



REPORTE DE CASO

DIAGNÓSTICO PRENATAL ECOGRÁFICO DE CATARATA EN UN CASO DE TOXOPLASMOSIS CONGÉNITA, QUINDÍO (COLOMBIA)

Prenatal ultrasound diagnosis of cataracts in a case of congenital toxoplasmosis, Quindío, Colombia

Mónica Estrada, M.D.*, Alejandra De La Torre M.D.**,
Jorge Enrique Gómez-Marín, M.D., Ph.D.***

Recibido: noviembre 10/09 – Aceptado: agosto 4/10

RESUMEN

Introducción: el diagnóstico de catarata por ecografía prenatal es un hallazgo poco frecuente y se ha reportado aún con menor frecuencia en casos de infecciones congénitas. El presente reporte describe un caso de catarata congénita durante una infección por *Toxoplasma* en el embarazo. Los estudios prenatales y posnatales confirmaron la etiología.

Metodología: estudio de caso y revisión de literatura. Se hizo búsqueda en PubMed de MEDLINE con los términos sin restricción: “ultrasonido”, “ultrasonografía”, “cataratas” y “prenatal”.

Resultados: se hallaron 43 referencias. Sólo uno de los documentos reportaba hallazgo de catarata por ecografía prenatal en toxoplasmosis congénita.

Conclusión: la búsqueda cuidadosa de compromiso ocular durante el estudio ecográfico en la toxoplasmosis adquirida durante el embarazo debería ser un componente clave del estudio ecográfico durante esta infección.

Palabras clave: *Toxoplasma*, ecografía, ultrasonido, catarata, toxoplasmosis congénita.

SUMMARY

Introduction: it is not usual to diagnose cataracts by prenatal ecography and this has been even less frequently reported in cases of congenital infection. The present report describes a case of congenital cataract caused by *toxoplasma* infection during pregnancy. Prenatal and post-natal studies confirmed the aetiology.

Methodology: a case study was prepared and a review of the pertinent literature was made. The search was made in MEDLINE/PubMed using terms without restriction: “ultrasound”, “ultrasonography”, “cataracts” and “prenatal”.

Results: forty-three references were found. Only one of the documents reported a cataract being found by prenatal ecography in a case of congenital toxoplasmosis.

Conclusion: the careful search for ocular commitment during ecographic study of toxoplasmosis acquired during pregnancy should be a key component of ecographic study during this infection.

Key words: *toxoplasma*, ecography, ultrasound, cataract, congenital toxoplasmosis.

* Ginecóloga, Departamento de Ginecología y Obstetricia, Universidad del Quindío. Armenia (Colombia).

** Oftalmóloga, Grupo de Estudio en Parasitología Molecular (GEPAMOL). Centro de Investigaciones Biomédicas, Universidad del Quindío. Armenia (Colombia).

*** Parasitólogo, Grupo de Estudio en Parasitología Molecular (GEPAMOL). Centro de Investigaciones Biomédicas, Universidad del Quindío. Armenia (Colombia). Correo electrónico: gepamol2@uniquindio.edu.co

INTRODUCCIÓN

La toxoplasmosis congénita es una entidad que se encuentra frecuentemente en 1 de cada 200 recién nacidos vivos en Colombia.¹ Esta puede llevar a un compromiso severo del sistema nervioso central, a un compromiso visceral generalizado y afectar otros órganos, tales como los ojos.² Por ejemplo, entre el 2% y el 10% de los casos pueden presentar catarata congénita.^{3,4} En datos previos sobre cohortes de casos en el departamento del Quindío, descubiertos durante tamizaje prenatal o neonatal, se encuentra una mortalidad de alrededor del 12%.⁵

El diagnóstico de cataratas en el período prenatal puede tener un impacto importante en la definición del pronóstico y en la toma de decisiones informada a los padres sobre tratamientos y procedimientos invasivos.⁶ El diagnóstico ecográfico de la presencia de cataratas ha sido descrito en múltiples enfermedades de origen cromosómico⁷⁻¹¹ pero de manera escasa en infecciones congénitas.¹²⁻¹⁴ Es por esto que dentro de los objetivos de esta presentación de caso se encuentran describir un hallazgo de catarata congénita e hidrocefalia detectado durante un control ecográfico prenatal y detallar las características asociadas, como también hacer una revisión de la literatura respecto a esta forma de presentación clínica.

