Neuritis óptica como debut de esclerosis múltiple en edad infantil: a propósito de un caso

Optic neuritis as the debut of multiple sclerosis in children: a case report

TRAWALLY FLORES A[1], GARCÍA GARCÍA ÚD[2], BENÍTEZ SUÁREZ R[1], GOYA GONZÁLEZ C[2], BAETA BAYÓN L[2], RUÍZ PÉREZ MÁ[2], ROMERO BÁEZ S[2]

RESUMEN

Caso clínico: Paciente de 15 años con pérdida súbita de visión en ojo derecho (OD) y dolor ocular. La agudeza visual fue de movimiento de manos en OD y normal en ojo izquierdo (OI). La tomografía de coherencia óptica (OCT) mostró una afectación de fibras nerviosas y células ganglionares de ambos ojos (AO). Se diagnosticó neuritis óptica OD por lo que recibió tratamiento con bolos de metilprednisolona aunque con escasa mejoría. La resonancia magnética y bandas oligoclonales en líquido cefalorraquídeo (LCR) confirmaron el diagnóstico de esclerosis múltiple. Se llevó a cabo un manejo multidisciplinar recibiendo tratamiento con inmunoglobulinas y dimetilfumarato con escasa recuperación visual.

Discusión: La neuritis óptica (NO) es una manifestación frecuente de síndromes desmielinizantes en niños y adolescentes, generalmente con buena recuperación visual tras tratamiento. Sin embargo, algunos casos evolucionan de forma atípica, como en esta paciente de 15 años cuyo debut de NO condujo al diagnóstico de esclerosis múltiple (EM). Factores como edad, hallazgos en resonancia y bandas oligoclonales aumentan el riesgo de conversión a EM. La mala recuperación se asocia a pérdida visual inicial severa y daño axonal precoz evidenciado en OCT. Aunque el dimetilfumarato es eficaz como tratamiento modificador, puede ser insuficiente, requiriendo estrategias más intensivas y abordaje multidisciplinar.

Palabras clave: neuritis óptica pediátrica, esclerosis múltiple, síndromes desmielinizantes.

[1]Graduado en Medicina. MIR de Oftalmología.
[2]Graduado/a en Medicina. FEA de Oftalmología.
Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil de Las Palmas de Gran Canaria. Servicio de Oftalmología

Correspondencia:
Abubacarr Trawally Flores
abu_telde7@hotmail.com

ABSTRACT

Clinical case: 15-year-old patient with sudden loss of vision in the right eye (RE) and eye pain. Visual acuity was hand movement in the RE and normal in the left eye (LE). OCT showed damage to the nerve fibres and ganglion cells of the optic nerve. Optic neuritis in the RE was diagnosed, and the patient received treatment with methylprednisolone boluses, although with little improvement. Magnetic resonance imaging and oligoclonal bands in cerebrospinal fluid (CSF) confirmed the diagnosis of multiple sclerosis. Multidisciplinary management was carried out, with treatment with immunoglobulins and dimethyl fumarate, but with little visual recovery.

Discussion: Optic neuritis (ON) is a common manifestation of demyelinating syndromes in children and adolescents, generally with good visual recovery after treatment. However, some cases evolve atypically, as in this 15-year-old patient whose onset of ON led to a diagnosis of multiple sclerosis (MS). Factors such as age, MRI findings, and oligoclonal bands increase the risk of conversion to MS. Poor recovery is associated with severe initial visual loss and early axonal damage evidenced by OCT. Although dimethyl fumarate is effective as a disease-modifying treatment, it may be insufficient, requiring more intensive strategies and a multidisciplinary approach.

Keywords: paediatric optic neuritis, multiple sclerosis, demyelinating syndromes.

