

ALERTA TEMÁTICA SELECTIVA:

NEUROPATÍAS ÓPTICAS / TRASTORNOS DE LA MOTILIDAD OCULAR

<https://doi.org/10.1186/0004-2019-400-0157>

ARTICLE

Disease course of Chronic Relapsing Inflammatory Optic Neuropathy (CRION) in a single care center

Evolución de la enfermedad de la neuropatía óptica inflamatoria crónica recidivante (CRION) en un solo centro de atención

Luis Enrique MOLINA-CARRIÓN¹, Josep LIRA-TECRA¹, María Pilar JIMÉNEZ-ARELLANO¹, María Pilar CRUZ-DOMÍNGUEZ¹, Gabriela MEDINA^{1,2}

ABSTRACT

Background: Chronic relapsing inflammatory optic neuropathy (CRION) is a recurrent, idiopathic optic neuritis and is considered as a rare disease. **Objective:** To describe the clinical course during long-term follow-up of patients with a diagnosis of CRION. **Methods:** From a cohort of 1735 patients with demyelinating disorders, we selected patients aged over 16 years with CRION according to current criteria. Demographic and clinical data, including initial presentation, symptoms, number of relapses, time delay in diagnosis, diagnostic methods, and treatment were obtained from clinical files. Infections, autoimmune diseases, and multiple sclerosis, among other conditions, were ruled out in all patients. **Results:** We analyzed 30 patients with CRION: 24 women and six men, with mean age of 42.8 (±13.3) years, median disease course of 15.9 years (5.29–13.1), and median number of attacks of 2 (IQR 2–4). The initial manifestation was ocular pain in 97% and bilateral and sequential affection in 87%. Visual acuity was recovered in 100%, did not improve in 23%, and recovered incompletely in 17%. Antibodies against aquaporin-4 (AQP4-Abs) were negative in 73.3%. Magnetic resonance imaging of the brain was normal in 76.7%. None of the patients evolved to another demyelinating disease over time. Initial treatment was methylprednisolone in 100%, and plasmapheresis in 20%. Currently, all patients are on maintenance treatment with mycophenolate mofetil or rituximab with a decrease in relapse rate. **Conclusions:** Diagnosis of CRION is challenging and should be kept in mind. Prompt diagnosis, adequate treatment and close follow-up are essential to prevent disabling sequelae in these patients.

Keywords: Optic Neuritis; Recurrence; Therapeutics.

RESUMEN

Antecedentes: Neuropatía óptica inflamatoria crónica recidivante (CRION) es una neuritis óptica idiopática recurrente, considerada una enfermedad rara. **Objetivo:** Describir la evolución clínica durante el seguimiento a largo plazo de pacientes con diagnóstico de CRION. **Métodos:** De una cohorte de 1735 pacientes con trastornos desmielinizantes, seleccionamos pacientes mayores de 16 años con diagnóstico de CRION según los criterios actuales. Datos demográficos y clínicos, incluyendo presentación inicial, síntomas, recaídas, tiempo de retraso diagnóstico, métodos diagnósticos y tratamiento se obtuvieron de los archivos clínicos. Se descartaron en todos los pacientes infecciones, enfermedades autoinmunes, esclerosis múltiple, entre otras condiciones. **Resultados:** Se analizaron 30 pacientes con diagnóstico de CRION: 24 mujeres y 6 hombres, edad media de 42.8 (±13.3) años, mediana del curso de la enfermedad de 15.9 años (5.29–13.1), mediana del número de ataques de 2 (IQR 2–4). La manifestación inicial fue dolor ocular en el 97% y afectación bilateral y secuencial en el 87%. La agudeza visual mejoró en el 100%, no se recuperó en el 23% y con restauración incompleta en el 17%. Los anticuerpos contra aquaporina-4 (AQP4-Abs) fueron negativos en el 73.3%. La resonancia magnética cerebral fue normal en el 76.7%. Ningún paciente evolucionó hacia otra enfermedad desmielinizante en el seguimiento. El tratamiento inicial fue metilprednisolona en el 100%, y plasmaféresis en el 20%. Actualmente, todos los pacientes están en tratamiento de mantenimiento con micofenolato de metilo o rituximab derivando en la tasa de recaídas reducida. **Conclusiones:** El diagnóstico de CRION representa un desafío y debe tenerse en cuenta. El diagnóstico oportuno, tratamiento adecuado y seguimiento estrecho son fundamentales para evitar secuelas invalidantes.

Palabras clave: Neuritis Óptica; Recurrencia; Terapéutica.

