupa subkorteks sinistra, capsula interna, pons dan mesensefalon serta medula spinalis. Sementara itu, diagnosis etiologis dari pasien adalah *Moyamoya disease* dan *neuromyelitis optica*. Pengobatan yang diberikan pada pasien berupa metilprednisolon, clopidogrel, citicholin, lanzoprazole, flunarizin, cinnarizin, paracetamol, amlodipin. Setelah pemberian terapi steroid, klinis pasien berupa kelemahan anggota gerak mengalami perbaikan kekuatan motorik pada bagian kanan menjadi +4,

sedangkan kekuatan motorik bagian kiri tetap +4 namun, keluhan lain seperti gangguan penglihatan tidak mengalami perbaikan

3. PEMBAHASAN

Moyamoya Disease (MMD) paling sering ditemukan di negara-negara Asia dan memiliki keterkaitan dengan faktor genetic. ^{1,2,14-17} Pasien yang menderita MMD umumnya memiliki riwayat keluarga dengan penyakit serupa, meskipun hanya sekitar 10-15% kasus yang memiliki faktor keturunan. ^{1,3,15,16} Sebagian besar kasus terjadi secara sporadis tanpa riwayat keluarga yang jelas. ^{1,3,15,16} Berdasarkan distribusi usia, MMD memiliki dua puncak insidensi, yaitu pada kelompok usia 5–9 tahun dan 45–49 tahun. ^{1,15,16} Namun, penyakit ini dapat terjadi pada rentang usia yang lebih luas, yaitu 5 hingga 62 tahun ¹⁴. Beberapa studi juga melaporkan bahwa puncak kejadian lainnya terjadi pada usia 10–20 tahun dan 35–50 tahun. ¹⁵ Pada kasus ini, pasien berusia 37 tahun, yang masih berada dalam rentang usia kejadian MMD. Selain faktor genetik, lingkungan juga berperan dalam patogenesis MMD. Studi eksperimental pada tikus dengan mutasi RNF213 menunjukkan bahwa tidak semua individu dengan mutasi tersebut mengembangkan MMD, sehingga faktor eksternal seperti peradangan dan autoimun juga diduga berkontribusi terhadap perkembangan penyakit ini. ¹⁷

Manifestasi klinis MMD bergantung pada mekanisme patofisiologi yang mendasarinya, yaitu iskemia atau pertumbuhan pembuluh darah kolateral abnormal. ^{1,2} Pada kasus ini, pasien mengalami bicara pelo, deviasi mulut, pusing berputar, penglihatan kabur, dan strabismus (juling). Selain itu, terdapat kelemahan pada keempat ekstremitas, dengan dominasi pada sisi kanan, yang menunjukkan bahwa defisit neurologis pasien lebih berat di sisi tersebut. Dari gejala yang muncul, dapat disimpulkan bahwa iskemia merupakan mekanisme utama yang mendasari kondisi pasien, sesuai dengan patofisiologi MMD yang menyebabkan penurunan perfusi serebral akibat stenosis progresif arteri serebral utama. ^{1,2}

Pada pemeriksaan fisik, pasien ditemukan mengalami paresis pada nervus kranialis II (NII), VI (NVI), VII (NVII), IX (NIX), dan XII (NXII). Kondisi ini mengarah pada diagnosis klinis *multiple cranial nerve palsy* (MCNP). *Multiple cranial nerve palsy* atau *multiple cranial neuropathies* didefinisikan sebagai disfungsi dua atau lebih saraf kranial secara bersamaan. ^{18,19} Berdasarkan klasifikasi, MCNP dapat dibagi menjadi beberapa kategori. ¹⁸ Pada kasus ini, pasien termasuk dalam sindrom discrete cranial polyneuropathy, karena pola keterlibatan sarafnya tidak sesuai dengan sindrom spesifik lainnya. Sindrom ini ditandai dengan kombinasi kelumpuhan saraf kranial yang tidak mengikuti pola anatomi atau distribusi sindrom kranial tertentu. ¹⁸ Sindrom MCNP memiliki berbagai kemungkinan etiologi, termasuk penyakit autoimun, infeksi, vaskulopati, neoplasma, atau gangguan metabolic. ^{18,19} Oleh karena itu, pemeriksaan penunjang lebih lanjut diperlukan untuk menentukan penyebab yang mendasari dan memastikan tata laksana yang tepat bagi pasien. ^{18,19}

