

Caso Clínico

Síndrome de Susac. Desafíos diagnósticos y terapéuticos

Santiago Ferreira-Maidana¹, Luis Báez², Leticia Delgado-Herrera³, Nelly Colman¹

¹Universidad Nacional de Asunción, Facultad de Ciencias Médicas, Hospital de Clínicas, Departamento de Reumatología. San Lorenzo, Paraguay.

²Universidad Nacional de Asunción, Facultad de Ciencias Médicas, Hospital de Clínicas, Departamento de Neurología. San Lorenzo, Paraguay.

³ Fundación Visión. Fernando de la Mora, Paraguay.

RESUMEN

Fecha de envío

31/10/2025

Fecha de aprobación

02/12/2025

Palabras clave

Síndrome de Susac,
vasculitis retiniana,
hipoacusia,
encefalopatía
autoinmune.

Autor para

correspondencia

Correo electrónico:
santiagofmaidana@
outlook.com
(S. Ferreira-Maidana)

Introducción: El Síndrome de Susac (SS) es una rara microangiopatía autoinmune que se manifiesta con encefalopatía, vasculitis ocular y afectación auditiva. Su detección temprana es clave para evitar secuelas irreversibles.

Caso clínico: Mujer de 28 años, sin antecedentes patológicos, acude por cuadro clínico de 3 semanas de evolución, de acúfenos asociados a hipoacusia bilateral, cefalea pulsátil, náuseas, vómitos y fotofobia, al que se agrega 10 días antes, disminución de la agudeza visual (AV). La evaluación oftalmológica reveló vasculitis oclusiva 360°, edema macular, hemorragias peripapilares y papiledema. Audiometría normal con acúfenos grado V. El líquido cefalorraquídeo y los estudios inmunológicos/serológicos fueron normales. La resonancia magnética encefálica y medular contrastada no mostró alteraciones. Se inició tratamiento con metilprednisolona intravenosa y ciclofosfamida IV. Posteriormente, mantenimiento con azatioprina, presenta recaída del cuadro ocular y auditivo, por lo que recibe nuevamente corticoides, rituximab y micofenolato, con buena respuesta.

Conclusión: El síndrome de Susac debe incluirse dentro del diagnóstico diferencial en mujeres jóvenes que presenten síntomas neurológicos, visuales y auditivos inusuales. La identificación temprana y el inicio oportuno de un tratamiento inmunosupresor intensivo son fundamentales para optimizar el pronóstico y prevenir secuelas permanentes.

Susac Syndrome. Diagnostic and therapeutic challenges

ABSTRACT

Keywords

Susac syndrome, retinal
vasculitis, hearing loss,
autoimmune encephalo-
pathy, autoimmune.

Introduction: Susac syndrome (SS) is a rare autoimmune microangiopathy that manifests with encephalopathy, ocular vasculitis, and hearing impairment. Early detection is key to preventing irreversible sequelae.

Case report: A 28-year-old woman with no prior medical history presented with a 3-week history of tinnitus associated with bilateral hearing loss, throbbing headache, nausea, vomiting, and photophobia. Ten days prior, she also experienced decreased visual acuity (VA). Ophthalmological examination revealed 360° occlusive vasculitis, macular edema, peripapillary hemorrhages, and papilledema. Audiometry was normal, with tinnitus classified as grade V. Cerebrospinal fluid analysis and immunological/serological studies were normal. Brain and spinal cord MRI with contrast showed no abnormalities. She received intravenous methylprednisolone and intravenous cyclophosphamide. Subsequently, while on maintenance therapy with azathioprine, the patient experienced a relapse of the ocular and auditory symptoms. She showed improvement with corticosteroids, rituximab, and mycophenolate.

Conclusion: Susac syndrome should be included in the differential diagnosis of young wo-

Editor Responsable: Zoilo Morel¹

Universidad Nacional de Asunción, Facultad de Ciencias Médicas, Reumatología Pediátrica. San Lorenzo, Paraguay.

Universidad Católica Nuestra Señora de la Asunción, Instituto de Previsión Social, Hospital Central, Reumatología Pediátrica. Asunción, Paraguay.



Este es un artículo publicado en acceso abierto bajo una licencia Creative Commons

Corresponding author

Email:
santiagofmaidana@
outlook.com
(S. Ferreira-Maidana)

men presenting with unusual neurological, visual, and auditory symptoms. Early identification and timely initiation of intensive immunosuppressive therapy are essential to optimize the prognosis and prevent permanent sequelae.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Susac (SS) es considerada una rara microangiopatía autoinmune que afecta la microvasculatura del sistema nervioso central, la retina y el oído interno^{1,2}. La presentación típica se corresponde con una triada dada por encefalopatía, oclusión de la microvasculatura de la retina e hipoacusia neurosensorial. Sin embargo, dicha presentación solo se observa entre el 20-33 % de los casos³, contribuyendo así a ser una entidad probablemente subdiagnosticada.

