

Susac syndrome in daily practice – therapeutic difficulties

Zespół Susaca w praktyce lekarskiej – trudności terapeutyczne

Grzegorz Mielniczek, Włodzimierz Samborski, Bogna Grygiel-Górniak

Department of Rheumatology, Rehabilitation and Internal Medicine, Poznan University of Medical Sciences, Poland
Klinika Reumatologii, Rehabilitacji i Chorób Wewnętrznych, Uniwersytet Medyczny im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu, Polska

Key words: Susac syndrome, microangiopathy, treatment options

Słowa kluczowe: zespół Susaca, mikroangiopatia, leczenie

Introduction: Susac syndrome is a rare vasculopathy characterized by a triad of symptoms: encephalopathy with retinal artery occlusion and hearing loss. The basis of the disease is an autoimmune process causing microangiopathy of the precapillary arterioles of the corpus callosum of the brain, retina, and inner ear.

Case description: The study presents a 12-year history of a patient diagnosed with Susac syndrome at age 31, based on typical ophthalmological symptoms, hearing disorders, and the results of the head's MRI examination (changes in the corpus callosum). Initially, plasmapheresis was performed, and treatment with glucocorticosteroids (GCS) and intravenous immunoglobulins (IVIG) was initiated. In the course of the disease, osteoporosis developed, and the treatment with zoledronate was initiated. Then, glucocorticoids were slowly reduced, and azathioprine was added. Due to the recurrence of ocular symptoms (limited visual field), it was decided to restart glucocorticoids and discontinue azathioprine. The treatment with cyclophosphamide was started up to the total dose 6200 mg. After completion of therapy with this medication, mycophenolate mofetil (MMF) was administered at the total dose, achieving a satisfactory therapeutic effect.

Conclusions: Susac syndrome can cause blinding eye symptoms, which can be temporarily controlled with high doses of glucocorticoids, IVIG infusions, azathioprine, cyclophosphamide and MMF during the 12 years of the disease. This shows that the course of the disease may be difficult to predict and may involve a recurrence of symptoms.

Wprowadzenie: Zespół Susaca to rzadko występująca waskulopatia, która charakteryzuje się wystąpieniem triady objawów: encefalopatii z obecnością okluzji naczyń siatkówki oka oraz niedosłuchem. Podłożem choroby jest proces autoimmunologiczny powodujący mikroangiopatię tętniczek prekapilarnych ciała modzelowatego mózgu, siatkówki oraz ucha wewnętrznego.

Opis przypadku: W pracy przedstawiono 12-letnią historię pacjenta, u którego na podstawie typowych objawów okulistycznych, zaburzeń słuchu oraz wyniku badania MR głowy (zmiany w ciele modzelowatym) rozpoznano zespół Susaca w wieku 31 lat. Początkowo wykonano plazmaferezę, włączono leczenie glikokortykosteroidami (GKS) i immunoglobulinami podawanymi dożylnie (IVIG). Z powodu osteoporozy wdrożono leczenie zoledronianem, zastosowano powolną redukcję GKS i dodano azatioprynę. Ze względu na nawrót objawów ocznych (ograniczenie pola widzenia) zdecydowano o ponownym włączeniu GKS, odstawiono azatioprynę i rozpoczęto leczenie cyklofosfamidem do łącznej dawki 6200 mg. Po zakończeniu terapii tym lekiem zastosowano mykofenolan mofetylu (MMF) w pełnej dawce, uzyskując zadowalający efekt terapeutyczny.

Wnioski: Zespół Susaca może powodować zagrażające ślepotą objawy oczne, które udaje się czasowo kontrolować stosowaniem dużych dawek GKS, wlewami IVIG, azatiopryny, cyklofosfamidu i MMF w czasie 12 lat trwania choroby. Pokazuje to, że przebieg choroby może być trudny do przewidzenia i wiązać się z nawrotem objawów.