INTRODUCCIÓN

La neuritis óptica (NO) pediátrica es un cuadro inflamatorio-desmielinizante del nervio óptico que se manifiesta con pérdida visual aguda o subaguda, dolor ocular a la movilización y discromatopsias (10). Su incidencia es baja y su presentación en la infancia difiere del adulto, cursando con papiledema inflamatorio, afectación bilateral y mejor pronóstico visual con tratamiento corticoideo (1,2). Forma parte de los síndromes desmielinizantes adquiridos (SDA) pediátricos y puede ocurrir de forma aislada o como primer evento de enfermedades crónicas como la esclerosis múltiple (EM) o la neuromielitis óptica (NMO) (4,7). Su diagnóstico diferencial es amplio e incluye pseudopapiledema, neuropatías hereditarias, vasculares y compresivas, por lo que requiere confirmación mediante resonancia magnética (RM) cerebral con gadolinio, punción lumbar y determinación de anticuerpos anti-AQP4 y anti-MOG (10). En este sentido, la identificación de anticuerpos anti-MOG ha supuesto un cambio de paradigma en la evaluación de los niños con NO, definiendo un fenotipo clínico y radiológico diferente al de la EM y la NMOSD con anticuerpos anti-AQP4 (2,5).

La evolución hacia EM pediátrica ocurre en el 20-35 % de los casos a mediano-largo plazo, siendo los principales factores predictivos la presencia de lesiones desmielinizantes periventriculares en RM, bandas oligoclonales positivas en líquido cefalorraquídeo y la presentación monosintomática en adolescentes (3,8). Por el contrario, la positividad para anticuerpos anti-MOG define la enfermedad asociada a MOG (MOGAD), con curso generalmente monofásico y baja conversión a EM (5). A diferencia de la EM, la NO pediátrica como parte de la encefalomielitis aguda diseminada (EMAD) suele presentarse en niños más pequeños con síntomas polifocales y encefalopatía, con buena respuesta al tratamiento con metilprednisolona intravenosa (6). El tratamiento agudo de la NO se basa en metilprednisolona intravenosa a 20-30 mg/kg/día por 3-5 días, reservándose la plasmaféresis o inmunoglobulina para casos graves o asociados a NMO/MOGAD (2).

Dado que la NO como debut de EM en edad pediátrica es infrecuente y los datos en muchos países son limitados, cada caso reportado enriquece la comprensión de su presentación clínica, evolución y manejo. El presente caso ilustra los desafíos diagnósticos y la progresión hacia EM en un paciente pediátrico con NO como primer evento desmielinizante, con el objetivo de contribuir al reconocimiento temprano de esta entidad y reforzar la necesidad de seguimiento estrecho en este grupo etario.

CASO CLÍNICO

Paciente mujer de 14 años, sin antecedentes personales ni oftalmológicos de interés, que acudió al servicio de urgencias por pérdida súbita de agudeza visual (AV) en el ojo derecho (OD) al despertar, acompañado de dolor con los movimientos oculares externos (MOEs). En los días previos presentó visión borrosa. No acompañado de cefalea, traumatismo craneoencefálico u otros signos o síntomas de alarma. A la exploración oftalmológica inicial, se objetivó una AV de movimiento de manos (MM) en OD y de 1,0 en el ojo izquierdo (OI). La presión intraocular (PIO), biomicroscopía del segmento anterior y cover test fueron normales. Los MOEs estaban conservados, aunque dolorosos y a la exploración de los reflejos pupilares presentó un defecto pupilar aferente relativo (DPAR) en OD, siendo el OI normal. El fondo de ojo (FO) evidenció un aumento de la excavación papilar (EP) y la tomografía de coherencia óptica (OCT) macular no mostró hallazgos significativos. La OCT de nervio óptico reveló, en OD, un anillo neurorretiniano (ANR) normal con disminución de la capa de fibras nerviosas (CFN) en sector temporal-inferior y leve pérdida de células ganglionares; en OI, se observó un ANR adelgazado con disminución de CFN en el sector temporal y pérdida casi completa de células ganglionares (fig. 1).

