

Trastorno del Espectro de Neuromielitis Óptica AQP4 Positivo. Reporte de un Caso

Neuromyelitis Optical Epectrum Disorder (NMOSD) AQP4 Positive. a Case Report

DOI: <https://doi.org/10.5281/zenodo.10235878>

Dirección para correspondencia:
nathalymarquezt@gmail.com

Fecha de recepción: 10/ 09 / 2023

Fecha de aceptación: 16/ 11 / 2023

Fecha de publicación: 04 /12 / 2023

Autores:

Márquez Tumbaco Nathaly¹

Universidad de Especialidades Espíritu Santo

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4727-8985>

Bedoya Riera Silvia²

Universidad de Especialidades Espíritu Santo

ORCID: <https://orcid.org/0009-0000-3955-2732>

Sig-Tú Meza Marcia³

Hospital de Especialidades Guayaquil

“Dr. Abel Gilbert Pontón”

ORCID: <https://orcid.org/0009-0000-7927-5055>

Icaza Herrera Stefanía⁴

Universidad de Especialidades Espíritu Santo

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4040-669X>

RESUMEN

El espectro de neuromielitis óptica (NMOSD) es una enfermedad inflamatoria idiopática desmielinizante del sistema nervioso central, caracterizada por episodios de desmielinización y daño axonal, mediados por inmunidad con compromiso del nervio óptico, médula espinal y cerebro de forma monofásica o en brotes y remisiones, siendo una causa de discapacidad en jóvenes y adultos.

Aunque se debe tener en cuenta el diagnóstico de neuromielitis óptica (NMOSD) independientemente del origen étnico, se cree que la incidencia y prevalencia general de NMOSD es mayor entre los blancos, con las tasas más altas encontradas para los pacientes de ascendencia africana en algunos estudios. Esto contrasta con la esclerosis múltiple, que es más común en caucásicos de ascendencia del norte de Europa.

La proporción de pacientes con NMOSD entre los

pacientes con trastornos desmielinizantes inflamatorios varía entre las poblaciones. Si bien la NMOSD representa solo una pequeña proporción de pacientes adultos blancos con trastornos desmielinizantes inflamatorios, la mayoría de los cuales tienen esclerosis múltiple clásica, las tasas son mucho más altas en algunas poblaciones asiáticas.

Durante años esta afección ha sido clasificada como variante óptico espinal de la esclerosis múltiple, pero el descubrimiento de los anticuerpos antiAQP4 ayudó a definir el espectro clínico relacionado a esta enfermedad. Asimismo, dichos anticuerpos se detectan en un alto porcentaje de los pacientes con un primer evento.

Palabras Clave: Neuromielitis óptica, resonancia magnética, médula espinal, siringomielia.

ABSTRACT

Neuromyelitis optica spectrum (NMOSD) is an idiopathic demyelinating inflammatory disease of the central nervous system, characterized by episodes of demyelination and axonal damage, mediated by immunity with involvement of the optic nerve, spinal cord and brain in a monophasic way or in outbreaks and remissions, being a cause of disability in young people and adults.

Although a diagnosis of NMOSD must be taken into account irrespective of ethnic origin, the overall incidence and prevalence of NMOSD is thought to be higher among non-whites than among whites, with the highest rates found for patients of African descent in some studies. This is in contrast to Multiple sclerosis, which is most common in Caucasians of northern European ancestry.

The proportion of patients with NMOSD among patients with inflammatory demyelinating disorders varies among populations, while NMOSD accounts only for a small proportion of white adult patients with inflammatory demyelinating disorders, most of whom have classic Multiple sclerosis, rates are much higher in some Asian populations.

For years this condition has been classified as an opticospinal variant of multiple sclerosis, but the discovery of anti-AQP4 antibodies helped define the clinical spectrum related to this disease. In addition, these antibodies are detected in a high percentage of patients with a first event.

Keywords: Neuromyelitis optica, magnetic resonance, spinal cord, syringomyelia.

INTRODUCCIÓN.

