

Síndrome de Susac: presentación de un caso clínico

María V. Belinaud, Juliana L. Elias, Rolando Pons, Micaela Ríos-Agostini, Silvia J. Salas, Carla A. Savina-Tempestti

Servicio de Oftalmología del Hospital Central de Mendoza, Argentina

Recibido: 17 de mayo de 2023.

Aprobado: 24 de julio de 2023.

Autor corresponsal

Dra. Carla Antonella Savina Tempestti
Servicio de Oftalmología,
Hospital Central de Mendoza
Leandro N. Alem 450
(5500) Mendoza, Argentina
+54 (261) 385-5684
antosavinat@gmail.com

Oftalmol Clin Exp (ISSNe 1851-2658)
2023; 16(3): e275-e281.

Conflictos de interés

Ninguno.

Financiación

Los autores desarrollaron el presente estudio con fines académicos sin contar con auspicios/fondos externos.

Agradecimientos

Servicio de neurología del Hospital Central de Mendoza.

Resumen

Objetivo: Presentar un caso clínico de síndrome de Susac, patología infrecuente en la consulta ocular.

Caso clínico: Paciente masculino de 32 años de edad que consultó al servicio de guardia oftalmológica por presentar escotoma en ojo derecho de aparición aguda acompañado de amnesia y dificultad para la micción. En examen ocular se observó oclusión de rama de arteria retinal. Junto con el servicio de neurología se diagnosticó al paciente con síndrome de Susac. Durante la internación agregó síntomas auditivos y escotomas en el ojo izquierdo. Se realizó tratamiento con meprednisona, gammaglobulinas, micofenolato y ácido acetilsalicílico con respuesta favorable a ellos.

Conclusión: El síndrome de Susac afecta la microvasculatura del cerebro, de la retina y del oído interno y requiere de un abordaje multidisciplinario, como fue descrito en el presente caso. Esto es relevante tanto para su diagnóstico —mediante estudios complementarios— como para su tratamiento a través de terapia inmunosupresora oportuna y de esta forma evitar secuelas.

Palabras clave: síndrome de Susac, retina, encefalopatía, hipoacusia.

Susac syndrome: clinical case report

Abstract

Objective: To present a clinical case of Susac syndrome, an infrequent pathology.

Clinical case: A 32-year-old male patient presents to the ophthalmology emergency service with a sudden onset of scotoma in the right eye, accompanied by amnesia and difficulty with urination.

Ophthalmological examination reveals occlusion of a branch of the retinal artery. A diagnosis of Susac syndrome is made in conjunction with the neurology service. During hospitalization, the patient develops auditory symptoms and scotomas in the left eye. Treatment with methylprednisolone, gammaglobulins, mycophenolate, and acetylsalicylic acid is administered with a favorable response

Conclusion: Susac syndrome affects the microvasculature of the brain, retina and inner ear, and requires a multidisciplinary approach, as described in the present case. This is relevant both for its diagnosis by means of complementary studies, and for its treatment, by means of timely immunosuppressive therapy and thus avoiding sequels.

Keywords: Susac syndrome, retina, encephalopathy, hypoacusia.

Síndrome de Susac: apresentação de um caso clínico

Resumo

Objetivo: Apresentar um caso clínico de síndrome de Susac, patologia pouco frequente na consulta ocular.

Caso clínico: Paciente do sexo masculino, 32 anos, que procurou o plantão oftalmológico por apresentar escotoma de início agudo no olho direito acompanhado de amnésia e dificuldade para urinar (micção). Ao exame ocular, observou-se oclusão do ramo da artéria retiniana. Em conjunto com o serviço de neurologia, o paciente foi diagnosticado com síndrome de Susac. Durante a internação, agregou sintomas auditivos e escotomas em olho esquerdo. Foi realizado tratamento com meprednisona, gamaglobulinas, micofenolato e ácido acetil-salicílico com resposta favorável aos mesmos.

Conclusão: A síndrome de Susac afeta a microvasculatura do cérebro, da retina e da orelha interna e requer uma abordagem multidisciplinar, conforme descrito no presente caso. Isso é relevante tanto para seu diagnóstico —através de estudos complementares— quanto para seu tratamento, por meio de terapia imunossupressora oportuna e assim evitar sequelas.