Se realizó una tomografía axial computarizada (TAC) craneal urgente, sin hallazgos relevantes. La analítica completa fue normal. Ante la sospecha de neuritis óptica, se inició tratamiento con bolos intravenosos de metilprednisolona (1 g/día), sin mejoría de la AV. Se decidió ingreso hospitalario y se completó el tratamiento con tres días adicionales de metilprednisolona a 1 g/día. Se ampliaron las pruebas complementarias con campo visual (CV), resonancia magnética (RM), punción lumbar y estudio de bandas oligoclonales tras valoración multidisciplinar con la unidad de neurología pediátrica.

El CV 24-2 sita fast (fig. 2) mostró en OI un índice de función visual (VFI) de 96%, desviación media (DM) de –2.26 dB asociado a una disminución de la sensibilidad del hemicampo inferior, el OD no fue valorable por mala colaboración por lo que no se dispone de la imagen. A los 10 días se evidenció pérdida del borde papilar en OD en relación con la exploración previa, compatible con una neuritis óptica anterior (fig. 2), junto con progresión leve de la afectación de células ganglionares. Ante esta evolución, se administró una nueva tanda de metilprednisolona intravenosa (1 g/día) durante 5 días.

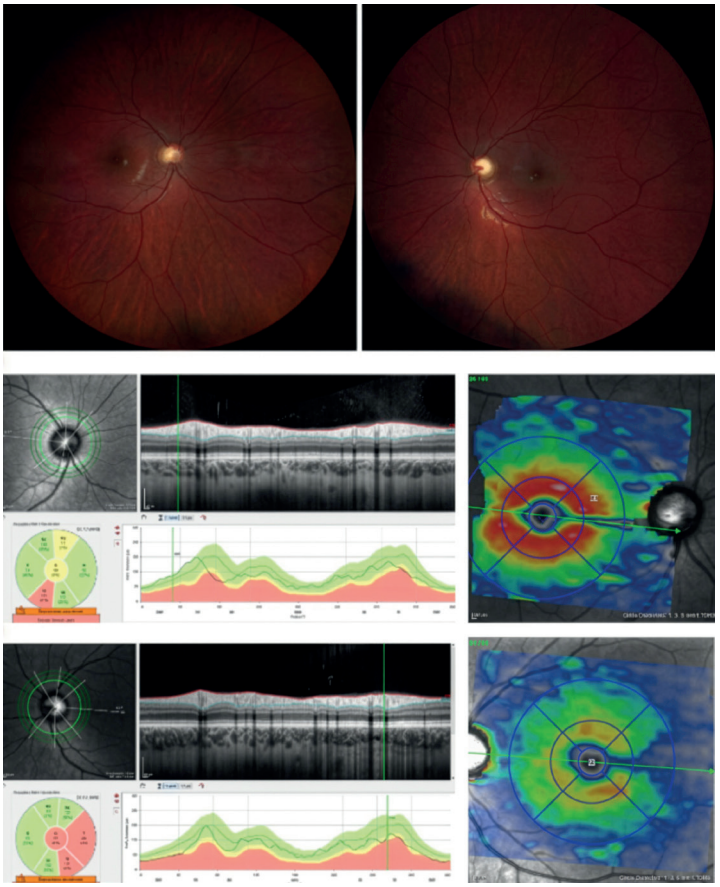

Fig. 1: Retinografía de AO mostró una EP amplia. Las imágenes de OCT muestran en OD (superior) una atrofia a nivel de la CFN en sector temporal-inferior y una ligera pérdida de células ganglionares; en OI (inferior), se muestra una disminución de CFN en el sector temporal y pérdida casi completa de células ganglionares.

Tras dos meses de seguimiento, la AV en OD mejoró a «cuenta dedos» (CD), sin cambios relevantes en el resto de la exploración oftalmológica.

