

# Neuropatía óptica por déficit de cobalamina: a propósito de un caso

Santiago Gallardo Bertuzzi y Lidia Sarotto

*Hospital de Clínicas "Gral. José de San Martín," Buenos Aires, Argentina.*

**Recibido:** 26 de agosto de 2024.

**Aprobado:** 14 de mayo de 2025.

## **Autor corresponsal**

Dr. Santiago Gallardo Bertuzzi  
Hospital de Clínicas José de San Martín  
(C1120AAR) Buenos Aires, Argentina.  
+54 11 5950-8500  
santigallardo98@gmail.com

**Oftalmol Clin Exp** (ISSNe 1851-2658)  
2025; 18(2): e216-e221.

<https://doi.org/10.70313/2718.7446.v18.n2.415>

## **Resumen**

**Objetivo:** Presentar un caso clínico de una neuropatía óptica bilateral asociada a un déficit nutricional de cobalamina.

**Caso clínico:** Se presenta un paciente masculino de 17 años de espectro autista con disminución progresiva de la agudeza visual y un déficit alimentario que determinó un cuadro de neuropatía óptica bilateral secundario a un déficit de cobalamina. El diagnóstico se llevó a cabo a través de un exhaustivo interrogatorio que detectó un déficit alimentario acompañado de estudios complementarios oculares y sistémicos. Tras determinar una anemia macrocítica y niveles de vitamina B12 menores a 50 pg/ml, se inició un tratamiento con suplementación intramuscular de complejo vitamínico B de forma semanal por 4 semanas. Luego se continuó vía oral, logrando la detención del deterioro de la agudeza visual del paciente sin mejoría de ésta.

**Conclusión:** El diagnóstico diferencial de neuropatía óptica nutricional debe ser investigado mediante un exhaustivo interrogatorio, considerando los antecedentes y los hábitos del paciente, además de la correcta exploración oftalmológica. Tras el diagnóstico, es un cuadro que, tratado oportunamente, puede controlarse pero no siempre revertirse, como ocurrió en este caso.

**Palabras clave:** neuropatía óptica, vitamina B12, cobalamina, neuropatía nutricional.

## **Optic neuropathy secondary to cobalamin deficiency: a case report**

### **Abstract**

**Objective:** To present a clinical case of a bilateral optic neuropathy associated with a nutritional deficit of cobalamin.

**Case report:** We present a 17-year-old male patient with autism spectrum, with progressive decrease of visual acuity and a nutritional deficit that determined a bilateral optic neuropathy secondary to a cobalamin deficiency. The diagnosis was made through an exhaustive interrogation that detected a nutritional deficit, accompanied by complementary, ophthalmologic and systemic studies. After determining a macrocytic anemia and vitamin B12 levels below 50 pg/ml, treatment was started with intramuscular supplementation of vitamin B complex weekly for 4 weeks, then continued orally, achieving a halt in the deterioration of the patient's visual acuity, without improvement.

**Conclusion:** The differential diagnosis of nutritional optic neuropathy should be investigated by means of an exhaustive interrogation, considering the patient's history and habits, in addition to a correct ophthalmologic examination. After diagnosis, these conditions can be controlled but not always reversed, as occurred in the present case.

**Keywords:** optic neuropathy, vitamin B12, cobalamin, nutritional neuropathy.

## Neuropatia óptica por deficiência de cobalamina: relato de caso

### Resumo

**Objetivo:** Apresentar um caso clínico de neuropatia óptica bilateral associada à deficiência nutricional de cobalamina.

**Caso clínico:** Apresenta-se um paciente masculino de 17 anos, pertencente ao espectro autista, com diminuição progressiva da acuidade visual e déficit alimentar que levou à neuropatia óptica bilateral secundária à deficiência de cobalamina. O diagnóstico foi feito através de anamnese minuciosa que revelou deficiência nutricional, acompanhada de exames oftalmológicos e sistêmicos complementares. Após constatação de anemia macrocítica e níveis de vitamina B12 inferiores a 50 pg/ml, foi iniciado tratamento com suplementação intramuscular de complexo vitamínico B semanalmente durante 4 semanas. Logo, continuou-se a administração oral e a interrupção da deterioração da acuidade visual do paciente foi alcançada, sem nenhuma melhora.

