

Neuromielitis óptica en un varón sin factores predisponentes

Jorge Hernández-Navas¹, Luis Dulcey-Sarmiento², Jaime Gómez-Ayala¹, Juan Therán-León¹, Valentina Ochoa-Castellanos¹

¹Semillero de Medicina Interna, Universidad Autónoma de Bucaramanga, Colombia

²Servicio de Medicina Interna, Universidad de los Andes, Mérida, Venezuela

Recibido: 13/10/2024

Aceptado: 30/11/2024

En línea: 31/12/2024

Citar como: Hernández-Navas J, Dulcey-Sarmiento L, Gómez-Ayala J, Therán-León J, Ochoa-Castellanos V. Neuromielitis óptica en un varón sin factores predisponentes. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2024 (diciembre); 9(3): 150-152. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a9n3a14>.

Cite this as: Hernández-Navas J, Dulcey-Sarmiento L, Gómez-Ayala J, Therán-León J, Ochoa-Castellanos V. *Neuromyelitis optica in a man without predisposing factors*. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2024 (December); 9(3): 150-152. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a9n3a14>.

Autor para correspondencia: Jorge Hernández-Navas. jorgeandreshernandez2017@gmail.com

Palabras clave

- ▷ Opticomielitis de Devic
- ▷ Acuaporina-4
- ▷ Neuromielitis óptica

Resumen

La neuromielitis óptica, o enfermedad de Devic, es un trastorno inflamatorio desmielinizante que afecta al sistema nervioso central, caracterizado por mielitis longitudinalmente extensa y neuritis óptica. Se distingue por la presencia de anticuerpos anti-acuaporina-4 (anti-AQP4) y un curso clínico potencialmente grave sin tratamiento temprano. Presentamos el caso de un paciente de mediana edad que comenzó con dolor ocular, seguido de hipoestesia en el tronco y debilidad en miembros inferiores, limitando la marcha. Las imágenes mostraron mielopatía longitudinalmente extensa, y los anticuerpos anti-AQP4 confirmaron el diagnóstico. Este caso resalta la importancia del diagnóstico precoz para evitar recaídas y mejorar el pronóstico.

Keywords

- ▷ Devic's opticomyelitis
- ▷ Aquaporin-4
- ▷ Neuromyelitis optica

Abstract

Neuromyelitis optica, or Devic's disease, is an inflammatory demyelinating disorder of the central nervous system characterized by longitudinally extensive myelitis and optic neuritis. It is distinguished by the presence of anti-AQP4 antibodies and it can follow a severe clinical course without early treatment. We present the case of a middle-aged patient who developed ocular pain, followed by trunk hypoesthesia and lower limb weakness, impairing gait. Imaging revealed longitudinally extensive myelopathy, and anti-AQP4 antibodies confirmed the diagnosis. This case highlights the importance of early diagnosis to prevent relapses and improve the patient's prognosis.

Puntos destacados

- ▷ La neuromielitis óptica se caracteriza por síntomas neurológicos distintivos y anticuerpos anti-acuaporina-4 (anti-AQP4).
- ▷ En España, el diagnóstico y tratamiento pueden retrasarse debido a la falta de familiaridad entre profesionales.
- ▷ La educación continua es esencial para mejorar el manejo de la enfermedad.

Los síntomas agudos de tronco encefálico incluyen disfunción sensorial, ocular, motora o cerebelosa³. El diagnóstico imagenológico está dado por las imágenes de resonancia magnética. En la etapa crónica se observa atrofia de los nervios ópticos e hiperintensidad variable en las imágenes potenciadas en T2, la lesión clásica de la médula espinal es la mielitis transversa longitudinalmente extensa, que se caracteriza por la afectación longitudinal de tres o más segmentos vertebrales contiguos de la médula espinal⁴, como ocurrió en el presente caso.

La calidad de vida de los pacientes con este diagnóstico se ve disminuida en gran porcentaje por el dolor, que puede conducir principalmente a la baja calidad de vida. Entre el 80 y el 100% de los pacientes reporta dolor crónico, que incluye dolor neuropático, ataques de dolor o dolor de cabeza.

Introducción

La neuromielitis óptica o síndrome de Devic es un síndrome clínico causado por autoanticuerpos IgG séricos patogénicos contra la acuaporina 4 (AQP4), la proteína del canal más abundante en el sistema nervioso central¹. Es una enfermedad rara que afecta a todas las etnias, predominando en afrodescendientes y asiáticos, con una prevalencia estimada entre 1-4/100 000 habitantes. Predomina en mujeres jóvenes (68 a 88%) y en un 25% se asocia a otra enfermedad autoinmune, especialmente en los casos seropositivos para anti-AQP4².

Sus manifestaciones clínicas se caracterizan por pérdida aguda de visión, dischromatopsia asociada a dolor ocular, comúnmente bilateral. La afectación de la médula espinal se manifiesta con síntomas motores, sensitivos y de esfínteres.