El trastorno del espectro de la neuromielitis óptica (NMOSD); anteriormente conocido como enfermedad de Dévic, es un trastorno inflamatorio del sistema nervioso central caracterizado por una desmielinización grave mediada por el sistema inmunitario y un daño axonal que afecta predominantemente a los nervios ópticos y la médula espinal. (1)

Las primeras descripciones clínicas de NMOSD

surgieron hace más de un siglo, cuando Devic y Gault documentaron una serie de pacientes con un curso monofásico de neuritis óptica bilateral y mielitis (2). Anteriormente se creía que la NMOSD y la esclerosis múltiple representaban una entidad patológica con fenotipos y expresión variables, con el descubrimiento de un anticuerpo sérico de inmunoglobulina G (IgG) específico de la enfermedad que se une selectivamente a la acuaporina-4 (AQP4) ha llevado a una mayor comprensión de que la NMOSD es distinta de la esclerosis múltiple remitente-recurrente clásica con respecto a la patogénesis, las características de imagen, los biomarcadores, la neuropatología y el tratamiento. (3)

Se presenta el caso de una paciente con Trastorno del Espectro de Neuromielitis Óptica AQP4 positivo, en el cual la presencia de este anticuerpo fue importante y fundamental para el diagnóstico y tratamiento respectivo.

DESARROLLO

Se trata de una paciente de 54 años de edad que inició a sus 47 años con paresia de extremidades superiores, fue diagnosticada de siringomielia (Figura N°1) por lo cual la intervienen quirúrgicamente.



Figura N°1. RMN T2 corte sagital se observan lesiones focales con señal hiperintensa en T2 compatible con lesión siringomiélica a nivel de columna cervical desde C1 A C6.

Cuatro años después, en Febrero del 2021 paciente debuta con pérdida de la visión unilateral izquierda que remite de manera espontánea en dos días, y luego manifestó presentar otro episodio de paresia en extremidades superiores acompañado de hipoestesia en miembro superior izquierdo, que la motiva a una nueva consulta médica siendo derivada al área de neurología.

El examen físico neurológico llama la atención edema de papila izquierdo, a nivel motor fuerza muscular valorada en 2/5 en escala de Daniels en extremidades superiores, hiperreflexia generalizada, al evaluar sensibilidad se valora hipoestesia en extremidad superior izquierda a nivel de C6, C7, C8 con EDSS (Escala de Discapacidad Ampliada de Kurzke) de 7 puntos. Se realiza una resonancia magnética simple de columna cérvico-dorsal (Figura N°2).

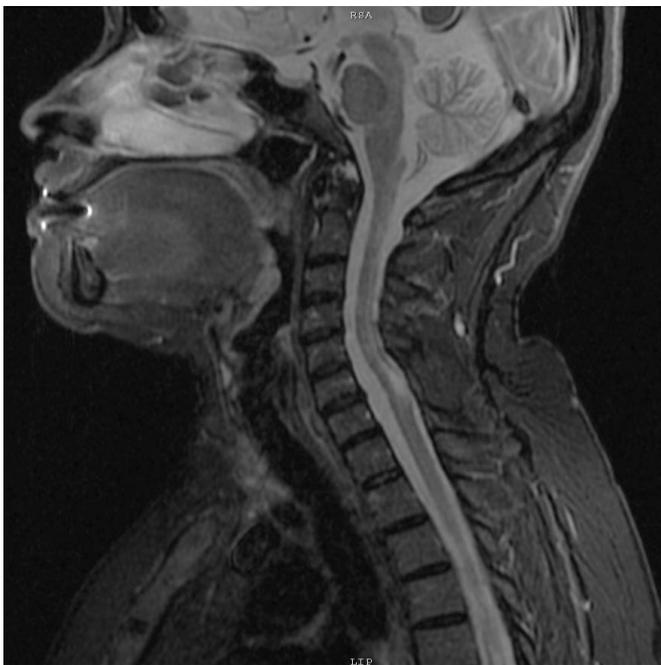


Figura N°2. RMN de columna cervical T2 corte sagital, se observa aumento de señal y engrosamiento de la médula a nivel cervical en C5 y C6, compatible con mielitis transversa.