**Conclusão:** O diagnóstico diferencial da neuropatia óptica nutricional deve ser investigado por meio de

questionamento criterioso, considerando-se a história e os hábitos do paciente, além de um exame oftalmológico adequado. Uma vez diagnosticada, é uma condição que, se tratada prontamente, pode ser controlada, mas nem sempre revertida, como foi o caso aqui.

**Palavras-chave:** neuropatia óptica, vitamina B12, cobalamina, neuropatia nutricional.

### Introducción

Es desde la década de 1960 que se asocian los niveles insuficientes de cobalamina o vitamina B12 con las neuropatías ópticas<sup>1</sup>. Este nutriente está implicado en la síntesis de purinas y pirimidinas, fundamentales para la síntesis de ácidos nucleicos y como cofactor en la metilación de la homocisteína, entre otros procesos metabólicos<sup>2</sup>.

El déficit de cobalamina se origina por alteraciones en sus vías de absorción (anemia perniciosa, cirugía bariátrica, entre otras) o por limitaciones dietarias de sus fuentes: carnes y lácteos<sup>3</sup>. Dentro de sus manifestaciones, las oculares comprenden menos del 1%<sup>4</sup>. Pueden ser un signo inicial del déficit o ser parte de un cuadro sistémico. Se suele presentar como una disminución de la agudeza visual progresiva, bilateral, indolora, asociada a alteraciones de la percepción de colores y escotomas cecocentrales<sup>3</sup>. El hallazgo fundoscópico más frecuente es la atrofia del nervio óptico.

El objetivo de este trabajo es presentar un caso clínico de una neuropatía óptica bilateral asociado a un déficit nutricional de cobalamina.

### Caso clínico

Se presentó a la consulta un paciente masculino de 17 años acompañado por su madre, quien refirió haber notado una disminución progresiva de la visión en ambos ojos. Como único antecedente el paciente padecía un trastorno del espectro autista.

Al examen oftalmológico el paciente presentó una agudeza visual (AV) mejor corregida en ambos ojos de cuenta dedos a 3 metros. Al examen biomicroscópico se observó reacción papilar en conjun-

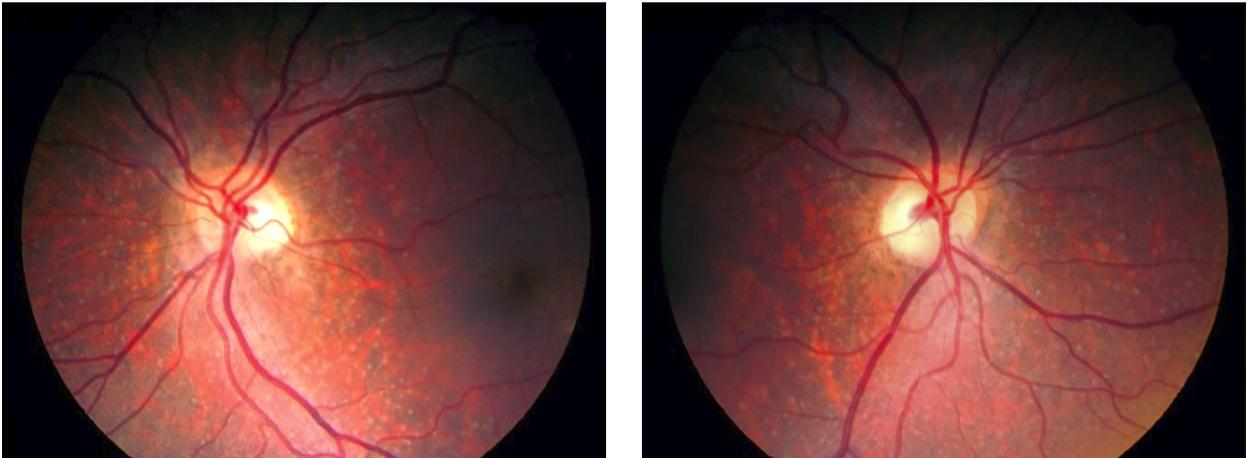


Figura 1. Retinografía de ambos ojos donde se observa palidez focal temporal de las papilas.

