



HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE
PROGRAMA DE RESIDÊNCIA MÉDICA

VINICIUS NUNES CABRAL

SÍNDROME DE SUSAC E EDEMA MACULAR:
UM RELATO DE CASO

PORTO ALEGRE

2024

VINICIUS NUNES CABRAL

**SÍNDROME DE SUSAC E EDEMA MACULAR:
UM RELATO DE CASO**

Trabalho de Conclusão de Residência
Médica do Hospital de Clínicas de
Porto Alegre como requisito parcial
para a obtenção de título de
especialista em Oftalmologia

Orientador: Daniel Lavinsky

PORTO ALEGRE

2024

CIP - Catalogação na Publicação

CABRAL, VINICIUS NUNES
SÍNDROME DE SUSAC E EDEMA MACULAR: UM RELATO DE
CASO / VINICIUS NUNES CABRAL. -- 2024.
15 f.
Orientador: DANIEL LAVINSKY.

Trabalho de conclusão de curso (Especialização) --
Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Hospital de
Clínicas de Porto Alegre, Programa de Residência
Médica, Porto Alegre, BR-RS, 2024.

1. RELATO DE CASO. 2. SÍNDROME DE SUSAC. 3.
RETINOPATIA. 4. EDEMA MACULAR. I. LAVINSKY, DANIEL,
orient. II. Título.

SUMÁRIO

1. RESUMO	5
2. INTRODUÇÃO	6
3. CASO CLÍNICO	7
4. REVISÃO E DISCUSSÃO	11
5. REFERÊNCIAS	14

1. RESUMO

A Síndrome de Susac (SS) é uma condição caracterizada pela presença simultânea de encefalopatia, oclusões arteriais retinianas e perda auditiva neurossensorial. Devido à diversidade de formas de apresentação clínica e à raridade da doença, o diagnóstico de SS demanda alta suspeição clínica, representando, por vezes, um desafio. O presente trabalho relata o caso de uma paciente com quadro de baixa acuidade visual em ambos os olhos, cuja investigação demonstrou vasculite periférica com isquemia e neovascularização de retina associada a edema macular crônico, sendo realizado acompanhamento e tratamento com injeções intravítreas de anti-VEGF e fotocoagulação a laser.

Palavras-chave: Susac; retinopatia; oclusão retiniana; caso clínico.

2. INTRODUÇÃO

A síndrome de Susac é uma doença rara e pouco compreendida, que afeta principalmente mulheres jovens, entre 20 e 40 anos¹⁻². Caracterizada pela tríade clássica de encefalopatia, perda auditiva e vasculite retiniana, a síndrome de Susac pode ter um impacto significativo na qualidade de vida dos pacientes. Embora a sua etiologia exata ainda seja desconhecida, acredita-se que seja uma doença autoimune, na qual o sistema imunológico ataca os pequenos vasos sanguíneos do cérebro, olhos e ouvidos².

Nos últimos anos, do ponto de vista oftalmológico, com o advento de terapias a laser e da terapia com anti-VEGF e corticoesteroides injetáveis intravítreos, surgiram novas possibilidades terapêuticas para a doença, com boa resposta relatadas em algumas revisões e relatos de casos clínicos²⁻³.

Este trabalho de conclusão de residência tem como objetivo relatar um caso clínico de uma paciente diagnosticada com síndrome de Susac e suas complicações oftalmológicas, destacando os sintomas, o diagnóstico, possibilidades de tratamento e o prognóstico dessa condição.

3. CASO CLÍNICO

Paciente L.V.B., sexo feminino, 18 anos, caucasiana, sem comorbidades, apresenta-se para primeira consulta no serviço de oftalmologia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre em novembro de 2016. Na ocasião, relatava baixa acuidade visual progressiva em ambos os olhos, acompanhada de surdez bilateral e cefaleia esporádica.

Ao exame oftalmológico inicial apresentava motricidade ocular extrínseca sem alterações e sem alteração de reflexos pupilares; acuidade visual de 20/60 em ambos os olhos, sem particularidades à biomicroscopia e a pressão intraocular normal. Na avaliação fundoscópica foi identificado discreto aumento da tortuosidade vascular periférica, bem como alteração pigmentar em região macular em ambos os olhos (figura 1).