Palavras-chave: síndrome de Susac, retina, encefalopatia, hipoacusia.

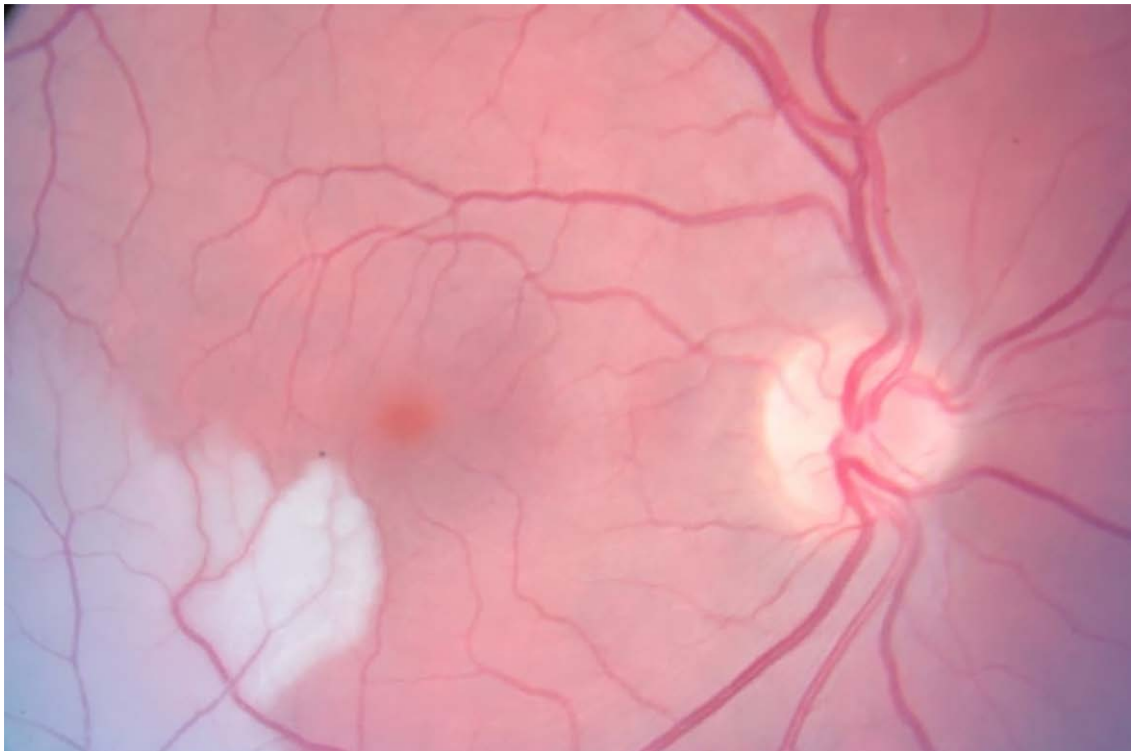
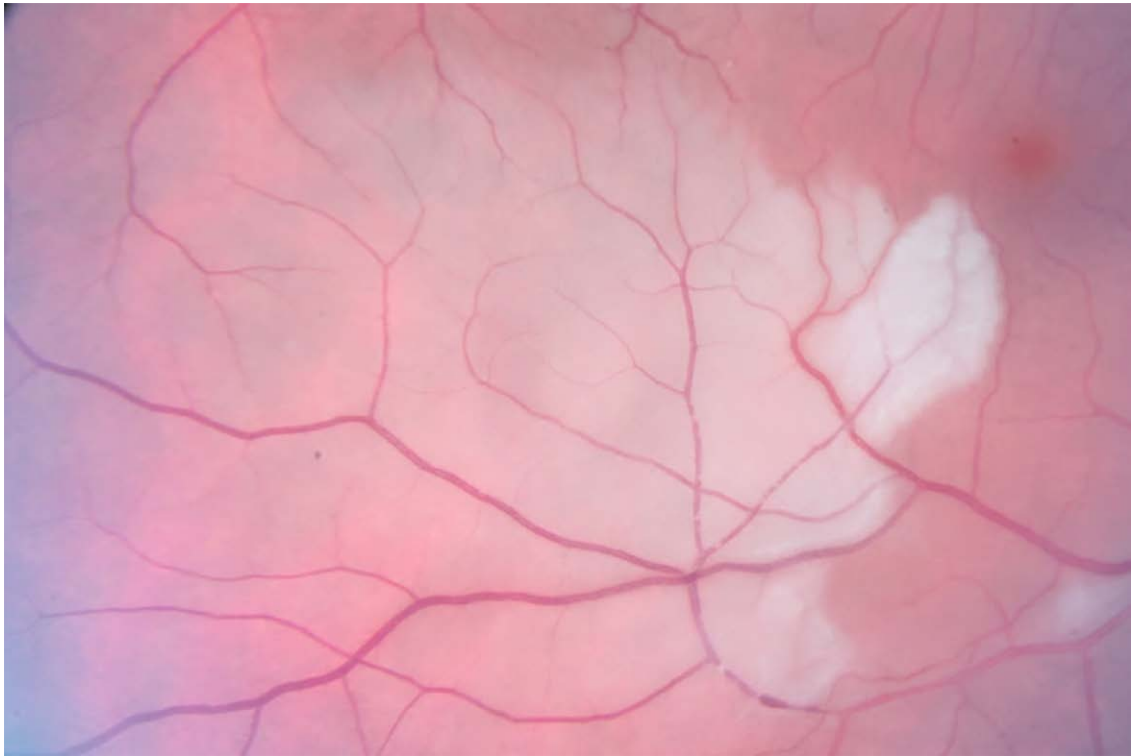
Introducción