Descrita por primera vez en 1979⁴, y una epidemiología difícil de estimar, se han reportado cerca de 450 casos⁵, con una frecuencia mayor en mujeres (1,8:1 a 3,5:1) y con una edad media entre los 30 y 40 años (5–7). El mecanismo fisiopatológico no se encuentra bien dilucidado, sin embargo, se cree que los linfocitos T CD8 juegan un papel importante, adhiriéndose a la microvasculatura, generando daño endotelial, estrechamiento del vaso y con ello la presencia de microinfartos⁶. Además, se vio que hasta un 25 % de los pacientes presentan anticuerpos anti-células endoteliales, por lo que se cree que podrían desempeñar un papel patogénico en un subgrupo de los pacientes^{5,8}.

A pesar de la publicación de criterios diagnósticos en el 2016(9), el SS sigue siendo un desafío diagnóstico, debido a la variabilidad clínica que retrasa su reconocimiento, simulando otras patologías como la Esclerosis Múltiple y otras enfermedades sistémicas^{6,7,10}. El uso de métodos diagnósticos adecuados y la terapéutica precoz e intensiva son fundamentales para evitar secuelas a largo plazo.

CASO CLÍNICO

Mujer de 29 años, sin antecedentes patológicos conocidos, en tratamiento con anticonceptivos orales (ciproterona/etinilestradiol), consulta por acúfenos severos bilaterales de 3 semanas de evolución, asociados a hipoacusia bilateral, posteriormente se agrega cefalea holocraneal pulsátil asociado a náuseas, vómitos y fotofobia sin respuesta a analgésicos. Diez días antes del ingreso hospitalario presenta disminución de la agudeza visual en ojo izquierdo (OI) y, a las 48 horas, en el ojo derecho (OD).



Figura 1 Retinografía de campo amplio en color (Ultra Wide Field, UWF). Lesiones vasculíticas perivasculares que rodean los vasos retinianos.

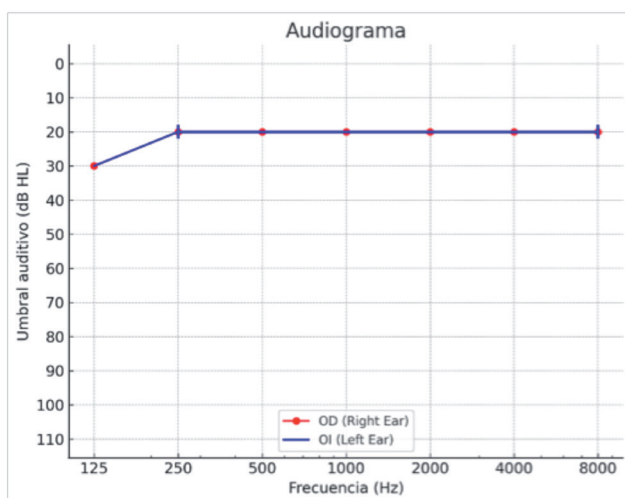


Figura 2 Audiograma con valores normales. (Imagen virtual digitalizada).

La evaluación oftalmológica reveló vasculitis oclusiva 360°, edema macular, hemorragias peripapilares y papiledema (Figura 1). La audiometría fue normal, con acúfenos severos grado V (Figura 2). El líquido cefalorraquídeo presentó características conservadas, y los estudios inmunológicos y serológicos descartaron vasculitis sistémica, enfermedades del tejido conectivo e infecciones. La resonancia magnética encefálica y medular contrastada no mostró alteraciones.

Se inició tratamiento con metilprednisolona IV (1 gr/día por 5 días), con mejoría clínica parcial, seguido de ciclofosfamida IV mensual durante 6 meses con resolución del cuadro auditivo y visual. Posteriormente, durante el mantenimiento con azatioprina 150 mg/día (al segundo mes), presentó una recaída con afectación visual izquierda, acúfenos y cefalea. La evaluación mostró agudeza visual de 20/200 en OI y 20/20 en OD; visión de colores 0/8 en OI, con sospecha de neuritis retrobulbar, y ante la recidiva se cambia el esquema terapéutico a Rituximab (RTX) (2 gramos) y micofenolato de mofetilo.

Cuatro meses posteriores a primera dosis de RTX, presentó un nuevo episodio de cefalea y alteración visual, evidenciándose recurrencia de la vasculitis periférica. Se administró nuevamente rituximab (2 g), con respuesta favorable y persistente 1 año después (último control).

DISCUSIÓN

El Síndrome de Susac constituye una patología poco frecuente, probablemente siendo subdiagnosticada. El caso muestra una forma clásica en una mujer joven con la tríada clínica completa, sin embargo, las pruebas

complementarias primeramente no arrojaron datos de valor, probablemente por una neuroimagen en etapas tempranas y acúfenos que simulaban la hipoacusia. En cambio, la tomografía de coherencia óptica evidenció vasculitis oclusiva compatible con la enfermedad.