Pada pemeriksaan motorik ditemukan kelemahan keempat anggota gerak yaitu tetraparesis spastik tipe UMN dengan kekuatan kiri bernilai 4 dan kanan bernilai 3, refleks fisiologis meningkat dan patologis positif serta tidak ditemukan klonus. Temuan ini merupakan karakteristik dari gangguan motorik tipe *Upper Motor Neuron* (UMN). ²⁰ Klinis ini karena adanya lesi pada medula spinalis cornu anterior (traktus piramidalis) akibat transvers mielitis pada *Neuromyelitis optica*. ⁵⁻¹⁰

Pada *Moyamoya Disease*, berbagai pemeriksaan penunjang dapat dilakukan, seperti MRI, MRA, dan angiografi serebral. ^{1,2,21} Pemeriksaan ini tidak hanya membantu dalam menegakkan diagnosis, tetapi juga digunakan sebagai kriteria diagnostik untuk penyakit ini. ^{1,2,21} Kriteria diagnosis *Moyamoya Disease* terbagi menjadi dua metode utama: *Digital Subtraction Angiography* (DSA) dan MRI/MRA (*Magnetic Resonance Imaging/Angiography*). ² Pada laporan kasus ini, pemeriksaan DSA tidak dilakukan, sehingga diagnosis ditegakkan berdasarkan kriteria MRI/MRA. Untuk memenuhi kriteria MRI/MRA, diperlukan tiga poin utama, yaitu (1) Stenosis/oklusi pada bagian terminal arteri karotis interna intrakranial (2) Berkurangnya diameter bagian terminal arteri karotis interna dan/ atau bagian horizontal arteri serebral tengah secara bilateral pada *heavy T2-weighted MRI* (3) Jaringan pembuluh darah abnormal di ganglia basal atau

periventricular white matter pada MRA (Tidak adanya aliran darah di dua atau lebih pembuluh darah pada ganglia basal dan/atau *periventricular white matter* secara unilateral atau bilateral pada MRI, sudah dapat dinilai mewakili jaringan pembuluh darah abnormal).²

Hasil MRI pada pasien laporan kasus ditemukan adanya parsial stenosis pada arteri vertebralis kanan, ACA kanan segmen A1, MCA kanan kiri segmen M2 serta total stenosis pada ACA kanan kiri segmen A2, MCA kanan kiri segmen M3-4. Pada pedoman terbaru dari *Research Committee on Moyamoya Disease (RCMD)* tahun 2021, stenosis secara unilateral dan keterlibatan arteri serebral tengah proksimal atau arteri serebral anterior sudah cukup memenuhi definisi dari *moyamoya Disease*.¹⁻³ Pada pasien ini tidak dilakukan pengukuran diameter arteri, namun adanya stenosis menunjukkan adanya diameter yang berkurang pada arteri. Selain itu, total stenosis pada ACA kanan kiri segmen A2 dan MCA kanan kiri segmen M3-4, mengindikasikan tidak adanya aliran pada dua arteri tersebut. Berdasarkan, hal tersebut kriteria diagnosis dari *moyamoya disease* pada pasien ini dapat terpenuhi.¹⁻³

Moyamoya Disease dibagi berdasarkan 6 stadium.¹⁻³ Stadium pada *moyamoya disease* menjelaskan proses dari awal stenosis di bagian terminal ICA, munculnya pembuluh darah kolateral baru (pembuluh darah moyamoya) hingga kontraksi pembuluh darah moyamoya.¹⁻³ Stadium ini disebut *suzuki staging* yang meliputi *staging 1* yaitu penyempitan segmen ICA distal, *staging 2* yaitu mulai terbentuk pembuluh darah kolateral basal moyamoya.¹⁻³ Penyempitan segmen ICA, MCA dan / atau ACA, *staging 3* terjadi penonjolan pembuluh darah kolateral basal moyamoya.¹⁻³ Bagian proksimal dari MCA dan / atau ACA menghilang.¹⁻³ Pada *stage* ini juga menunjukkan penampakan "puff of smoke", *staging 4* yaitu pembuluh darah basal moyamoya mulai menghilang sedangkan pembuluh darah kolateral leptomeningeal terlihat lebih menonjol, *staging 5* yaitu pembuluh darah kolateral basal moyamoya menghilang sebagian, arteri intrakranial tidak lagi tampak dan *staging 6* yaitu pembuluh darah kolateral basal moyamoya sudah menghilang dan terdapat oklusi total pada ICA.¹⁻³ Pada pasien ini, berdasarkan hasil MRI/MRA termasuk ke dalam *staging* kedua karena penyempitan segmen berada pada ICA, MCA dan / atau ACA

Selain terdiagnosis etiologi sebagai *moyamoya disease*, pasien juga terdiagnosis sebagai *Neuromyelitis Optica (NMO)*. *Neuromyelitis optica* memiliki prevalensi yang kecil dan penyakit ini lebih sering mengenai perempuan dengan persentase sebesar 80%.⁵ *Neuromyelitis optica* dapat menyerang menyerang dari usia 3 tahun hingga usia 90 tahun.⁸ Pada laporan kasus ini pasien yang terkena berjenis kelamin perempuan dengan umur 37 tahun.