Inicialmente, foram solicitados exames laboratoriais, incluindo marcadores inflamatórios e investigação infecciosa completa, os quais vieram sem alterações, além de RNM de crânio e órbitas - os quais tampouco apresentavam alterações significativas. A angiofluoresceinografia inicial demonstrava vasculite oclusiva periférica com neovascularização de retina e isquemia, além de edema macular (figura 2 e 3). No OCT de mácula foi notada irregularidade das camadas internas da retina e espaços císticos intrarretinianos.

Após avaliação inicial, foi iniciado tratamento com injeções intravítreas de Aflibercept mensalmente, com espaçamento subsequente das injeções para, em média, de 3-4 aplicações ao ano, conforme edema macular, por um período de 7 anos de seguimento (2016 - 2023). Foram realizados também diversos tratamentos com fotocoagulação a laser nas áreas de isquemia periféricas. Ademais, a paciente também foi encaminhada para implante coclear com equipe assistente de otorrinolaringologia

Ao longo do acompanhamento, foram realizadas 7 sessões de fotocoagulação em ambos os olhos e 16 injeções intravítreas no olho direito, enquanto no esquerdo foram necessárias 13 aplicações de Aflibercept. Ao final dos 7 anos de seguimento, em 2023, a paciente se apresentava com acuidade visual de 20/25 em ambos os olhos, com melhora

significativa tanto no aspecto funcional, quanto na avaliação multimodal com exames complementares (figuras 5, 6 e 7).