El estudio realizado por parte de la unidad de neurología pediátrica confirmó el diagnóstico de esclerosis múltiple (EM), al objetivarse múltiples lesiones en la RM cerebral compatibles con diseminación en el espacio, y la presencia de bandas oligoclonales en líquido cefalorraquídeo (LCR) como evidencia de diseminación en el tiempo. La paciente re-

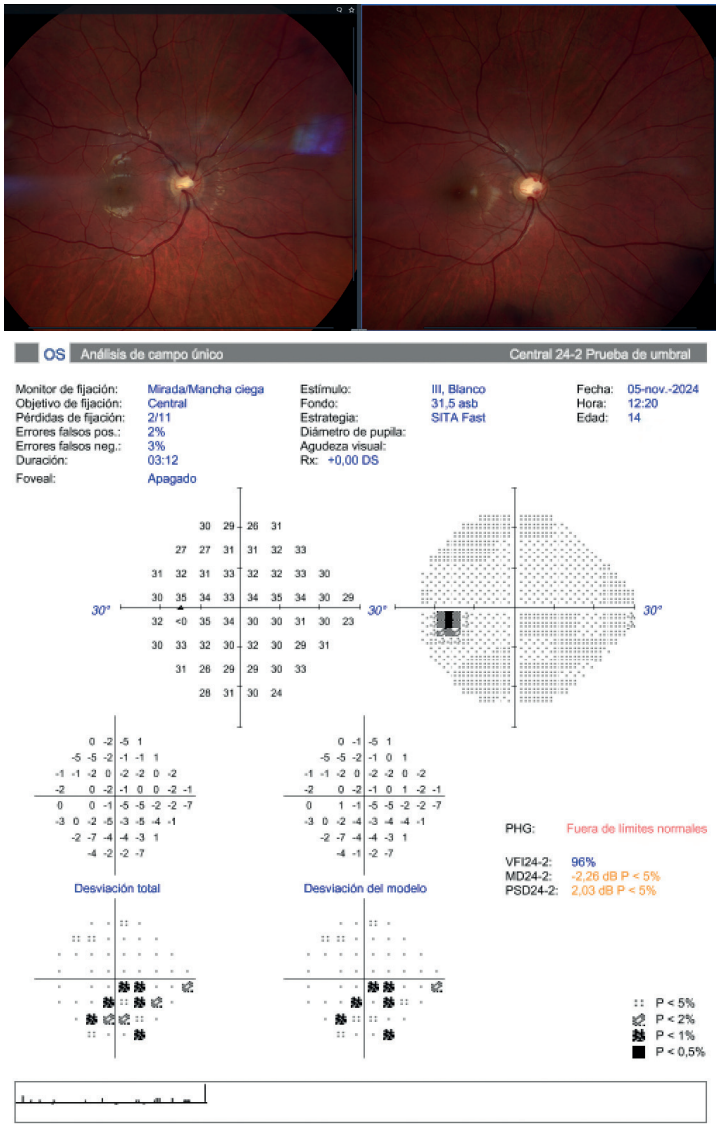

Fig. 2: Retinografía de OD a los 10 días del cuadro (derecha) en donde se puede apreciar una EP amplia con pérdida del borde papilar inferior en relación con la exploración previa (izquierda), compatible con una NO. El CV 24-2 sita fast (inferior) mostró en OI un índice de función visual (VFI) de 96%, desviación media (DM) de -2.26 dB asociado a una disminución de la sensibilidad del hemicampo inferior.

cibió nuevamente tratamiento con megabolos de metilprednisolona (1 g/día durante 5 días), con inicio de mejoría leve en la percepción visual a las 48 horas. Dado el escaso beneficio clínico, se pautó tratamiento con inmunoglobulinas intravenosas (400 mg/kg/día durante 5 días).

Para tratamiento de base modificador de la enfermedad, se instauró dimetilfumarato, previa analítica con función renal, hepática y hemograma. Se indicó seguimiento analítico a los 3 y 6 meses, y posteriormente cada 6-12 meses según evolución clínica. La pauta utilizada fue en fase de inicio: 120 mg dos veces al día durante 7 días y en fase de mantenimiento: 240 mg dos veces al día, siendo el tratamiento tolerado sin efectos adversos. Tras el control del brote de la enfermedad, la paciente fue derivada a la unidad de enfermedades desmielinizantes de su hospital de referencia para continuar con el seguimiento.