En cuenta a la sintomatología, el compromiso neurológico es lo más frecuente (68,5%), mayormente como cefalea de características migrañosas, pudiendo inclusive presentarse como alteraciones cognitivas; siguen el compromiso ocular (61,1%) y otológico (51,8%; tinnitus o vértigo). En el seguimiento, hasta el 60% desarrolla la tríada completa, alcanzando frecuencias de 91%, 84% y 67% respectivamente, lo que refleja su progresión multisistémica^{3,7,10}.

Aunque el curso monocíclico se relaciona habitualmente con un pronóstico más favorable que los patrones policíclicos o crónicos^{11,12}, la paciente de este caso desarrolló secuelas visuales permanentes en un ojo, con compromiso en la visión cromática. Este hallazgo subraya que, aún en las formas de mejor pronóstico, pueden presentarse lesiones irreversibles.

El diagnóstico precoz y la instauración de un tratamiento intensivo acorde al cuadro clínico son fundamentales para optimizar los resultados y evitar daño estructural.

CONCLUSIÓN

El Síndrome de Susac debe incluirse dentro del diagnóstico diferencial en mujeres jóvenes que presenten síntomas neurológicos, visuales y auditivos inusuales. La identificación temprana y el inicio oportuno de un tratamiento inmunosupresor intensivo son fundamentales para optimizar el pronóstico y prevenir secuelas permanentes.

CONTRIBUCIÓN DE LOS AUTORES

RR: diseño metodológico, recolección de la información, análisis de datos, redacción.

GM: diseño metodológico, recolección de la información, redacción.

CONFLICTO DE INTERÉS

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.

FINANCIAMIENTO

La presente revisión no contó con algún tipo de patrocinio.

BIBLIOGRAFÍA

1. Rennebohm RM, Asdaghi N, Srivastava S, Gertner E. Guidelines for treatment of Susac syndrome – An update. Vol. 15, International Journal of Stroke. SAGE Publications Inc.; 2020. p. 484-94.
2. Wilf-Yarkoni A, Zmira O, Tolkovsky A, Pflantzer B, Gofrit SG, Kleffner I, et al. Clinical Characterization and Ancillary Tests in Susac Syndrome: A Systematic Review. Vol. 11, Neurology(R) neuroimmunology & neuroinflammation. 2024. p. e200209.
3. Pace GM, Canali L, Villari D, Spriano G, Mercante G, Mosnier I, et al. Síndrome de Susac: una revisión sistemática y análisis de supervivencia. Clin Rev Allergy Immunol. 2025;68:73. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s12016-025-09087-6>
4. Susac JO, Hardman JM, Selhorst JB. Microangiopathy of the brain and retina with hearing loss. Neurology. 1979;29(3):313-6.
5. David C, Sacré K, Henri-Feugeas MC, Klein I, Doan S, Cohen FA, et al. Susac syndrome: A scoping review. Autoimmun Rev. 2022;21(6):103097. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1568997222000672>
6. Bose S, Papathanasiou A, Karkhanis S, Appleton JP, King D, Batra R, et al. Susac syndrome: neurological update (clinical features, long-term observational follow-up and management of sixteen patients). J Neurol. 1 de diciembre de 2023;270(12):6193-206.
7. Wilf-Yarkoni A, Zmira O, Tolkovsky A, Pflantzer B, Gofrit SG, Kleffner I, et al. Clinical Characterization and Ancillary Tests in Susac Syndrome A Systematic Review. Vol. 11, Neurology: Neuroimmunology and NeuroInflammation. Lippincott Williams and Wilkins; 2024.
8. Marrodan M, Fiol MP, Correale J. Susac syndrome: Challenges in the diagnosis and treatment. Vol. 145, Brain. Oxford University Press; 2022. p. 858-71.
9. Kleffner I, Dörr J, Ringelstein M, Gross CC, Böckenfeld Y, Schwindt W, et al. Diagnostic criteria for Susac syndrome. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2016;87(12):1287-95.
10. Fuchs L, Wilf-Yarkoni A, Kolb H, Vigiser I, Regev K, Zur D, et al. Clinical Characterization and Prognostic Risk Factors of Susac Syndrome A Retrospective Multicenter Study. Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm. 18 de diciembre de 2024;12(2).
11. Portela M, Nogueira V, Liverani M, Figueira L, Jesus J, Lorga T, et al. Susac syndrome – A Portuguese experience. The Pan-American Journal of Ophthalmology. febrero de 2023;5(1).
12. Rennebohm RM, Susac JO. Treatment of Susac's syndrome. J Neurol Sci. 15 de junio de 2007;257(1-2):215-20.