Las alteraciones visuales cuyo origen están fuera del ojo generalmente pueden ser más complejas de diagnosticar y también de tratar, ya que requieren de un abordaje que incluya la interconsulta entre diferentes especialidades. El síndrome de Susac, reportado a finales de la década del 70¹, es una de estas patologías donde se genera una endotelio patía inmunomediada que se expresa mediante la afectación visual por un proceso vaso-oclusivo retinal, además de ocasionar una encefalopatía y generar la afectación de la audición².

Su prevalencia estimada es muy baja (de 0,14-0,024 cada 100.000)³. Marrodan y colaboradores publicaron recientemente un trabajo donde expresaban que se trata de una anomalía frecuentemente infradiagnosticada, que puede presentarse en la consulta de diferentes especialidades tales como neurología, oftalmología, otorrinolaringología e incluso en psiquiatría⁴. Es por eso que posiblemente el oftalmólogo general no tenga presente las características de esta enfermedad. A continuación se presenta un caso clínico de síndrome de Susac con la finalidad de repasar sus características principales y la relevancia del manejo en un contexto multidisciplinario.

Caso clínico

Paciente masculino de 32 años de edad sin antecedentes patológicos que consultó en guardia por presentar episodios de amnesia asociado a escotoma en ojo derecho (OD) y dificultad para la micción. No refirió consumos de tóxicos. Al examen oftalmológico presentó agudeza visual de 10/10 cc en ambos ojos, biomicroscopía sin particularidades en ambos ojos, escotoma nasal superior al campo visual por confrontación en OD, presión intraocular 10/10; fondo de ojos OD: papila bordes netos, palidez retinal en extremo temporal de arcada temporal inferior con vasos exangües, retina aplicada; OI: papila bordes netos, mácula sin particularidades, retina aplicada. Se realizó retinografía (figs. 1 y 2), OCT (fig. 3),



Figuras 1 y 2. Retinografía ojo derecho. Se observa área de isquemia en arcada temporal inferior sin compromiso macular.