Previo al alta por nuestra unidad, las pruebas complementarias realizadas mostraron un cambio importante secundario al evento agudo sufrido, observándose inicialmente un engrosamiento de la capa de células ganglionares pasando posteriormente a presentar atrofia de las mismas. Respecto al OI, la evolución fue más estable en el tiempo para dichos parámetros sin sufrir grandes cambios ni afectación importante (fig. 3).

DISCUSIÓN

La neuritis óptica (NO) constituye una de las manifestaciones iniciales de los síndromes desmielinizantes adquiridos en la edad pediátrica y puede representar el primer evento de una enfermedad inflamatoria crónica del sistema nervioso central (1,7). El presente caso ilustra precisamente esta evolución: una adolescente de 15 años que debuta con NO unilateral severa y es diagnosticada posteriormente de esclerosis múltiple (EM), con escasa respuesta al tratamiento agudo y daño visual irreversible objetivado mediante OCT. Desde el punto de vista clínico, la NO en adolescentes tiende a simular la forma adulta, con curso unilateral, dolor a la movilización ocular, escotoma central y disfunción en la visión de los colores (3,9). En este caso, la sospecha de EM se fortaleció por la confluencia de factores de riesgo bien establecidos: edad, presentación monosintomática, lesiones periventriculares en RM y presencia de bandas oligoclonales en LCR, todos ellos reconocidos como predictivos de conversión a EM en niños con primer evento desmielinizante (3,8). La correcta clasificación del cuadro resultó esencial para orientar el diagnóstico diferencial, que en este caso debía excluir también EMAD y MOGAD, entidades con distinto pronóstico y manejo terapéutico (5,6,15).

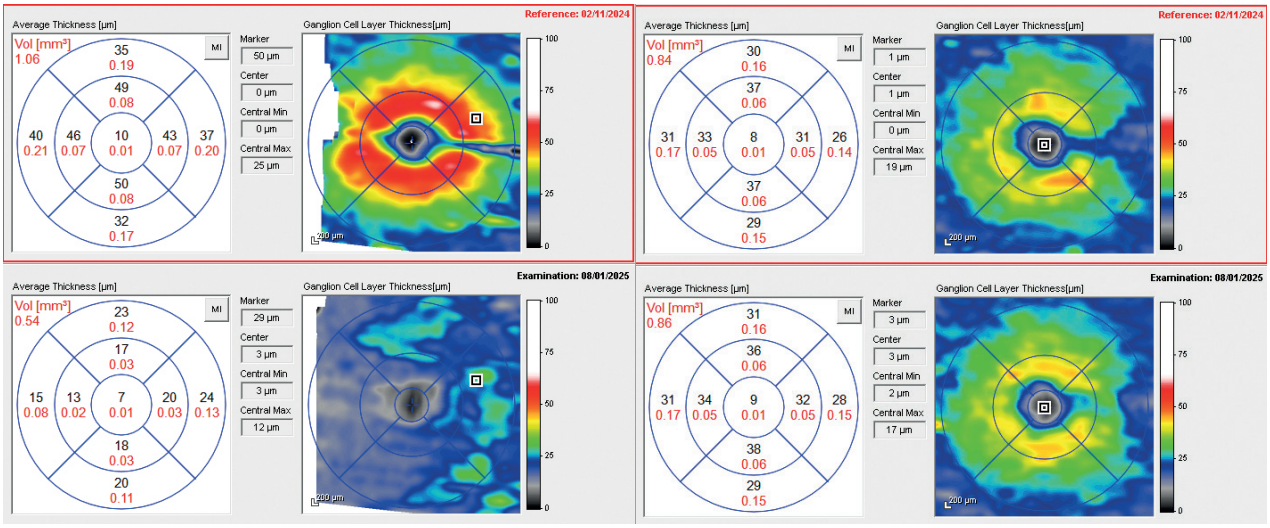

Fig. 3: Imagen de OCT donde se aprecia importante disminución de células ganglionares en OD en 3 meses de evolución