¹Hospital de Especialidades Cerro Médico Nacional "La Rosal", Instituto Mexicano del Seguro Social, Neurology Department, Mexico City, Mexico.
²Universidad Politécnica del Estado de Puebla, Puebla, Mexico.
³Universidad Veracruzana, Veracruz, Mexico.
⁴Hospital de Especialidades Cerro Médico Nacional "La Rosal", Instituto Mexicano del Seguro Social, Research Division, Mexico City, Mexico.
⁵Universidad Nacional Autónoma de México, Mexico City, Mexico.
⁶Hospital de Especialidades Cerro Médico Nacional "La Rosal", Instituto Mexicano del Seguro Social, Translational Research Unit, Mexico City, Mexico.
LIRA-TECRA: lira-tecra@imss.mx ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-1012-1012> CRUZ-DOMÍNGUEZ: pcruz@imss.mx ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-5881-8883>
MEDINA: medina@imss.mx ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-5881-8883>
Correspondence: Gabriela Medina, gmedina@imss.mx.
Conflict of interest: There is no conflict of interest to declare.
Author contributions: LEM: conceptualization, investigation and supervision; JLT: writing of the original draft, methodology; MPJA: data curation, investigation; MPJD: formal analysis; GM: methodology, writing of the original draft, writing review and editing.
Received on April 22, 2021; Received in final form on June 20, 2021; Accepted on July 19, 2021.

Disease course of Chronic Relapsing Inflammatory Optic Neuropathy (CRION) in a single care center / Evolución de la enfermedad de la neuropatía óptica inflamatoria crónica recidivante (CRION) en un solo centro de atención

MOLINA-CARRIÓN, Luis Enrique; LIRA-TECRA, Josep; JIMÉNEZ-ARELLANO, María Pilar; CRUZ-DOMÍNGUEZ, María Pilar; MEDINA, Gabriela.

Arq. neuropsiquiatr; Arq. neuropsiquiatr;80(5): 510-515, May 2022. tab, graf

RESUMEN

Antecedentes Neuropatía óptica inflamatoria crónica recidivante (CRION) es una neuritis óptica idiopática recurrente, considerada una enfermedad rara.

Objetivo: Describir la evolución clínica durante el seguimiento a largo plazo de pacientes con diagnóstico de CRION.

Métodos: De una cohorte de 1.735 pacientes con trastornos desmielinizantes, seleccionamos pacientes mayores de 16 años con diagnóstico de CRION según los criterios actuales. Datos demográficos y clínicos, incluyendo presentación inicial, síntomas, recaídas, tiempo de retraso diagnóstico, métodos de diagnóstico y tratamiento se obtuvieron de los archivos clínicos.

ENLACE A OTROS TÍTULOS BVS REGIONAL

Alteraciones de la motilidad ocular en el síndrome de Kabuki

Cerro, P. Merino, P. Gómez de Liaño, G. Alan
Hospital Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España, 2020.

Resumen

El síndrome de Kabuki es una enfermedad genética rara debida a una mutación genética en los genes KMT2D y KDM6A, que afecta a múltiples órganos, entre ellos los ojos, en la mayoría de los pacientes. Las características clínicas más típicas son: facies peculiar, baja estatura, anomalías esqueléticas y bajo coeficiente intelectual. Las manifestaciones oculares más frecuentes son el estrabismo, la ptosis y los defectos refractivos. Presentamos una serie de casos de 5 pacientes (3 mujeres), 4 de ellos con estrabismo en forma de esotropía, hiperacción de oblicuos inferiores e hipofunción de oblicuos superiores asociados a un síndrome V. Son pocos los casos publicados de síndrome de Kabuki que describen las afectaciones oftalmológicas y estrabológicas.

ENLACE A OTROS TÍTULOS SCIENCE DIRECT



ARCHIVOS DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA

www.elsevier.es/oftalmologia



Short communication

Changes in ocular motility in Kabuki syndrome[®]

I. del Cerro, P. Merino^{*}, P. Gómez de Liaño, G. Alan
Sección de Motilidad Ocular, Departamento de Oftalmología, Hospital Universitario Gregorio Marañón, Madrid, Spain

ARTICLE INFO

Article history:
Available online 13 December 2019

Keywords:
Kabuki syndrome
ocular features
strabismus
esotropia

ABSTRACT

Kabuki syndrome is a rare genetic disorder caused by mutation in the KMT2D or KDM6A genes, which affects several organs in the majority of patients, among which are the eyes. The most typical clinical characteristics are mental retardation, postnatal growth retardation, distal anomalies, and characteristic facial features. As changes are affected in most of the cases, ophthalmological examination is recommended for the early detection of ocular anomalies, in order to prevent visual impairment. The most frequent ocular signs are strabismus, ptosis, and refractive anomalies. A series of cases of Kabuki Syndrome is described in five children, four of whom exhibited strabismus with esotropia, over action of inferior oblique muscles, and under action of superior oblique muscles associated with a V pattern. Most published papers do not report or might underestimate the ocular problems. It may be appropriate to perform ocular examinations in order to detect changes in the muscle palsy that are related to the pathology of the eye movements found.