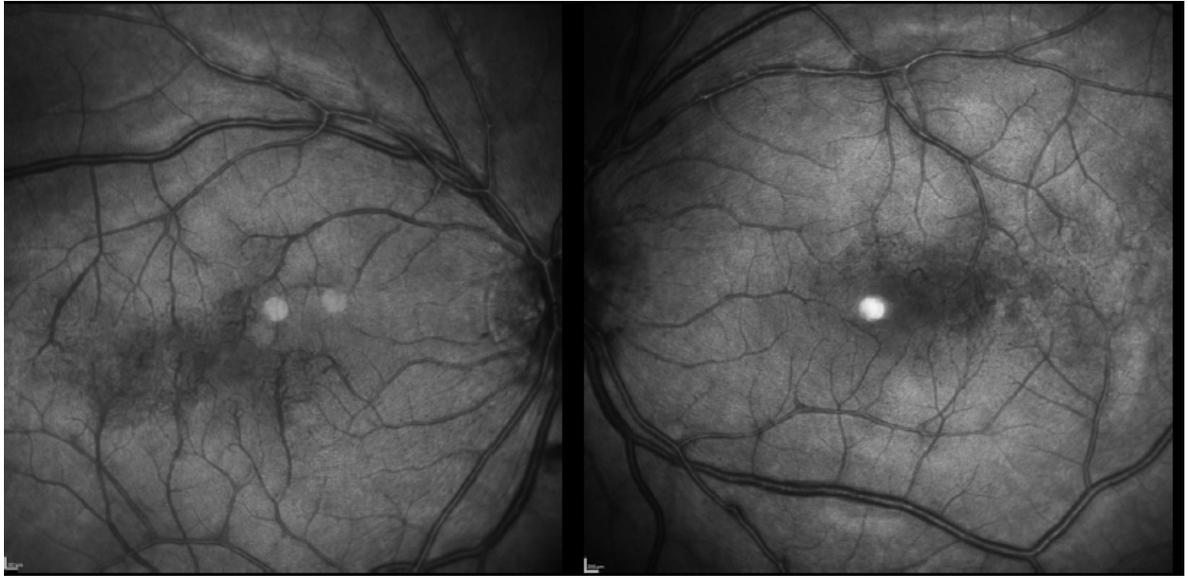


Figura 1: INFRA-RED nov/2016

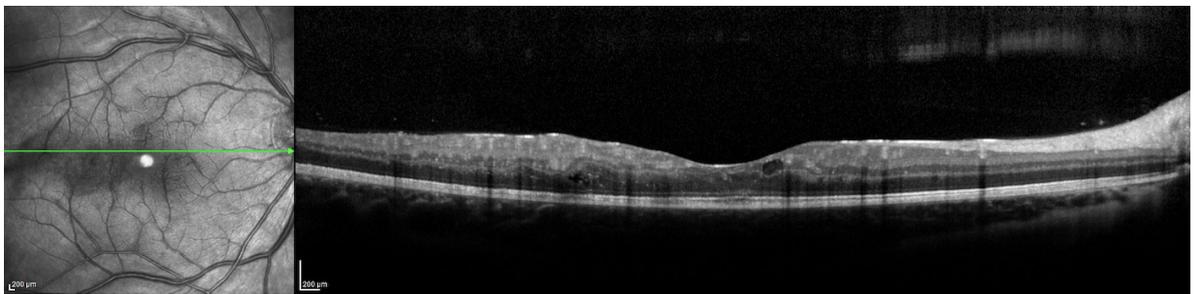


Figura 2: OCT baseline OD

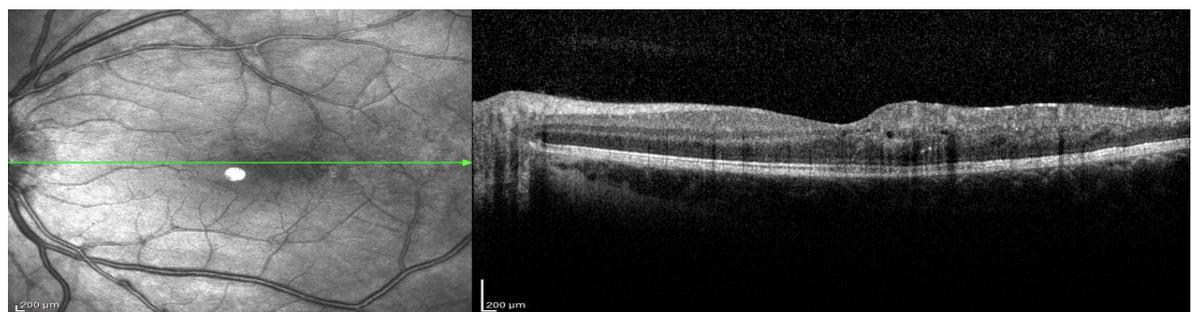


Figura 3: OCT baseline OE

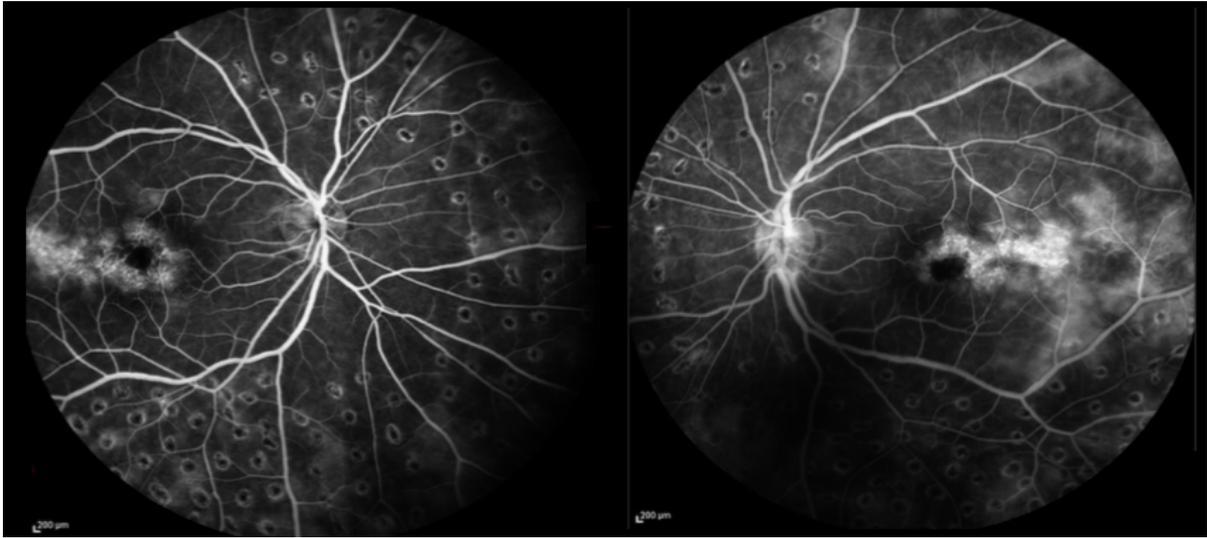


Figura 4: AGF AO - após início do tratamento (2016), nota-se o edema macular e área de tratamento com laser