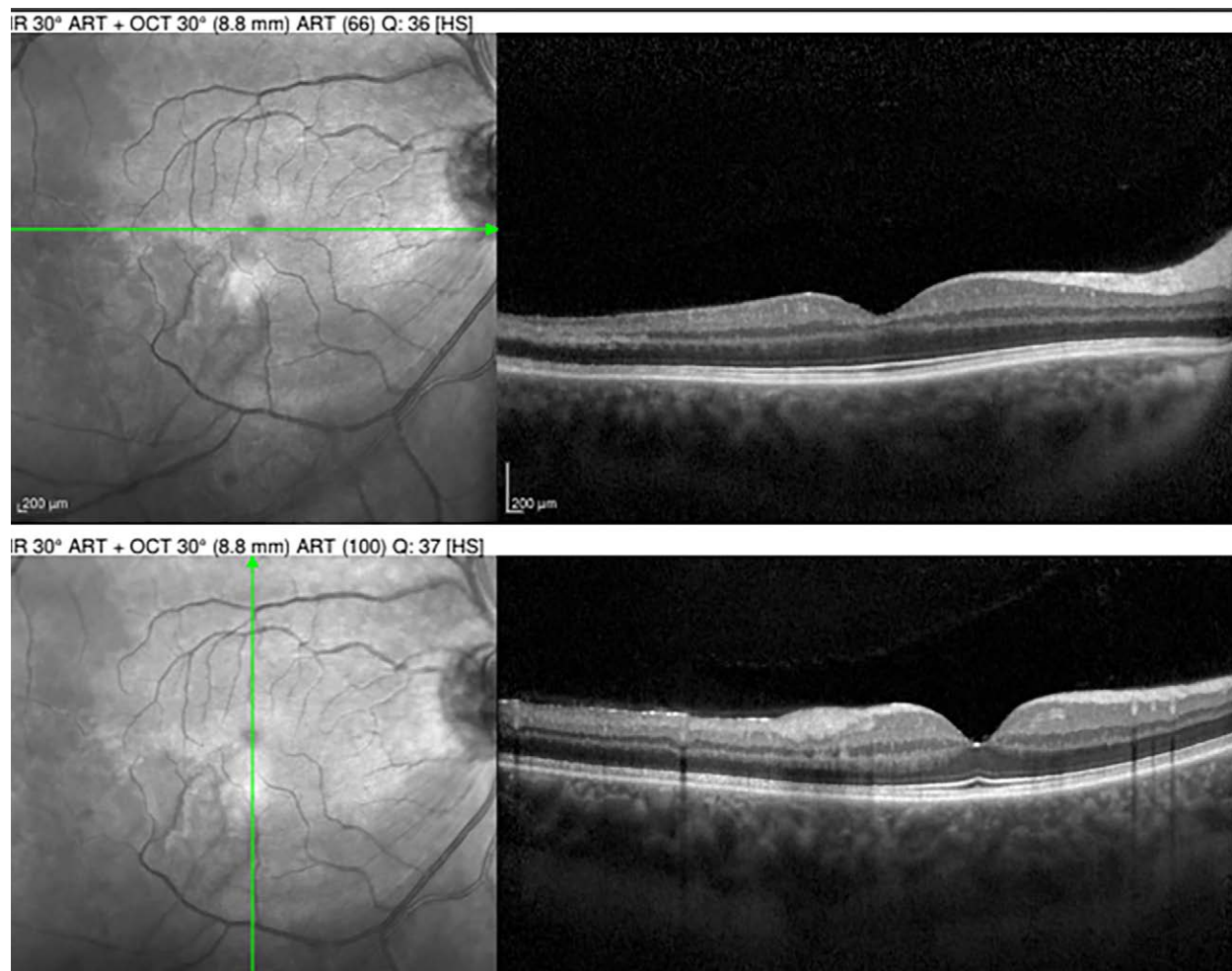


Figura 3. OCT ojo derecho, área de isquemia macular. Se observa zona de hiperreflectividad en retina interna.

angiotomografía de coherencia óptica (OCT) (fig. 4), campo visual computarizado (CVC) (fig. 5) e interconsulta con servicio de neurología, quienes decidieron internación para estudio, punción lumbar y realización de tomografía helicoidal de cerebro, que se encontró sin lesiones por lo que se solicitó resonancia magnética nuclear (RMN) de cerebro.

En la evaluación neurológica se evidenció: paciente vigil, orientado, levemente bradipsíquico, lenguaje y articulación sin hallazgos patológicos. Motilidad y campo visual conservados, fuerza conservada; Babinski derecho, marcha inestable con aumento en base de sustentación, con Romberg levemente inestable.

