



# Neurology perspectives



## 20462 - VISIBILIZANDO LA NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER

Bernabeu Follana, A.<sup>1</sup>; Iglesias Cels, C.<sup>2</sup>; Pizà Bonafé, J.<sup>2</sup>; Massot Cladera, M.<sup>1</sup>; Torres Ruiz, G.<sup>2</sup>; Corujo Suárez, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Son Espases; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Son Espases.

### Resumen

**Objetivos:** Presentar una serie de casos de neuropatía óptica hereditaria de Leber (NOHL) con lesiones inflamatorias a nivel de RMN craneal.

**Material y métodos:** Se presenta el caso de dos varones de 16 y 21 años que ingresan para estudio de una neuropatía óptica bilateral con presentación y evolución muy similar. Solo uno de los pacientes tenía un antecedente familiar (tío materno con defecto central de la visión monocular). Ambos se presentaron clínicamente como una pérdida de AV indolora que se inició de forma monocular, afectándose en pocas semanas el ojo contralateral. En el fondo de ojo se apreciaba atrofia temporal de las papilas.

**Resultados:** La RMN cráneo-medular objetivó, en el primer caso, inflamación de ambos nervios ópticos con captación de contraste en el derecho, respetando el quiasma, y en el segundo, discreto engrosamiento de ambos NO y del quiasma, con realce de ambos tractos. PL normal. OCT con pérdida de fibras en sectores temporales. Los anticuerpos anti-MOG y anti-AQ4 fueron negativos. Ante la sospecha inicial de una neuritis óptica, se inició tratamiento con corticoides y posteriormente recambios plasmáticos. Finalmente, el estudio genético dio el diagnóstico de NOHL y se inició tratamiento con idebenona.

**Conclusión:** En un inicio se orientaron como una etiología inflamatoria, tanto por la posibilidad de administrar un tratamiento, como por los hallazgos en la neuroimagen. Sin embargo, no hay que olvidar el amplio diagnóstico diferencial, entre el que se incluye la NOHL, en la que se han descrito casos raros con inflamación y realce a nivel de NO, quiasma y cintillas.