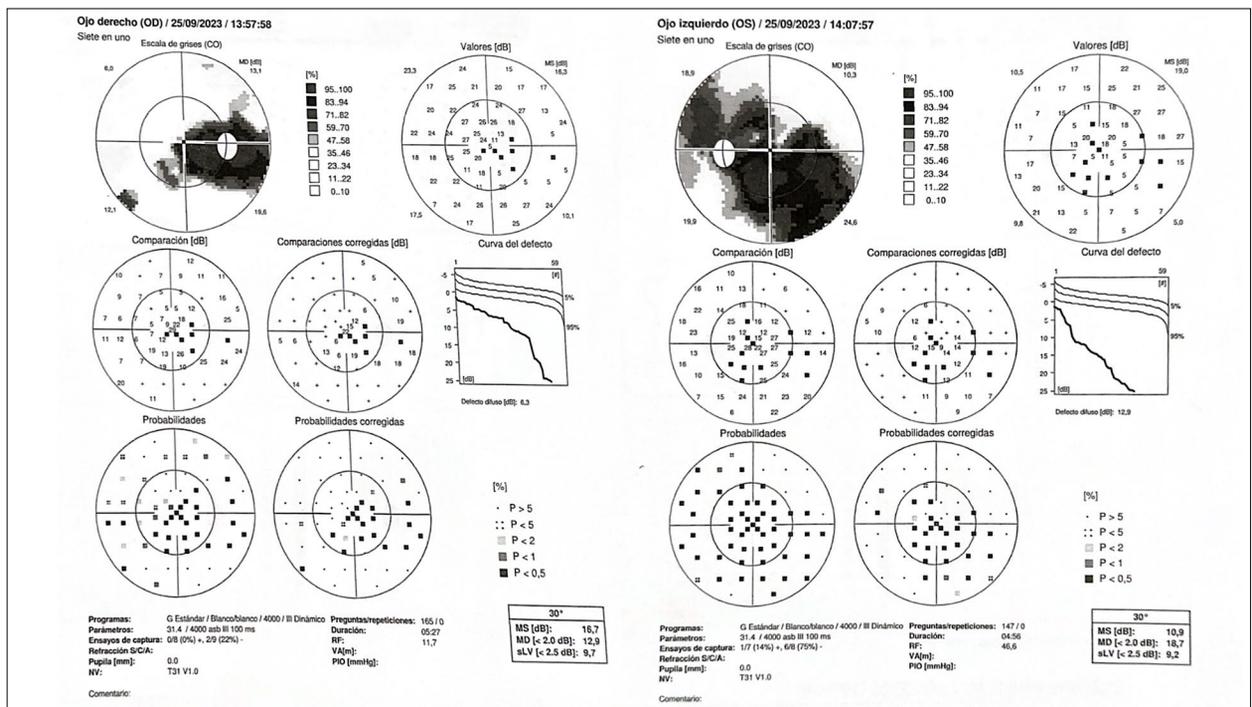


Figura 2. Campo visual computarizado. Se evidencian defectos de la sensibilidad cecocentrales en ambos ojos; en el izquierdo además presenta una extensión hacia nasal inferior.

tiva tarsal inferior y superior, queratitis punteada en toda la superficie corneal, resto de segmento anterior sin alteraciones. A nivel del fondo de ojo presentaba palidez temporal en ambos discos ópticos y en la retina se visualizaba un punteado blanquecino en toda su extensión (fig. 1).

Se realizaron inicialmente dos estudios complementarios: tomografía de coherencia óptica

(OCT) del segmento posterior y campo visual computarizado. En el campo visual se pudo observar de forma bilateral un profundo defecto cecocentral con extensión temporal (fig. 2). La OCT macular no presentaba alteraciones en su arquitectura, pero la modalidad de células ganglionares evidenció una disminución global del espesor de esta capa en ambos ojos (fig. 3).