Caso clínico

Antecedentes, enfermedad actual y exploración física

Paciente de 32 años, sin antecedentes patológicos relevantes. Dos años antes de la consulta el paciente había experimentado un episodio de dolor ocular izquierdo intenso y súbito, que fue diagnosticado como neuritis óptica. Este

evento inicial llevó a un seguimiento clínico, donde se observó la aparición progresiva de paraparesia e hipoestesia en el tronco y extremidades inferiores, junto con incontinencia urinaria y fecal. Estos síntomas generaron preocupación por un posible compromiso del sistema nervioso central.

Al examen físico, el paciente se encontraba en adecuadas condiciones generales, alerta y afebril. Sin embargo, se evidenció una fuerza muscular de 3/5 en extremidades superiores y 2/5 en extremidades inferiores. Se identificó hiporreflexia generalizada y signos de Babinski, Hoffman y Trömner bilaterales, lo que sugería una disfunción del sistema nervioso central. Al evaluar la sensibilidad, se encontró hipoestesia en extremidades superiores e hipopalestesia en las cuatro extremidades, así como pérdida de los reflejos abdominocutáneos. Estos hallazgos clínicos, junto con el inicio súbito y la progresión de los síntomas, llevaron a considerar un diagnóstico de una enfermedad desmielinizante.

Pruebas complementarias

Se realizó un perfil inmunológico, el cual resultó negativo para anticuerpos anti-DNA, anti-CCP, anti-RNP, anti-RO y células LE, lo que descartó enfermedades autoinmunitarias comunes. Sin embargo, dado el cuadro clínico y la sospecha de un proceso inflamatorio del sistema nervioso central, se procedió a una punción lumbar. El líquido cefalorraquídeo no mostró alteraciones significativas ni bandas oligoclonales, lo que resultó en una evaluación más enfocada.

Posteriormente se realizó una resonancia magnética de columna cervical (**figura 1**), que reveló hiperintensidad en T2, comprometiendo los cordones anteriores y posteriores desde la unión bulbomedular hasta T11, consistente con mielitis transversa longitudinalmente extensa. Este hallazgo reforzó la sospecha de un trastorno desmielinizante.



Figura 1. Resonancia magnética de columna cervical contrastada. En la imagen se observa hiperintensidad en las secuencias T2, que compromete los cordones anteriores y posteriores desde la unión del bulbo medular hasta aproximadamente T11. Hiperintensidad (indicado por la flecha en la parte superior) que sugiere un proceso inflamatorio agudo. Compromiso de los cordones (indicado por la flecha en el medio), evidenciando la afectación de las vías motoras y sensitivas. Lesión extensa (indicado por la flecha en la parte inferior), lo que es característico de la mielitis transversa longitudinalmente extensa observada en la enfermedad de Devic.

Finalmente se solicitó la determinación de anticuerpos anti-AQP4, que resultaron positivos, confirmando el diagnóstico de neuromielitis óptica (enfermedad de Devic). Este resultado fue crucial, ya que permitió al equipo clínico establecer un plan de manejo adecuado, basado en la naturaleza autoinmunitaria de la enfermedad.

Estos hallazgos eran consistentes con el diagnóstico de neuromielitis óptica, confirmando la presencia de cambios estructurales en la médula espinal que apoyaban el diagnóstico del paciente.

Evolución

El paciente mostró una notable mejoría en su sintomatología tras el inicio del tratamiento con rituximab, administrado a una dosis inicial de 375 mg/m² una vez por semana durante 4 semanas. Esta terapia inmunosupresora fue fundamental para controlar la inflamación y mejorar su función neurológica. Antes del inicio de rituximab, se implementó un manejo para el control agudo de la enfermedad, que incluyó glucocorticoides en altas dosis, administrando metilprednisolona 1 g/día durante 5 días. Sin embargo, no fue necesario recurrir a inmunoglobulinas intravenosas (IVIg) ni a recambio plasmático, ya que la respuesta al tratamiento inicial fue favorable.

Para aliviar el dolor, se complementó el manejo con antiinflamatorios no esteroideos (AINEs), prescribiendo ibuprofeno a 600 mg cada 8 horas y naproxeno a 250 mg cada 12 horas, ajustando las dosis según la respuesta clínica.

La rehabilitación física fue clave, con programas enfocados en mejorar la fuerza muscular, la coordinación y el manejo de la espasticidad, realizados 2 a 3 veces por semana. Se implementaron medidas de higiene postural para prevenir úlceras por presión y se recomendó mantener una movilidad activa mediante pausas y cambios de posición.

Diagnóstico

Enfermedad de Devic (neuromielitis óptica más mielitis longitudinalmente extensa) con anticuerpos anti-AQP4 positivos.

Discusión

El caso resalta la importancia de un enfoque diagnóstico sistemático en pacientes con síntomas neurológicos inexplicables. La identificación temprana de signos clínicos y el uso de pruebas complementarias específicas, como la evaluación de anticuerpos anti-AQP4, son esenciales para establecer un diagnóstico preciso y permitir un manejo efectivo y, en este caso, incluye el inicio de un tratamiento inmunosupresor para prevenir recaídas y mejorar la calidad de vida del paciente.