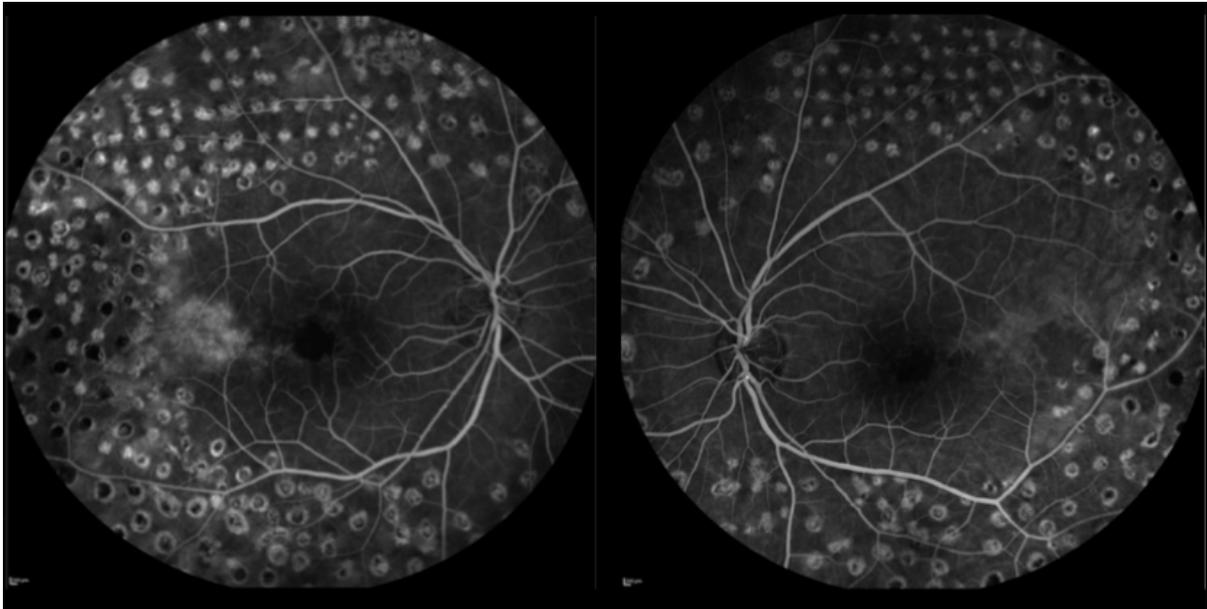


Figura 5: AGF AO - ao final do tratamento (2023), nota-se o redução do edema macular e maior área de tratamento com laser

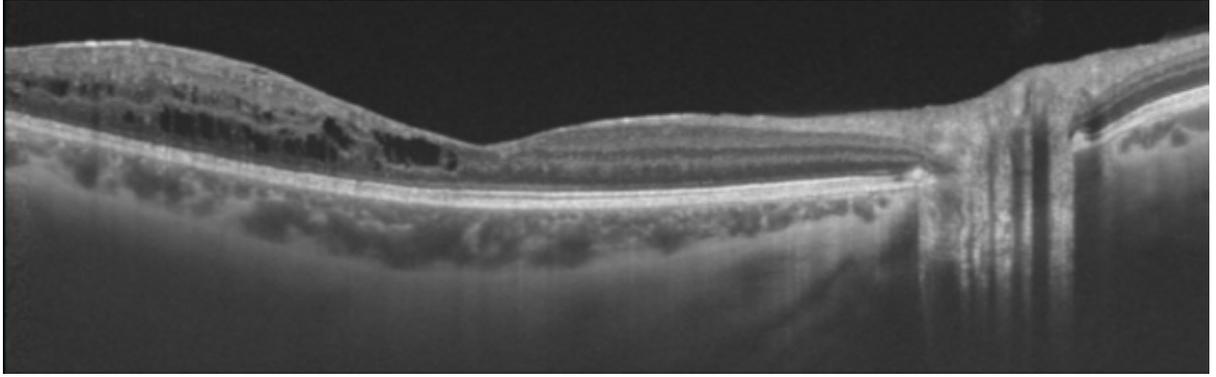


Figura 6: OCT OD ao final do tratamento (2023)