El informe de la RMN arrojó múltiples lesiones hiperintensas T2 y FLAIR, corticales, subcortica-

les, supra e infratentoriales, callosas (atravesaban el cuerpo calloso) y en unión calloso septal, redondeadas, otras yuxtacorticales. En el análisis físico químico de líquido cefalorraquídeo se observó hiperproteinorraquia.

Se plantearon como posibles diagnósticos: encefalitis aguda posinfecciosa, encefalitis aguda diseminada y esclerosis múltiple.

Durante el segundo día de internación refirió episodios de acúfenos, por lo que se realizó interconsulta con el servicio de otorrinolaringología, quienes realizaron audiometría que informó: hipoacusia conductiva leve de oído derecho y conductiva leve para tonos agudos de oído izquierdo.

Ante los hallazgos de hipoacusia leve, lesiones en retina e imágenes compatibles con lesiones

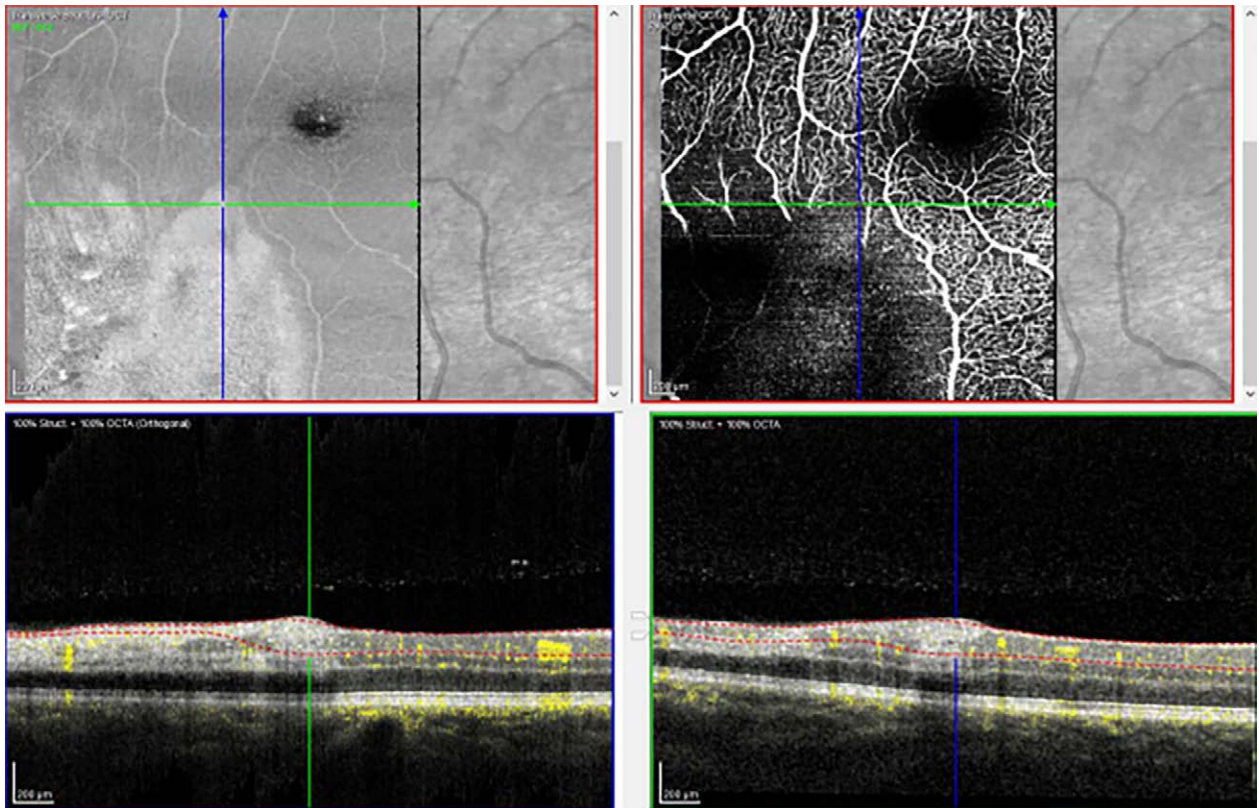


Figura 4. Angio OCT de ojo derecho. Se observa falta de perfusión en área temporal inferior.