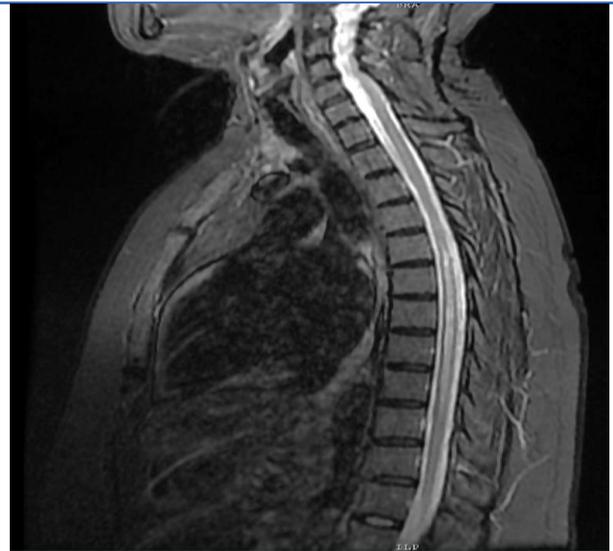


Figura N°3. RMN de columna dorsal en T2 corte sagital, se observa aumento de señal y engrosamiento de la médula a nivel dorsal desde T1 A T7, compatible con mielitis transversa longitudinalmente extensa.

Se realiza exámenes de laboratorios complementarios entre ellos el anticuerpo IgG-AQP4 en sangre con resultado positivo, es diagnosticada en este momento de Trastorno del Espectro de Neuromielitis Óptica AQP4 positivo, cumpliendo los criterios para establecer el diagnóstico, recibiendo tratamiento con corticoides y aziatropina, con escala EDSS de 2 puntos al alta médica. En sus controles posteriores se establece poca adherencia al tratamiento, sin presentar recaídas.

Dos años después en Septiembre del 2023, paciente intercorre con disestesias en tórax anterior, dolor torácico, y disnea de medianos esfuerzos, por lo que acude para valoración al área de emergencia, siendo derivada al departamento de neurología nuevamente, en su valoración neurológica paciente alerta y orientada, papilez papilar izquierdo, a nivel motor cefaloparesia 4/5, hiperreflexia generalizada, fuerza muscular valorada en escala de Daniels 3/5, hiperestesia táctil en hemicara derecha, hipoestesia a nivel de T6, sensibilidad vibratoria disminuida en región crural distal en miembro inferior izquierdo, escala EDSS de 7 puntos, una radiografía de

tórax y electrocardiograma normal, estudio de neuroimagen se realiza resonancia magnética de columna cervical y dorsal simple y contrastada (Figura N°4).



Figura N°4. RMN de columna dorsal T2 corte sagital, se observa aumento de señal y engrosamiento de la médula a nivel dorsal en T6.

Estudios de laboratorio entre ellos panel viral hepatitis B, hepatitis C, citomegalovirus, herpes I y II, VDRL que se reportaron como normales, marcadores tumorales CEA, AFP, CA 125, CA 199, CA 153 reportados todos con normalidad, excepto marcador CIFRA. Recibe tratamiento con metilprednisolona 1 gramo intravenoso por 5 días, con evolución clínica satisfactoria.

Se inicio tratamiento con inmunoglobulina intravenosa en busca de un efecto inmunomodulador, recibe rituximab 650 mg/m² en total 4 dosis, 1 dosis semanal, con mejoría de los síntomas sensitivos y con escala EDSS de 2 puntos.

DISCUSIÓN

La prevalencia del Trastorno del Espectro de Neuromielitis Óptica AQP4 positivo en adultos oscila entre 0,37 y 10 por 100.000 personas. La incidencia en mujeres es hasta 10 veces mayor que en hombres. (4)

La NMOSD con AQP4-IgG puede diagnosticarse cuando se reconoce uno de los seis síndromes centrales típicos (neuritis óptica, mielitis aguda, síndrome de área postrema, síndrome agudo del tronco encefálico, narcolepsia sintomática o síndrome clínico diencefálico agudo con lesiones diencefálicas de resonancia magnética típicas de la NMOSD, síndrome cerebral sintomático con lesiones cerebrales típicas de la NMOSD); y se asocia con seropositividad para AQP4-IgG detectada por el mejor método disponible cuando se excluyen diagnósticos alternativos. (5)

