



Neurology perspectives



21314 - OJOS QUE NO VEN, INTUICIÓN QUE NO MIENTE

Arias Villarán, M.¹; Orviz García, A.¹; de la Fuente Batista, S.¹; Zamarbide Capdepon, I.¹; Herranz Bárcenas, A.¹; Torrelo Navarro, P.²; Nystrom Hernández, A.¹; Egulior Caffarena, I.¹; Suárez Plaza, A.¹; Guerra Huelves, A.¹; García Sánchez, C.¹; Martín Gallego, I.¹; Cabrejas Martínez, L.²; Moreno Torres, I.¹

¹Servicio de Neurología. Fundación Jiménez Díaz; ²Servicio de Oftalmología. Fundación Jiménez Díaz.

Resumen

Objetivos: Presentamos un caso de solapamiento de esclerosis múltiple (EM) y neuropatía óptica hereditaria de Leber (NOHL) que desencadenó en ceguera legal.

Material y métodos: Mujer de 28 años, sin antecedentes de interés, presentó una neuritis óptica (NO) retrobulbar del ojo derecho con agudeza visual (AV) de 0,1 y fue ingresada en Neurología. Recibió megadosis de corticoides, recuperando posteriormente la AV de dicho ojo. Fue diagnosticada de EM remitente recurrente y recibió un ciclo de tratamiento con cladribina. Durante el siguiente año, la paciente presentó varios episodios de empeoramiento de la AV, uno en el ojo derecho y dos en el ojo izquierdo, pero sin aparición de lesiones en nervio óptico en la resonancia magnética (RM) cerebral ni cambios compatibles con atrofia del nervio en la tomografía de coherencia óptica. Recibió varios ciclos de corticoides y en el último episodio, siete ciclos de plasmaféresis sin objetivar mejoría y con secuelas graves de la agudeza visual de ambos ojos (AV 0,05 bilateral). Se decidió escalado de tratamiento a rituximab y, debido a la atipicidad del cuadro, se solicitó estudio genético de neuropatías ópticas hereditarias.

Resultados: RM cerebral y órbitas con gadolinio (basal): hallazgos sugestivos de enfermedad desmielinizante. Signos de neuritis óptica derecha. LCR: dos bandas oligoclonales positivas. Estudio genético: mutación m.11778G>A en el gen MT-ND4, compatible con NOHL.

Conclusión: NOHL es una enfermedad hereditaria mitocondrial causada por apoptosis de las células ganglionares retinianas. La superposición de NOHL y EM, aunque es infrecuente, debe considerarse en pacientes con EM con pérdida de visión atípica para neuritis óptica.