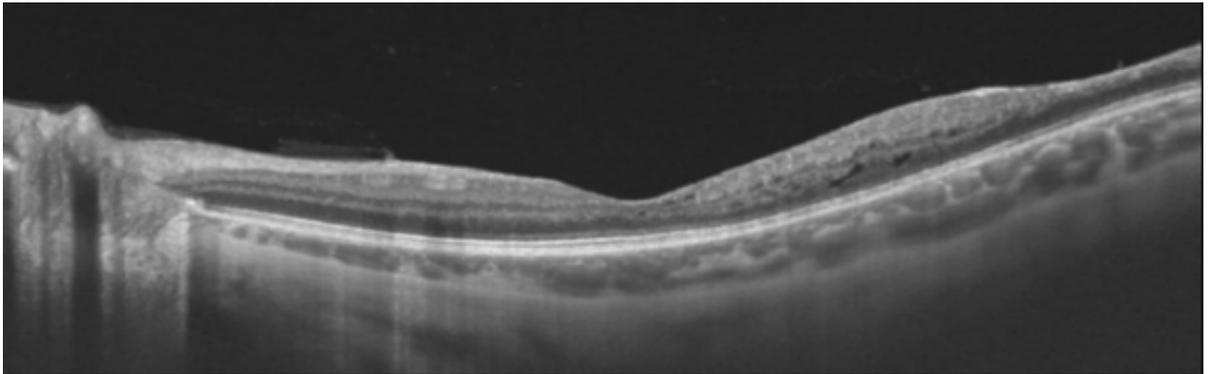


Figura 7: OCT OE ao final do tratamento (2023)

4. REVISÃO E DISCUSSÃO

A síndrome de Susac (SS), também denominada vasculopatia retinococleocerebral ou síndrome SICRET (small infarctions of cochlear, retinal and encephalic tissue), é uma condição rara, inicialmente descrita por J.O. Susac em 1979. Caracterizada pela tríade clínica composta por encefalopatia, oclusões arteriais retinianas e perda auditiva neurossensorial¹⁻², a síndrome apresenta maior incidência no sexo feminino, com uma razão homens/mulheres de 1:3,5⁴. Além disso, parece ser subdiagnosticada devido à sua raridade e à diversidade de formas de apresentação.

Acredita-se que a síndrome de Susac seja ocasionada por uma endoteliopatia imunomediada, afetando ramos arteriulares geralmente, com propensão de acometimento da microvasculatura do encéfalo (encefalopatia), do ouvido interno (hipoacusia) e do tecido retiniano (oclusões vasculares periféricas)². Sua história natural e achados clínicos indicam fortemente origem autoimune, possivelmente relacionada a anticorpos anti-célula endotelial (AACE)⁵. A paciente do caso relatado apresentava a tríade clássica de manifestações clínicas que, no entanto, está presente apenas em aproximadamente 13% dos pacientes e não é essencial para o diagnóstico⁴. Nos casos relatados até então, as manifestações neurológicas são as mais prevalentes, seguidas por sintomas visuais (que incluem escotomas, defeitos altitudinais e ftopias) e auditivos⁸.

A angiofluoresceinografia (AGF) e a tomografia de coerência óptica (OCT) são os exames oftalmológicos de escolha para diagnóstico e avaliação de atividade de doença, além da fundoscopia e do exame de autofluorescência (AF). No entanto, ainda não há marcadores imunes confiáveis para monitoramento ou diagnóstico.⁷

O achado oftalmológico clássico na Síndrome de Susac é a oclusão de múltiplos ramos arteriais retinianos (BRAO), que costuma iniciar de forma unilateral e progredir para o lado contralateral dentro de semanas a meses. Em uma revisão abrangente de todos os casos já relatados, a AGF mostrou BRAOs em 217 dos 219 pacientes (99%)¹. Outros achados característicos incluem hiperfluorescência segmentar e placas de Gass, que consistem em depósitos lipídicos observados nos segmentos médios das arteríolas. Neovascularização e hemorragia vítrea devido à isquemia de retina são complicações raras da síndrome⁸⁻⁹.

O OCT revela atrofia irregular das camadas internas da retina secundário a vasculopatia retiniana, além de edema macular intrarretiniano por aumento da permeabilidade vascular. Ainda, o exame é benéfico no monitoramento da atividade da doença e na diferenciação da SS de outras entidades oftalmológicas ou neurológicas, como a esclerose múltipla (EM), a retinose pigmentar (síndrome de Usher) ou a síndrome de Alport¹.

Atualmente, o tratamento da síndrome de Susac consiste em imunossupressão com altas doses de corticoesteroides, no entanto, terapias adicionais como imunoglobulinas intravenosas (IVIG), ciclofosfamida, rituximabe e micofenolato de mofetila (MMF) frequentemente são necessárias para formas mais graves da doença e como poupadores de corticoide. Ademais, podemos tratar as complicações retinianas como edema macular com injeções intravítreas de anti-VEGF ou corticoides, além do uso de fotocoagulação a laser para áreas de isquemia retiniana e neovascularização de retina⁸⁻¹⁰. Deve-se também referenciar para o neurologista para acompanhamento e para otorrinolaringologista para seguimento e implante coclear se necessário.