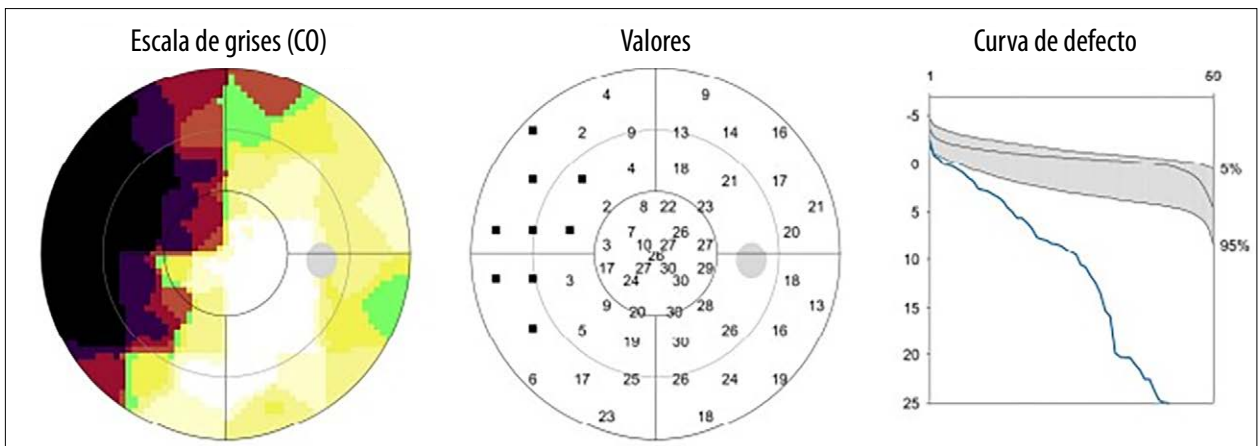


Figura 5. Campo visual ojo derecho: escotoma en cuadrante nasal superior.

encefálicas, el servicio de neurología planteó el posible diagnóstico de síndrome de Susac, por lo que se decidió comenzar con bolos de metilprednisolona 1 g/día por 5 días y gamma globulinas 2g/kg/día por 3 días.

Al tercer día de internación comenzó con síntomas visuales en ojo izquierdo, comprobándose

en fondo de ojos retina pálida en extremo temporal de arcada temporal inferior con microtrombos en vasos arteriales retinales, retina aplicada. Se realizó nueva OCT-A y CVC (figs. 6).

Permaneció internado en el servicio de clínica médica con controles periódicos de oftalmología, neurología y psiquiatría, hasta completar trata-