El pronóstico visual en la NO pediátrica es generalmente favorable con tratamiento precoz con metilprednisolona intravenosa, con tasas de recuperación visual superiores al 80 % en la mayoría de las series (1,2). Sin embargo, se han descrito factores asociados a peor recuperación: pérdida visual inicial severa, lesiones extensas en la vía óptica, atrofia precoz del nervio óptico en OCT y recurrencia de episodios (11,12). En este caso, pese al tratamiento combinado con corticoides e inmunoglobulinas intravenosas, la paciente no recuperó agudeza visual funcional, presentando además una atrofia significativa de células ganglionares y en la capa de fibras nerviosas retinianas documentada mediante OCT seriada. Este hallazgo es consistente con estudios que demuestran que el adelgazamiento precoz de la capa de fibras nerviosas retinianas tras NO severa refleja daño axonal irreversible desde fases tempranas, incluso ante una respuesta clínica aparentemente estable (12,13). En este sentido, los criterios diagnósticos actuales de NO consolidan la OCT como prueba complementaria esencial tanto para el diagnóstico como para el seguimiento y pronóstico de estos pacientes (10). La comparación del perfil de recuperación visual entre pacientes con y sin anticuerpos anti-MOG refuerza además la importancia de la caracterización serológica desde el primer evento, dado que ambas entidades difieren sustancialmente en su evolución (11).

En cuanto al tratamiento modificador de la enfermedad (TME), se instauró dimetilfumarato, una opción oral con mecanismo antiinflamatorio e inmunomodulador cuya eficacia en la reducción de la actividad en RM y de la tasa anualizada de brotes ha sido evaluada en EM pediátrica con perfil de seguridad aceptable (14). No obstante, la escasa recuperación visual observada en este caso y la elevada carga lesional inicial plantean la pertinencia de considerar terapias de mayor eficacia desde el inicio. En este contexto, existe evidencia creciente que respalda el uso precoz de terapias de alta eficacia en pacientes pediátricos con EM altamente activa, con el objetivo de preservar la reserva neurológica antes de que se produzca daño irreversible (16). La elección del TME debe individualizarse en función de la actividad clínica y radiológica, la edad del paciente y el perfil de seguridad de cada fármaco, y debe realizarse en el seno de una unidad especializada en enfermedades desmielinizantes (8,16).

Este caso subraya la necesidad de un abordaje multidisciplinar desde el debut en pacientes jóvenes con enfermedad desmielinizante y pobre respuesta visual inicial, integrando oftalmología, neurología pediátrica, rehabilitación visual y apoyo psicológico. La persistencia de un déficit visual significativo en una adolescente en pleno desarrollo escolar y social conlleva un impacto funcional y emocional de primer orden que justifica un seguimiento estructurado y a largo plazo. En conclusión, este caso ilustra una evolución infrecuente pero posible de la NO pediátrica como debut de EM con daño visual irreversible, reforzan-

do la importancia de identificar precozmente los factores de mal pronóstico y de considerar estrategias terapéuticas personalizadas de alta eficacia en escenarios de alto riesgo.

CONCLUSIONES

La neuritis óptica como forma de presentación de la esclerosis múltiple en niños y adolescentes es poco frecuente, pero representa un desafío diagnóstico y terapéutico considerable. El caso de esta paciente de 14 años, con evolución desfavorable a pesar del tratamiento agudo y modificador de la enfermedad, pone de manifiesto la necesidad de identificar precozmente los factores de mal pronóstico visual y considerar estrategias terapéuticas individualizadas.