Infelizmente, devido à baixa prevalência e ausência de biomarcadores objetivos, o tratamento da Síndrome de Susac é baseado em evidências empíricas e séries de casos retrospectivos⁷. Este relato de caso clínico proporcionou uma visão detalhada do perfil de uma paciente com síndrome de Susac, demonstrando a importância do diagnóstico precoce e da avaliação multimodal, além de possibilidades terapêuticas e do manejo multidisciplinar para melhorar a qualidade de vida desses pacientes. Além disso, cabe destacar a necessidade de mais pesquisas e estudos para aprofundar nosso entendimento sobre a síndrome de Susac, visando aprimorar as estratégias de tratamento e prognóstico.

5. REFERÊNCIAS

1. Pereira S, Vieira B, Maio T, Moreira J, Sampaio F. Susac's Syndrome: An Updated Review. *Neuroophthalmology*. 2020 May 1;44(6):355-360. doi: 10.1080/01658107.2020.1748062. PMID: 33408428; PMCID: PMC7746245.
2. Kleffner I, Duning T, Lohmann H, Deppe M, Basel T, Promesberger J, Dörr J, Schwindt W, Ringelstein EB. A brief review of Susac syndrome. *J Neurol Sci*. 2012 Nov 15;322(1-2):35-40. doi: 10.1016/j.jns.2012.05.021. Epub 2012 May 27. PMID: 22640902.
3. García-Basterra I, Aranda IB, García-Ben A, García-Campos JM. Susac's syndrome: isolated retinal artery occlusion after 10 years of remission. *Arq Bras Oftalmol*. 2018 Apr;81(2):144-147. doi: 10.5935/0004-2749.20180031. PMID: 29846415.
4. Dörr J, Krautwald S, Wildemann B, Jarius S, Ringelstein M, Duning T, Aktas O, Ringelstein EB, Paul F, Kleffner I. Characteristics of Susac syndrome: a review of all reported cases. *Nat Rev Neurol*. 2013 Jun;9(6):307-16. doi: 10.1038/nrneurol.2013.82. Epub 2013 Apr 30. PMID: 23628737.
5. Magro CM, Poe JC, Lubow M, Susac JO. Susac syndrome: an organ-specific autoimmune endotheliopathy syndrome associated with anti-endothelial cell antibodies. *Am J Clin Pathol*. 2011 Dec;136(6):903-12. doi: 10.1309/AJCPERI7LC4VNFYK. PMID: 22095376.
6. Roskal-Wałek J, Mackiewicz J, Wypchło Ł, Biskup M, Odrobina D. Susac's syndrome - the crucial role of imaging tests for proper diagnosis. *Ann Agric Environ Med*. 2022 Jun 24;29(2):190-200. doi: 10.26444/aaem/149954. Epub 2022 Jun 2. PMID: 35767750.
7. Marrodan M, Fiol MP, Correale J. Susac syndrome: challenges in the diagnosis and treatment. *Brain*. 2022 Apr 29;145(3):858-871. doi: 10.1093/brain/awab476. PMID: 35136969.
8. Vishnevskia-Dai V, Chapman J, Sheinfeld R, Sharon T, Huna-Baron R, Manor RS, Shoenfeld Y, Zloto O. Susac syndrome: clinical characteristics, clinical classification, and long-term prognosis. *Medicine (Baltimore)*. 2016 Oct;95(43):e5223. doi:

- 10.1097/MD.0000000000005223. Erratum in: *Medicine (Baltimore)*. 2017 Feb 17;96(7):e6207. PMID: 27787385; PMCID: PMC5089114.
9. Rennebohm RM, Asdaghi N, Srivastava S, Gertner E. Guidelines for treatment of Susac syndrome - An update. *Int J Stroke*. 2020 Jul;15(5):484-494. doi: 10.1177/1747493017751737. Epub 2018 Jan 10. PMID: 29319463.
10. Kumar K, Jariwala B, Raj P, Agarwal A. Retinal Neovascularisation in Susac Syndrome: A Rare Complication. *Semin Ophthalmol*. 2017;32(4):492-495. doi: 10.3109/08820538.2015.1122068. Epub 2016 Apr 29. PMID: 27127902.