Gejala *Neuromyelitis Optica (NMO)* dapat bervariasi, di antaranya penurunan hingga hilangnya penglihatan pada satu atau kedua mata, kelemahan atau kelumpuhan pada anggota tubuh, paraparesis, gangguan kontrol kandung kemih atau usus, mual, muntah, retensi urin, buta warna, pusing, sakit kepala, cegukan, serta gangguan sensorik.⁵ Pada pasien ini, gejala yang muncul meliputi penurunan penglihatan pada kedua mata, gangguan fungsi motorik, dan vertigo (pusing berputar)

Pada tahun 2015, terdapat revisi kriteria diagnostik diusulkan oleh *The International Panel for NMO Diagnosis (IPND)*.^{5,8} Pedoman ini berbeda-beda tergantung pada status antibodi IgG AQP4.^{5,8} Pada laporan kasus ini tidak dilakukan pemeriksaan antibody IgG AQP4 sehingga menggunakan kriteria diagnosis yang memerlukan 2 karakteristik klinis utama. Klinis utama pada *neuromyelitis optica* adalah neuritis optica, myelitis akut, *APS (area postrema syndrome)*, *brainstem syndrome*, *symptomatic narcolepsy* atau *acute diencephalic syndrome with NMOSD-typical diencephalic MRI lesions* serta *symptomatic cerebral syndrome with NMOSD-typical brain lesions*.^{5,8} Selain memenuhi 2 karakteristik klinik utama, untuk mendiagnostik *neuromyelitis optica* juga memenuhi hal berikut yaitu memenuhi satu atau lebih, salah satu dari neuritis optik, myelitis akut dengan LETM (longitudinally extensive transverse myelitis) atau APS (area postrema syndrome), penyebaran di beberapa tempat (dua atau lebih karakteristik klinis utama), memenuhi persyaratan MRI tambahan sebagaimana berlaku, hasil negatif untuk antibodi AQP4 atau tidak dilakukan pemeriksaan antibodi serta diagnosis banding lain sudah dieksklusi.^{5,8}

Selain membuat kriteria diagnostik, *IPND* juga membuat kriteria diagnostik radiologi untuk karakteristik klinis utama pada *neuromyelitis optica* yaitu (1) neuritis optik akut: MRI kepala menunjukkan hasil yang normal atau *white matter lesions* yang tidak sepsifik; atau MRI pada saraf optik dengan *T2-hyperintense lesion* atau *T1-weighted gadolinium-enhancing lesion* yang meluas

hingga lebih dari setengah dari panjang saraf optic atau adanya keterlibatan kiasma.^{5,8} (2) myelitis akut: Pada MRI menunjukkan lesi pada ≥ 3 segmen vertebra yang berdekatan (LETM (*longitudinally extensive transverse myelitis*)) atau ≥ 3 segmen atrofi sumsum tulang belakang yang berdekatan dengan riwayat mielitis akut sebelumnya.^{5,8} (3) APS: lesi dorsal medula/area postrema pada MRI otak (4) acute brainstem syndrome: lesi batang otak periependymal.^{5,8}

Hasil MRI pasien menunjukkan adanya *white matter lesion* pada beberapa area, termasuk lobus frontal kanan, parietal kiri, capsula interna limb posterior bilateral, commisura anterior, pons pada level corticospinal tract kanan, tegmentum pons bilateral, mesensefalon pada level cerebral peduncle dan substansia nigra bilateral, serta mesensefalon pada level medial lemniscus kanan. Selain itu, ditemukan lesi hiperintensitas dengan segmen panjang pada medulla spinalis dari level C2 hingga C6. Berdasarkan hasil tersebut, pasien memenuhi dua karakteristik utama yang mengarah pada *Neuromyelitis Optica* (NMO), yaitu neuritis optik dan mielitis akut.^{5,8}