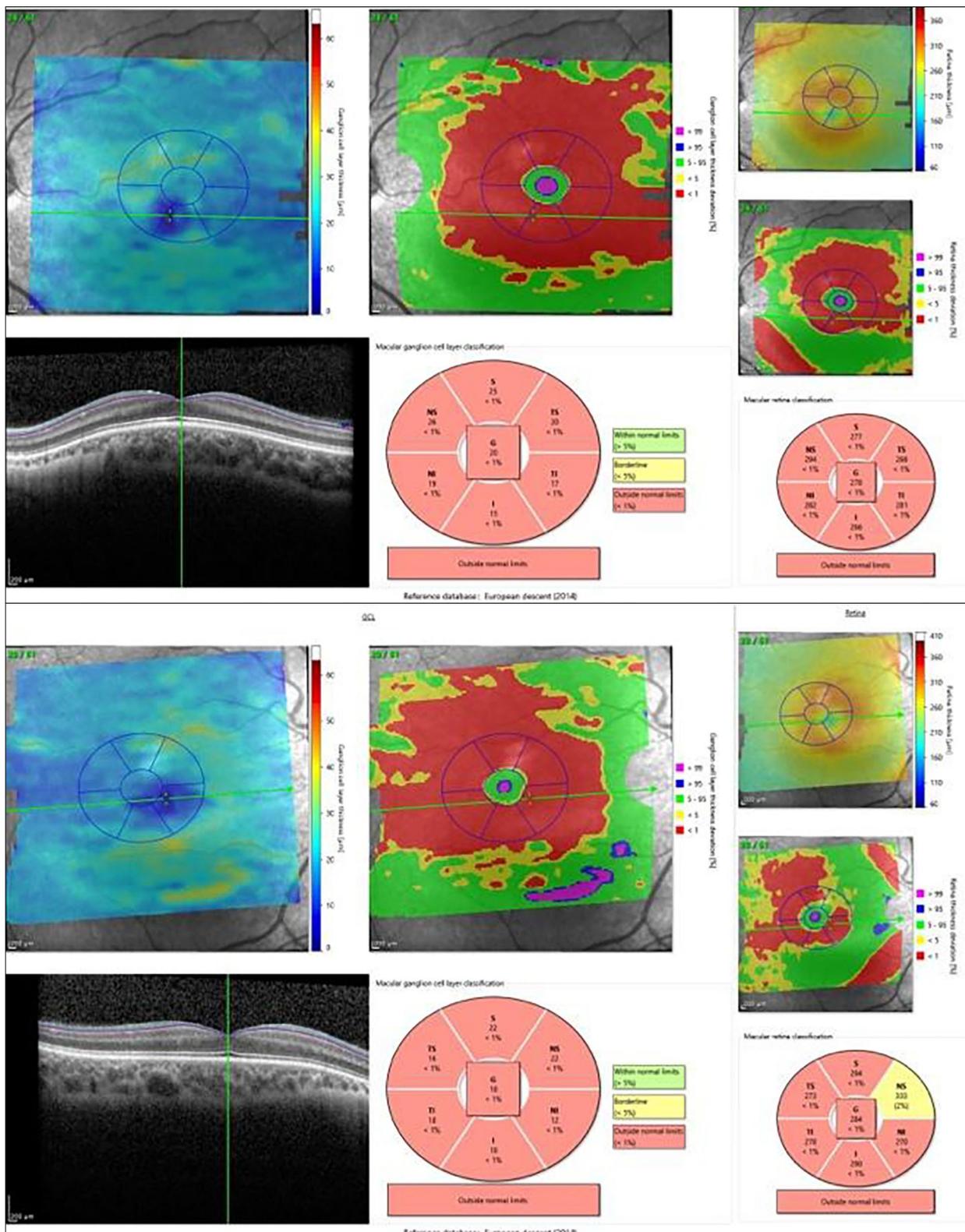


Figura 3. OCT de mácula con análisis del espesor de la capa de células ganglionares de ambos ojos. Se evidencia una disminución de esta capa en la región macular (AO).

Ante el cuadro clínico se plantearon entre los diagnósticos diferenciales neuropatías tóxico-nutricionales, hereditarias, compresivas e inflamatorias. En el interrogatorio se pudo recabar que la alimentación del paciente era altamente selectiva y se encontraba limitada a papas fritas, yogur y galletas.

Se solicitó una resonancia magnética de cerebro y órbita con angiografía de vasos de cuello que no evidenció hallazgos patológicos. La secuenciación del genoma mitocondrial tampoco mostró hallazgos compatibles con el fenotipo de patología hereditaria.