La pérdida visual persistente, aunque infrecuente, puede producir un impacto significativo en la calidad de vida y el desarrollo funcional del paciente pediátrico. Por ello, es fundamental un enfoque multidisciplinar que incluya seguimiento neurológico y oftalmológico estrecho, rehabilitación visual temprana y apoyo psicosocial.

Este caso subraya además la importancia de continuar investigando biomarcadores pronósticos y terapias más eficaces en poblaciones pediátricas con alta carga inflamatoria y riesgo de daño axonal irreversible.

BIBLIOGRAFÍA

1. López-Martín E, Montero Martínez C, Guerrero Pajuelo J. Neuritis óptica en niños: características clínicas, evolución y factores pronósticos. Arch Soc Esp Oftalmol. 2019;94(3):137–143.
2. Nair A, Sankhyan N, Sukhija J, Saini AG, Vyas S, Suthar R, et al. Clinical outcomes and Anti-MOG antibodies in pediatric optic neuritis: A prospective observational study. Eur J Paediatr Neurol. 2024 Mar;49:1–5. doi:10.1016/j.ejpn.2024.01.003
3. Waldman AT, Tillema JM, Dziadosz GM. Pediatric optic neuritis and risk of multiple sclerosis: a multicenter study. J Child Neurol. 2011;26(10): 1247-1254. doi:10.1177/0883073811405209
4. Banwell B, Kennedy J, Sadovnick D. Incidence of acquired demyelination of the CNS in Canadian children. Neurology. 2009;72(3):232–239.
5. Hacohen Y, Absoud M, Deiva K. Myelin oligodendrocyte glycoprotein antibodies are associated with a non-MS course in children. Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm. 2015;2(2):81.
6. Paolilo RB, Deiva K, Neuteboom R, Rostásy K, Lim M. Acute Disseminated Encephalomyelitis: Current Perspectives. Children (Basel). 2020 Nov 3;7(11):210. doi:10.3390/children7110210
7. Absoud M, Lim MJ, Chong WK. Paediatric acquired demyelinating syndromes: incidence, clinical and radiological features. Mult Scler. 2013;19(1):76–86.
8. Lee JY, Chitnis T. Pediatric Multiple Sclerosis. Semin Neurol. 2016 Apr;36(2):148–53.
9. Duarte Armindo R, Pinto J, Pereira C, Vasconcelos M, Palavra F. Unilateral Optic Neuritis in Children: Experience of a Tertiary Centre. Eur Neurol. 2020;83(3):251–258.
10. Petzold A, Fraser CL, Abegg M, Alroughani R, Alshowaeir D, Alvarenga R, et al. Diagnosis and classification of optic neuritis. Lancet Neurol. 2022 Dec;21(12):1120–1134. doi:10.1016/S1474-4422(22)00200-9
11. Outteryck O, Majed B, Defoort S. A comparative study of visual recovery after a first episode of optic neuritis in MS patients with and without antibody against MOG. Mult Scler Relat Disord. 2019;27:60–64.
12. Nolan RC, Galetta SL, Frohman TC. Optical coherence tomography in pediatric multiple sclerosis: analysis of macular volume and RNFL thickness. Neurology. 2015;85(7):620–627.
13. Petzold A, de Boer JF, Schippling S, Vermersch P, Kardon R, Green A, et al. Optical coherence tomography in multiple sclerosis: a systematic review and meta-analysis. Lancet Neurol. 2010 Sep;9(9):921–32.
14. Chitnis T, Arnold DL, Banwell B. Trial of fingolimod vs interferon beta-1a in pediatric multiple sclerosis. N Engl J Med. 2018;379(11):1017–1027.
15. Wingerchuk DM, Banwell B, Bennett JL. International consensus diagnostic criteria for neuromyelitis optica spectrum disorders. Neurology. 2015;85(2):177–189.
16. Huppke P, Huppke B, Ellenberger D, Rostasy K, Hummel H, Stark W, et al. Highly active MS in children: the case for early escalation. Front Neurol. 2019;10:459.