Beberapa tanda bahaya yang dapat mengindikasikan adanya diagnosis lain juga ditetapkan oleh IPND.⁵ Tanda-tanda bahaya tersebut meliputi durasi serangan yang sangat singkat (kurang dari 4 jam) atau sangat lama (lebih dari 4 minggu), serta keberadaan *oligoclonal bands* dalam cairan serebrospinal.⁵ Berdasarkan anamnesis, onset gejala pada pasien berlangsung sekitar 24 jam sejak kedatangan, sehingga tidak termasuk dalam kategori serangan yang sangat singkat maupun sangat lama. Sementara itu, pemeriksaan *oligoclonal bands* dalam cairan serebrospinal tidak dilakukan pada kasus ini sedangkan pada cairan CSF ditemukan dominan sel PMN. Hal ini sesuai dengan karakteristik CSF pada NMO yaitu sel PMN dan mononuclear.¹⁰

Diagnosis *moyamoya disease* dan *Neuromyelitis Optica* (NMO) jarang terjadi secara bersamaan, sejauh ini hanya terdapat 3 laporan kasus yang melaporkan kedua penyakit tersebut terjadi bersamaan.¹¹⁻¹³ Persamaan karakteristik pasien pada 3 laporan kasus tersebut dengan pasien pada laporan kasus ini yaitu perempuan dan berasal dari Asia.¹¹⁻¹³ Pada 3 laporan kasus tersebut dilakukan pemeriksaan antibodi anti aquaporin 4 didapatkan hasil positif. Selain itu, 2 dari 3 laporan kasus juga melakukan pemeriksaan antibodi anti SSA (*Sjogren's Syndrome A*) dan didapatkan hasil positif bahkan pada pasien yang tidak terdiagnosis dengan *Sjogren's Syndrome*, sehingga pada laporan kasus tersebut menduga bahwa adanya keterlibatan antibodi pada *moyamoya disease*.¹¹⁻¹³ Antibodi aquaporin 4 larut dalam air sehingga berefek pada membrane sel dan menyebabkan myelitis sehingga antibodi yang diduga menjadi penyebab pada *moyamoya disease* adalah anti SSA karena dapat menyebabkan vasculitis dan menyebabkan penebalan pada dinding vaskular.¹¹⁻¹³ Didapatkan kemungkinan bahwa koeksistensi NMO dan *moyamoya disease* berkaitan dengan keberadaan antibodi imunologis, seperti antibodi anti SSA.¹¹⁻¹³ Selain itu, dalam jangka panjang NMO pada pasien dapat mempercepat perkembangan *moyamoya disease* dan menyebabkan kejadian iskemik, namun, dugaan ini belum dibuktikan sehingga memerlukan penelitian lebih lanjut.¹¹⁻¹³

Tata laksana yang diberikan kepada pasien ini meliputi metilprednisolon, clopidogrel, citicoline, lansoprazole, flunarizine, cinnarizine, paracetamol, amlodipine, haloperidol, dan lorazepam. Clopidogrel digunakan sebagai terapi konservatif untuk *moyamoya disease*, bertujuan menjaga aliran darah ke otak.¹⁻³ Pengobatan utama *moyamoya disease* sebenarnya adalah revaskularisasi bedah, namun, prosedur ini tidak dilakukan pada pasien.¹⁻³ Metilprednisolon diberikan sebagai terapi utama untuk *neuromyelitis optica*, dengan dosis tinggi secara intravena selama 5 hari, sesuai dengan standar pengobatan.^{5,8} Pada kasus *neuromyelitis optica* dengan tingkat keparahan sedang hingga berat, terapi tambahan seperti Plasma Exchange (PLEX) atau Imunoglobulin Intravena (IVIg) sering direkomendasikan, terutama jika tidak ada perbaikan setelah terapi steroid intravena.^{5,8} Penggunaan IVIg dalam pengelolaan *Neuromyelitis Optica Spectrum Disorder* (NMOSD) akut atau subakut masih belum sepenuhnya didukung oleh bukti ilmiah, namun beberapa sumber menyebutkan bahwa IVIg dapat mengurangi inflamasi jika diberikan bersama atau setelah terapi steroid.^{5,8} Pada pasien setelah pemberian terapi oral klinis pasien berupa kelemahan anggota gerak mengalami perbaikan kekuatan motorik pada bagian kanan menjadi +4, sedangkan kekuatan motorik bagian kiri tetap +4 namun keluhan lain seperti gangguan penglihatan tidak mengalami perbaikan. Setelah beberapa hari, kondisi yang terus memburuk sehingga direncanakan pemberian IVIg. Namun, karena keterbatasan sarana dan prasarana di rumah sakit, pasien akhirnya dirujuk ke rumah sakit lain untuk mendapatkan terapi