El laboratorio solicitado mostró la presencia de una anemia macrocítica, vitamina B12 menor a 50 pg/ml (valor normal entre 160 y 950 pg/ml) y homocisteína mayor a 50  $\mu\text{mol/L}$  (valores normales entre 5 y 13  $\mu\text{mol/L}$ ).

Ante los hallazgos clínicos y de laboratorio se realizó el diagnóstico de neuropatía óptica bilateral por deficiencia de vitamina B12 y se inició un tratamiento con suplementación intramuscular de complejo vitamínico B de forma semanal por 4 semanas para luego continuar vía oral. Una vez instaurado el tratamiento se evidenció una detención del deterioro de la agudeza visual del paciente, sin mejoría de ésta.

## Discusión

Los cuadros de déficit de cobalamina pueden ser por elecciones dietarias —como en este caso—, por dietas restrictivas como el veganismo o por alteraciones del sistema digestivo, como los cuadros de anemia perniciosa o cirugía bariátrica<sup>5</sup>. El interrogatorio adecuado de los pacientes permite detectar estas situaciones particulares.

El mecanismo fisiopatológico propuesto para estas neuropatías implica un aumento de homocisteína sérica y consecuentemente, generación de estrés oxidativo y daño endotelial sobre los capilares de la vasa nervorum del nervio óptico<sup>5</sup>.

Si bien no hay estudios que comparen esquemas de tratamiento, el consenso en la bibliografía es de iniciar de forma precoz un tratamiento de suplementación vitamínica intramuscular en dosis de por lo menos 1000  $\mu\text{g/día}$  y luego de 1

mes de tratamiento rotar a la vía oral o nasal<sup>6</sup>. El pronóstico de estos pacientes es variable, dependiendo mucho del estado general y del tiempo de evolución del cuadro, pero cuando la atrofia del nervio óptico ya está presente el pronóstico es pobre, como en este caso.

El presente artículo pretende poner énfasis en que este tipo de alteraciones de la visión asociadas a problemas de la alimentación siguen vigentes y no siempre están presentes en la comunidad general de oftalmólogos. También es parte de la tarea del médico oftalmólogo educar a la comunidad sobre la importancia de la alimentación, los diferentes nutrientes relacionados con la visión y poder incorporar dentro de las opciones terapéuticas las diferentes formulaciones con complementos nutricionales, a la vez que el trabajo multidisciplinario con médicos clínicos, nutricionistas y el área de salud mental.

## Conclusión

Las neuropatías de causa nutricional son cuadros que requieren de un exhaustivo interrogatorio y una correcta sospecha del médico, considerando los antecedentes y los hábitos del paciente. Cuando se considere dentro de los diagnósticos diferenciales a las neuropatías por déficits vitamínicos, las suplementaciones deben ser precoces y en dosis adecuadas para detener la progresión del cuadro, como se ha observado en el presente caso; entendiendo que en neuropatías de larga evolución el pronóstico de recuperación visual es reservado.

## Referencias

1. Heaton JM. Vitamin B12 and the eye. *Proc Nutr Soc* 1960; 19: 100-105. doi:10.1079/pns19600024.
2. O'Leary F, Samman S. Vitamin B12 in health and disease. *Nutrients* 2010; 2(3): 299-316. doi:10.3390/nu2030299.
3. Ata F, Bint I Bilal A, Javed S *et al*. Optic neuropathy as a presenting feature of vitamin B-12 deficiency: a systematic review of literature and

a case report. *Ann Med Surg (Lond)* 2020; 60: 316-322. doi:10.1016/j.amsu.2020.11.010

4. Chavala SH, Kosmorsky GS, Lee MK, Lee MS. Optic neuropathy in vitamin B12 deficiency. *Eur J Intern Med* 2005; 16(6): 447-448. doi: 10.1016/j.ejim.2005.01.021

5. Roda M, di Geronimo N, Pellegrini M, Schiavi C. Nutritional optic neuropathies: sta-

te of the art and emerging evidences. *Nutrients* 2020; 12(9): 2653. doi:10.3390/nu12092653.

6. Jefferis JM, Hickman SJ. Treatment and outcomes in nutritional optic neuropathy. *Curr Treat Options Neurol* 2019; 21(1): 5. doi:10.1007/s11940-019-0542-9.