También el diagnóstico incluye a pacientes seronegativo para AQP4-IgG cuando presentan al menos dos características clínicas básicas como consecuencia de uno o más ataques clínicos, y se cumplen todas las condiciones siguientes: al menos una característica clínica central debe ser típica de NMO (neuritis óptica, mielitis aguda con mielitis transversa longitudinalmente extensa o síndrome de área postrema); diseminación clínicamente probada en el espacio (dos o más síndromes clínicos centrales diferentes) con requisitos adicionales de resonancia magnética específicos para cada síndrome clínico; prueba negativa para AQP4-IgG y exclusión de métodos alternativos. (4)

La seropositividad asintomática para AQP4-IgG o las lesiones asintomáticas de resonancia magnética características de la NMOSD son insuficientes para el diagnóstico. Además, un solo ataque clínico de la enfermedad no es diagnóstico en pacientes seronegativos para AQP4-IgG. (3)

CONCLUSIÓN

El trastorno del espectro de Neuromielitis óptica AQP4 positivo tiene escasa prevalencia e incidencia por lo que ante una alta sospecha clínica el paciente debe ser derivado al área de neurología para su diagnóstico y no retrasar su tratamiento así evitar secuelas que pueden dejar con discapacidad importante al paciente lo que puede llevar a una mayor tasa de mortalidad de esta enfermedad.

El diagnóstico debe realizarse de acuerdo a los criterios clínicos y radiológicos, aclarando y destacando que el estudio del anticuerpo AQP4 es de gran ayuda para el diagnóstico, pero no es fundamental porque aún sin este marcador específico en suero se puede llegar a definir el diagnóstico.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Carnero Contentti Edgar, Hryb Javier Pablo, Di Pace Jose Luis, Chiganer Edson, Perassolo Mónica . Rol de la detección de los anticuerpos anti-acuaporina 4 (IgG-NMO) en el espectro de la neuromielitis óptica 2023; 38. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-argentina-301-linkresolver-rol-deteccion-los-anticuerpos-anti-acuaporina-S1853002813000347>
2. Date ut. trastorno del espectro de neuromielitis óptica. [Online]; 2022. Acceso VIERNES de OCTUBREde 2023. Disponible en: https://www.uptodate.com/contents/neuromyelitis-optica-spectrum-disorder-nmosd-clinical-features-and-diagnosis?source=mostViewed_widget.
3. ARGENTINA SN. Rol de la detección de los anticuerpos anti-acuaporina 4. NEUROLOGIA ARGENTINA. 2023; 5(2).
4. Glisosc cc. up to date. [Online]; 2022. Acceso viernes 6 de octubre de 2023. Disponible en: https://www.uptodate.com/contents/neuromyelitis-optica-spectrum-disorder-nmosd-clinical-features-and-diagnosis?source=mostViewed_widget.
5. Daissy Liliana Mora Cuervo, Gisele Hansel, Douglas Kazutoshi Sato, Immunobiology of neuromyelitis optica spectrum disorders,Current Opinion in Neurobiology, Volume 76,2022,102618,ISSN 0959-4388,<https://doi.org/10.1016/j.conb.2022.102618>. (<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S095943882200112X>)
6. Fernández-Megía MJ, Casanova-Estruch B, Pérez-Miralles F, Ruiz-Ramos J, Alcalá-Vicente C, Poveda-Andrés JL. Evaluación del uso de rituximab en la neuromielitis óptica. Neurología [Internet]. 2015;30(8):461–4. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2014.09.001>
7. Blanco Y, Hankiewicz K, Llufríu S, Sabater L, Graus F, Saiz A. Espectro clínico asociado a anticuerpos contra acuaporina 4 (IgG-NMO). Neurología [Internet]. 2010;25(1):5–12. Disponible en: [http://dx.doi.org/10.1016/s0213-4853\(10\)70016-](http://dx.doi.org/10.1016/s0213-4853(10)70016-)
8. Carnero Contentti E, Leguizamón F, Colla Machado PE, Alonso R. Neuromielitis óptica: actualización clínica y terapéutica. Neurol Argent [Internet]. 2013;5(4):259–69. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.neuarg.2013.08.008>