IVIG. Sementara itu, obat-obatan lain yang diberikan bersifat simptomatis, bertujuan mengurangi gejala yang dialami pasien.^{1-3,5,8}

4. KELEMAHAN

Laporan kasus ini mempunyai kelemahan yaitu tidak dilakukan pemeriksaan antibodi, baik itu *antibody anti aquaporin 4* atau anti SSA. Hal ini disebabkan karena tidak tersedianya pemeriksaan tersebut di rumah sakit sehingga untuk mendiagnosis dilakukan beberapa pemeriksaan penunjang lain. Selain itu, kriteria diagnostik untuk NMO juga disesuaikan dengan kriteria diagnostik NMO tanpa pemeriksaan *antibody anti aquaporin 4* berdasarkan *The International Panel for NMO Diagnosis (IPND)*.

5. SIMPULAN

Moyamoya disease adalah penyakit stenookklusif serebrovaskular yang ditandai dengan stenosis progresif, sedangkan *neuromyelitis optica* (NMO) merupakan penyakit inflamasi demielinisasi pada sistem saraf pusat akibat autoimun. Kedua penyakit ini memiliki prevalensi rendah dalam populasi dan sangat jarang terjadi secara bersamaan. Pada laporan kasus ini, pasien adalah perempuan berusia 37 tahun yang didiagnosis dengan *Moyamoya disease stage 2* dan *neuromyelitis optica* (NMO). Didapatkan kemungkinan bahwa koeksistensi NMO dan *moyamoya disease* berkaitan dengan keberadaan antibodi imunologis, seperti antibodi anti SSA. Hal ini menyebabkan perlunya pemeriksaan penunjang menyeluruh terhadap pasien-pasien dengan gejala neurologis multipel serta pertimbangan terhadap koeksistensi dari beberapa penyakit karena diagnosis dan tata laksana yang cepat sangat penting untuk meningkatkan prognosis pasien.

6. UCAPAN TERIMAKASIH

Kami mengucapkan terima kasih kepada Rumah Sakit Umum Daerah Praya atas dukungan fasilitas dan pelayanan dalam penanganan pasien. Kami juga berterima kasih kepada pasien serta keluarga yang telah bersedia berpartisipasi dalam penelitian ini. Semoga hasil publikasi ini dapat bermanfaat bagi perkembangan ilmu medis dan pelayanan kesehatan.

7. DAFTAR PUSTAKA

1. Rupareliya C, Lui F. Moyamoya disease. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023. p [cited 2025 Jan 10] Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK535455/>
2. Gonzalez NR, Amin-Hanjani S, Bang OY, Coffey C, Du R, Fierstra J, et al. Adult moyamoya disease and syndrome: current perspectives and future directions: a scientific statement from the American Heart Association. *AHA Journals* [Internet]. 2023. [cited 2025 Jan 10];54(10):E465–79. Available from: <https://doi.org/10.1161/STR.0000000000000443>
3. Tangkudung G, Gunawan R, Tumewah R, Maja Pertiwi J. Moyamoya disease dengan perdarahan intraventrikular pada pasien usia muda. *Jurnal Sinaps* [Internet]. 2020. [cited 2025 Jan 10];3(2):13–7. Available from: <https://jurnalsinaps.com/index.php/sinaps/article/view/104>
4. Kustila E. Acute ischemic stroke in moyamoya disease: a case report. *Acta Neurol Indones* [Internet]. 2024. [cited 2025 Jan 10];2(02):46–50. Available from: <https://doi.org/10.69868/ani.v2i02.30>
5. Sánchez MCM. Neuromyelitis optica spectrum disorder. *Neurol Neurocir y Psiquiatr* [Internet]. 2023. [cited 2025 Jan 10];51(2): 1-18. Available from: https://wearesrna.org/wp-content/uploads/2018/06/About_NMOSD_2018
6. Lesmana RF, Triningrat AAMP, Wijayanti MP, Kusumadjaja IMA, Indrayani IAS, Kambayana G. Neuromyelitis optica spectrum disorder (Nmosd) dengan antibodi Aqp4 positif. *Callosum*