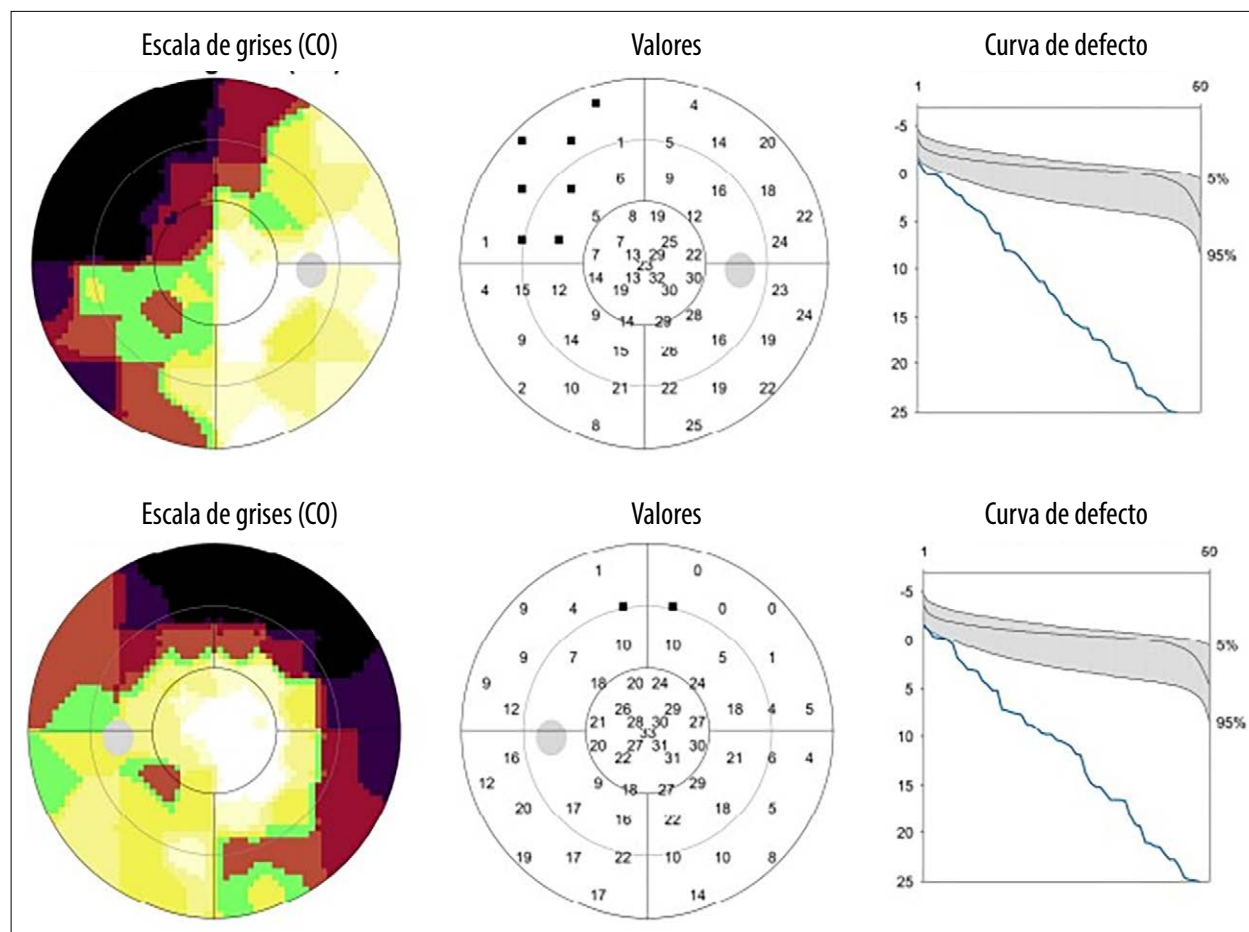


Figura 6. Campo visual de ojo derecho e izquierdo con escotoma nasal superior.

miento endovenoso. Se indicó alta con controles ambulatorios, en tratamiento con meprednisona 30 mg/día, micofenolato 2 gr/día, ácido acetilsalicílico 100 mg/día.

Discusión

El síndrome de Susac es una endoteliopatía autoinmune poco frecuente que afecta la microvasculatura de cerebro, retina y oído interno en la que se han documentado presencia de anticuerpos anticélulas endoteliales en algunos casos².

La tríada clínica ocurre en un bajo porcentaje de pacientes al inicio de la enfermedad (13%)⁵ y el retraso promedio entre los primeros síntomas y la aparición de la totalidad de la tríada clínica

es de 21 semanas, pero puede llegar a extenderse hasta dos años, razón por la cual es una entidad infradiagnosticada. Con respecto de la epidemiología, la edad de presentación es entre los 16 y los 40 años, con una media de 31,6 años coincidente con este paciente, no así la predilección por el sexo femenino descrita en la literatura que habla de mayor afectación en mujeres que en hombres (3,5:1)⁵.

Los síntomas neurológicos incluyen cefalea de características migrañosas u opresivas, encefalopatía, ataxia cerebelosa, alteración de la marcha, déficit sensitivo motor, signos piramidales, disfunción urinaria, diplopía y disartria. La afectación oftalmológica incluye visión borrosa, déficit visual y fopsias. En cuanto al compromiso del oído interno generalmente se manifiesta por

hipoacusia neurosensorial asociada o no a tinnitus y vértigo periférico⁵⁻⁷. Este caso se presentó con hipoacusia conductiva, que está contemplada en el tercer criterio diagnóstico del Consorcio Europeo de Susac (EuSaC), como se describirá a continuación⁸.