© 2019 Published by Elsevier España, S.L.U. on behalf of Sociedad Española de Oftalmología.

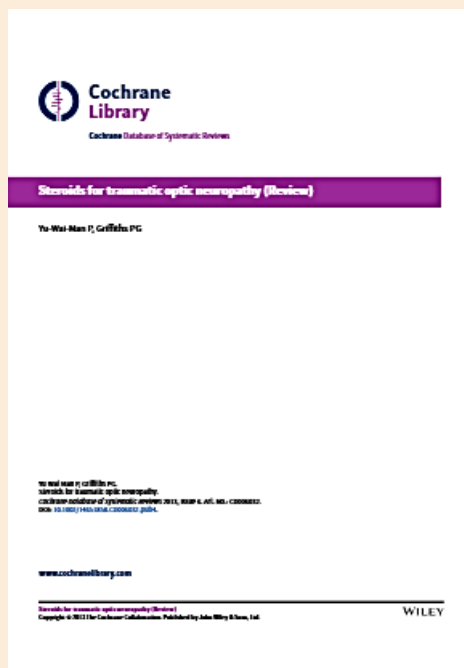
Alteraciones de la motilidad ocular en el síndrome de Kabuki

R E S U M E N

El síndrome de Kabuki (SK) es una enfermedad genética rara debida a una mutación genética en los genes KMT2D y KDM6A, que afecta a múltiples órganos, entre ellos los ojos, en la mayoría de los pacientes. Las características clínicas más típicas son: facies peculiar, baja estatura, anomalías esqueléticas y bajo coeficiente intelectual. Las manifestaciones oculares más frecuentes son el estrabismo, la ptosis y los defectos refractivos. Presentamos una serie de casos de cinco pacientes (3 mujeres), cuatro de ellos con estrabismo en forma de esotropía, hiperacción de oblicuos inferiores e hipofunción de oblicuos superiores asociados a un síndrome V. Son pocos los casos reportados de SK que describen las afectaciones

^{*} Please cite this article as: del Cerro I, Merino P, Gómez de Liaño P, Alan G. Alteraciones de la motilidad ocular en el síndrome de Kabuki. Arch Soc Esp Oftalmol. 2020;95(12):141.

© Corresponding author.
E-mail address: merino@gregorio.es (P. Merino).
2173-1796/© 2019 Published by Elsevier España, S.L.U. on behalf of Sociedad Española de Oftalmología.



Esteroides para la neuropatía óptica traumática

Patrick Yu-Wai-Man, Philip G. Griffiths

17 de junio de 2013

Resumen - Antecedentes

La neuropatía óptica traumática (NOT) es una causa importante de pérdida visual grave tras un traumatismo craneoencefálico penetrante o no penetrante. Tras la lesión inicial, la hinchazón del nervio óptico dentro del canal del nervio óptico puede provocar una pérdida secundaria de células ganglionares de la retina. Por ello, se ha recomendado la descompresión del nervio óptico con esteroides o intervenciones quirúrgicas o ambas como medio para mejorar el pronóstico visual en la NOT.

[ENLACE A OTROS TÍTULOS COCHRANE \(formular búsqueda\)](#)



Cirugía para la neuropatía óptica isquémica anterior no arterítica

[Kay Dickersin](#), [Li de Tianjing](#)

12 de marzo de 2015

Fondo

La neuropatía óptica isquémica anterior no arterítica (NAION) se caracteriza por una pérdida repentina e indolora de la visión en el ojo, acompañada de una hinchazón pálida del disco óptico. Su etiología es desconocida y no se ha demostrado que ningún tratamiento médico sea eficaz para tratar esta afección. La cirugía de descompresión del nervio óptico, un tratamiento propuesto para la NAION, implica la realización de dos o más cortes o una ventana en el tejido que rodea el nervio óptico, lo que permite que escape el líquido cefalorraquídeo y, en teoría, reduce la presión que rodea al nervio óptico.

[ENLACE A OTROS TÍTULOS COCHRANE \(formular búsqueda\)](#)