La enfermedad de Devic, o neuromielitis óptica (NMO), es una patología inflamatoria autoinmune del sistema nervioso central, caracterizada por la desmielinización del nervio óptico y la médula espinal, provocada principalmente por autoanticuerpos contra la acuaporina-4 (AQP4). Aunque su presentación es menos común en hombres, este caso resalta la necesidad de considerar la NMO incluso en pacientes sin factores predisponentes⁵.

El diagnóstico se establece mediante una combinación de hallazgos clínicos, imagenológicos y serológicos. La aparición de neuritis óptica y mielitis longitudinalmente extensa, junto con la serología positiva para anticuerpos anti-AQP4, confirman la enfermedad⁵. La NMO afecta mayormente a mujeres y es más prevalente en poblaciones asiáticas y afrodescendientes, aunque en hombres se asocia con formas más severas y peor pronóstico.

El manejo farmacológico estándar incluye rituximab, un anticuerpo monoclonal que depleta células B CD20+, además de ecilizumab, ravulizumab o

inebilizumab, reduciendo la frecuencia de recaídas. La combinación con antiinflamatorios no esteroideos (AINEs) controla el dolor neuropático⁶. Además, la terapia física y las estrategias de higiene postural son esenciales para mantener la movilidad y prevenir complicaciones⁷. El pronóstico varía según la gravedad del primer episodio y la respuesta al tratamiento, con la posibilidad de secuelas permanentes⁸.

Conclusiones

En conclusión, este caso destaca la importancia del diagnóstico temprano y del manejo multidisciplinario en pacientes con NMO. La combinación de terapias inmunosupresoras, rehabilitación física y apoyo psicológico es fundamental para mejorar el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes.

Financiación, conflicto de intereses y consentimiento informado

El presente trabajo no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro. Los autores declaran carecer de conflicto de intereses y disponen de la autorización o consentimiento informado de los involucrados en este caso y la identidad de la paciente ha sido mantenida en el anonimato a lo largo del informe.

Bibliografía

1. Jarius S, Paul F, Weinshenker BG, Levy M, Kim HJ, Wildemann B. Neuromyelitis optica. *Nature Reviews Disease Primers*. 2020; 6(1): 85. doi: <https://doi.org/10.1038/s41572-020-0214-9> (último acceso dic. 2024).
2. Jasiak-Zatonska M, Kalinowska-Lyszczarz A, Michalak S, Kozubski W. The immunology of neuromyelitis optica – Current knowledge, clinical implications, controversies and future perspectives. *International Journal of Molecular Sciences*. 2016; 17(3). doi: <https://doi.org/10.3390/ijms17030273> (último acceso dic. 2024).
3. Weinshenker BG, Wingerchuk DM. Neuromyelitis spectrum disorders. *Mayo Clinic Proceedings*. 2017; 92(4): 663–679. doi: <https://doi.org/10.1016/j.mayocp.2016.12.014> (último acceso dic. 2024).
4. Paul S, Mondal GP, Bhattacharyya R, Ghosh KC, Bhat IA. Neuromyelitis optica spectrum disorders. *Journal of the Neurological Sciences*. 2021; 420: 117225. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jns.2020.117225> (último acceso dic. 2024).
5. Prüss H. Autoantibodies in neurological disease. *Nat Rev Immunol*. 2021; 21(12): 798–813. doi: <http://doi.org/10.1038/s41577-021-00543-w> (último acceso dic. 2024).
6. Jarius S, Aktas O, Azyzenberg I, Bellmann-Strobl J, Berthele A, Giglhuber K, et al. Update on the diagnosis and treatment of neuromyelitis optica spectrum disorders (NMOSD) – revised recommendations of the Neuromyelitis Optica Study Group (NEMOS). Part I: Diagnosis and differential diagnosis. *J Neurol*. 2023; 270(7): 3341–3368. doi: <http://doi.org/10.1007/s00415-023-11634-0> (último acceso dic. 2024).
7. Kümpfel T, Giglhuber K, Aktas O, Azyzenberg I, Bellmann-Strobl J, Häußler V, et al. Update on the diagnosis and treatment of neuromyelitis optica spectrum disorders (NMOSD) – revised recommendations of the Neuromyelitis Optica Study Group (NEMOS). Part II: Attack therapy and long-term management. *J Neurol*. 2023; 271(1): 141–76. doi: <http://doi.org/10.1007/s00415-023-11910-z> (último acceso dic. 2024).
8. Maciak K, Pietrasik S, Dziedzic A, Redlicka J, Saluk-Bijak J, Bijak M, et al. Th17-related cytokines as potential discriminatory markers between neuromyelitis optica (Devic's disease) and multiple sclerosis-A review. *Int J Mol Sci*. 2021; 22(16): 8946. doi: <https://doi.org/10.3390/ijms22168946> (último acceso dic. 2024).