- Neurol [Internet]. 2022. [cited 2025 Jan 11];4(2):61–5. Available from: <https://doi.org/10.29342/cnj.v4i2.138>
7. Multiple Sclerosis Society of Canada. Newly diagnosed guide : neuromyelitis optica spectrum disorder (NMOSD) [Internet]. Canada: Guthy-Jackson Charitable Foundation; 2023 [cited 2025 Feb 01]p1-8 Available from: https://mscanada.ca/sites/default/files/documents/2023-03/NMOSD_Guide_ENG.pdf
 8. Caleb L. Shumway, Patel BC, Tripathy K, Jesus O De. Neuromyelitis optica spectrum disorder In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 [cited 2025 Feb 01]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK572108/>
 9. Thangaleela S, Sivamaruthi BS, Radha A, Kesika P, Chaiyasut C. Neuromyelitis optica spectrum disorders: clinical perspectives, molecular mechanisms, and treatments. Appl Sci [Internet]. 2023. [cited 2025 Jan 12];13(8):3-5. Available from: <https://doi.org/10.3390/app13085029>
 10. Huda S, Whittam D, Bhojak M, Chamberlain J, Noonan C, Jacob A. Neuromyelitis optica spectrum disorders. Clin Med J R Coll Physicians London [Internet]. 2019. [cited 2025 Feb 02];19(2):169–76. Available from: <https://doi.org/10.7861/clinmedicine.19-2-169>
 11. Asai Y, Nakayasu H, Fusayasu E, Nakashima K. Moyamoya disease presenting as thalamic hemorrhage in a patient with neuromyelitis optica and Sjögren's syndrome. J Stroke Cerebrovasc Dis [Internet]. 2012. [cited 2025 Feb 08];21(7):619.e7-619.e9. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jstrokecerebrovasdis.2011.01.003>
 12. Chan NH, Ip VHL, Au L, Siu D, Leung T, Xiong L, et al. Moyamoya disease in a patient with neuromyelitis optica. Oxford Med Case Reports [Internet]. 2014. [cited 2025 Feb 08];2014(1):13–5. Available from: <https://doi.org/10.1093/omcr/omu006>
 13. Zhang YX, Zheng Y, Cai MT, Wu L, Zhang BR. Moyamoya disease presenting as thalamic infarction in a patient with neuromyelitis optica spectrum disorder. CNS Neurosci Ther [Internet]. 2019. [cited 2025 Feb 08];25(3):412–4. Available from: <https://doi.org/10.1111/cns.13106>
 14. Chawla J. Moyamoya disease [Internet]. Medscape. 2024 [cited 2025 Feb 15]. Available from: <https://emedicine.medscape.com/article/1180952-overview>
 15. Kim JS. Moyamoya disease: epidemiology, clinical features, and diagnosis. J Stroke [Internet]. 2016. [cited 2025 Feb 08];18(1):2–11. Available from: <https://doi.org/10.5853/jos.2015.01627>
 16. Strunk D, Bauer P, Keyvani K, Diehl RR, Veltkamp R, Berlit P, et al. Moyamoya disease in Southeast Asians: genetic and autopsy data, new cases, systematic review, and meta-analysis of all patients from the literature. J Neurol [Internet]. 2024. [cited 2025 Jan 11];271(6):3328–39. Available from: <https://doi.org/10.1007/s00415-024-12228-0>
 17. Bang OY, Fujimura M, Kim SK. The pathophysiology of moyamoya disease: an update. J Stroke [Internet]. 2016. [cited 2025 Jan 10];18(1):12–20. Available from: <https://doi.org/10.5853/jos.2015.01760>
 18. Mehta MM, Garg RK, Rizvi I, Verma R, Goel MM, Malhotra HS, et al. The multiple cranial nerve palsies: a prospective observational study. Neurol India [Internet]. 2020. [cited 2025 Jan 10];68(3):630–5. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32643676/>. DOI: 10.4103/0028-3886.289003
 19. Moutran-Barroso H, Kreinter-Rosembaum H, Zafra-Sierra MP, Ramírez-Arquez E, Martínez-Rubio C. Multiple cranial neuropathy: clinical findings in a case series of 142 patients. Mult Scler Relat Disord [Internet]. 2022. [cited 2025 Jan 11];65(July 2021):103997. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.msard.2022.103997>
 20. Estiasari R, Zairinal RA, Islamiyah WR. Pemeriksaan klinis neurologi praktis umum. 1st ed. Jakarta: Kolegium Neurologi Indonesia Perhimpunan Dokter Spesialis Saraf Indonesia; 2018. p 98-103
 21. 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) [Internet]. 2022. [cited 2025 Jan 10];62(7):307–12. Available from: <https://doi.org/10.2176/jns-nmc.2022-0072>