El diagnóstico se basa en las manifestaciones clínicas y estudios complementarios que demuestren el compromiso del sistema nervioso central (SNC), vasculatura de la retina y el déficit vestibulococlear.

En base a esto, el EuSaC publicó recientemente los criterios diagnósticos de esta enfermedad, clasificando al síndrome de Susac como definido, probable o posible⁸. El criterio 1 es el compromiso cerebral que incluye: a) síntomas y hallazgos clínicos; b) imágenes típicas en RM cerebral (lesiones multifocales pequeñas redondas y al menos una de ellas en el cuerpo calloso). El criterio 2 corresponde a la afectación retinal: a) al examen oftalmológico oclusión de rama de arterias retinales o hiperfluorescencia de la pared arterial en la angiografía con fluoresceína, o signos característicos de isquemia de rama arterial de la retina en fundoscopia u OCT-SD. Finalmente el criterio diagnóstico 3 es la afectación vestibulococlear: a) síntomas y hallazgos clínicos; b) examen de la función del oído interno alterada. El diagnóstico de este síndrome es *definitivo* si se cumplen los tres criterios; es *probable* si la tríada está incompleta (se cumplen dos de los tres criterios); y *posible* en los pacientes en los que el síndrome no es el diagnóstico más probable.

Este paciente cumplía con los tres criterios principales de la enfermedad: compromiso neurológico, afección retinal y daño vestibulococlear. Al inicio, los síntomas del SNC son los más frecuentes, seguidos de los trastornos visuales y por último, los auditivos⁸.

En cuanto al tratamiento, el paciente respondió favorablemente con pulsos de corticoides EV e inmunoglobulinas. Al alta se fue con corticoides y micofenolato 2 gr al día como terapia de mantenimiento. Según la bibliografía buscada, las terapias se basan en la inmunosupresión esteroidea y no esteroidea, temprana y agresiva dependiendo de la severidad de presentación, con el objetivo de evitar los defectos visuales, sordera y demencia⁹.

Actualmente este paciente se encuentra estable, con seguimiento por los servicios de neurología y oftalmología.

Como conclusión resulta importante destacar la relevancia de conocer esta entidad clínica con el fin de realizar un abordaje multidisciplinario y no demorar los estudios complementarios, para comenzar con la terapia inmunosupresora a la brevedad y de esta forma evitar secuelas.

Referencias

1. Susac JO, Hardman JM, Selhorst JB. Microangiopathy of the brain and retina. *Neurology* 1979; 29: 313-316.
2. Susac JO, Egan RA, Rennebohm RM, Lubow M. Susac's syndrome: 1975-2005 microangiopathy/autoimmune endotheliopathy. *J Neurol Sci* 2007; 257: 270-272.
3. Santiago IB, Araújo ALM, Nóbrega ILP *et al.* Characteristics and management of Susac syndrome in an emergent country: a multi-center case series from Brazil. *Neurol Sci* 2022; 43: 6449-6460.
4. Marrodan M, Fiol MP, Correale J. Susac syndrome: challenges in the diagnosis and treatment. *Brain* 2022; 145: 858-871.
5. Dörr J, Krautwald S, Wildemann B *et al.* Characteristics of Susac syndrome: a review of all reported cases. *Nat Rev Neurol* 2013; 9: 307-316.
6. Kleffner I, Duning T, Lohmann H *et al.* A brief review of Susac syndrome. *J Neurol Sci* 2012; 322: 35-40.
7. Mateen FJ, Zubkov AY, Muralidharan R *et al.* Susac syndrome: clinical characteristics and treatment in 29 new cases. *Eur J Neurol* 2012; 19: 800-811.
8. Kleffner I, Dörr J, European Susac Consortium (EuSaC) *et al.* Diagnostic criteria for Susac syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2016; 87: 1287-1295.
9. Pappasavvas I, Teuchner B, Herbolt CP Jr. Susac syndrome (retino-cochleo-cerebral vasculitis), the ophthalmologist in the role of the whistleblower. *J Ophthalmic Inflamm Infect* 2020; 10: 27.