REPORTE DE CASO

Paciente primigrávida, con última menstruación el día 5 junio de 2006, quien asistió a ecografía de rutina de segundo nivel. Durante el análisis ecográfico, se encuentran como hallazgos un embarazo único con edad gestacional estimada de 25 semanas por biometría fetal y evidencia de hidrocefalia, hipoplasia cerebelosa y mega cisterna magna. El día 11 de diciembre de 2006, se realiza una ecografía de tercer nivel en la que se corroboran dichos hallazgos y se diagnostica hidrocefalia y síndrome de Dandy-Walker (edad gestacional de 26 semanas).

Al revisar la historia clínica, se encuentra que en unos exámenes de laboratorio del primer trimestre, realizados el 7 de julio de 2006 y con una edad gestacional de 6 semanas, la IgG anti-*Toxoplasma* medida por técnica ELFA (método de inmunodetección por fluorescencia) reportó un resultado negativo. La ecografía de la semana 11 de gestación se reportó como normal (translucencia nucal normal). Durante la semana 12 de gestación, la paciente refiere un episodio de fiebre y adenopatía cervical de 4 semanas de duración y que fue considerado episodio viral por lo que no tuvo intervención. Luego, el 21 de noviembre se realiza de nuevo la prueba IgG anti-*Toxoplasma* (también por método ELFA en la semana 23 de gestación), que se reporta como positiva (>1 200 UI/mL, punto de corte: 10 UI/mL). Por esto, se hace diagnóstico de toxoplasmosis adquirida durante la gestación según un criterio de seroconversión. Posteriormente, se solicita una IgM por método ELFA el 11 de diciembre y también reporta como positiva (índice: 3,84, punto de corte: 1,0). Se solicita búsqueda de ADN de *Toxoplasma* por técnica de reacción en cadena de polimerasa (PCR, por sus siglas en inglés) en líquido amniótico.

Se decide iniciar tratamiento con pirimetamina-sulfadoxina (Falcidar[®]) con una dosis de 3 tabletas semanales. En cuanto a la PCR, esta fue reportada como negativa. Igualmente, se debe tener en cuenta que la paciente había tomado una dosis del antibiótico una semana antes de la amniocentesis utilizada para la prueba. Posteriormente, el 22 de diciembre de 2006, se realiza un nuevo control ecográfico en el que se encuentra imagen de hiperecogenicidad vítrea compatible con catarata en ojo derecho, hidrocefalia severa y crecimiento fetal acorde con la edad gestacional (28 semanas). La paciente consulta el día 6 de febrero de 2007 por ruptura prematura de membranas (edad gestacional de 34 semanas). Finalmente, la paciente tuvo parto vaginal el 7 de febrero de 2007.

El recién nacido, de sexo femenino, presentó un peso de 2.246 g y un puntaje APGAR de 8 después de 1 minuto y de 10 después de 5 minutos. Se confirma hidranencefalia por tomografía axial computarizada cerebral. Por su parte, la serología para IgG anti-*Toxoplasma* reporta positiva (13.000 UI/mL, punto de corte 10 UI/mL) y una avidéz del 26% mientras las pruebas para IgM e IgA anti-*Toxoplasma* fueron negativas. En el examen físico realizado por la oftalmóloga, se describen sinequias posteriores en 360 grados y opacidad del cristalino del ojo derecho. Cuando se comparan

las imágenes ecográficas de la semana 24 y los exámenes posnatales en el sexto mes de vida (figuras 1 y 2), se confirma tanto la hidrocefalia como la catarata en ojo derecho. Por último, es importante aclarar que se preservó la identidad de la paciente y su familia.

BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

Se realizó una búsqueda en la base de datos de PubMed con los términos “ultrasonography”, “cataracts”, “prenatal”, que arrojó 33 referencias. Con los términos “ultrasound”, “cataracts”, y “prenatal” se encontraron 43 referencias (fecha de la búsqueda: 12 julio de 2010). Se revisaron los respectivos resúmenes y se adquirieron los documentos completos de aquellos con descripciones de casos de toxoplasmosis. Sólo uno de los documentos reportaba hallazgo de catarata por ecografía prenatal en toxoplasmosis congénita.¹⁵

Figura 1. (A) Hallazgo ecográfico de hidrocefalia a la semana 28 de gestación. (B) Tomografía axial computarizada de cráneo simple a los 6 meses de vida. Se observa hidrocefalia extrema o hidranencefalia y calcificaciones en ganglios basales.

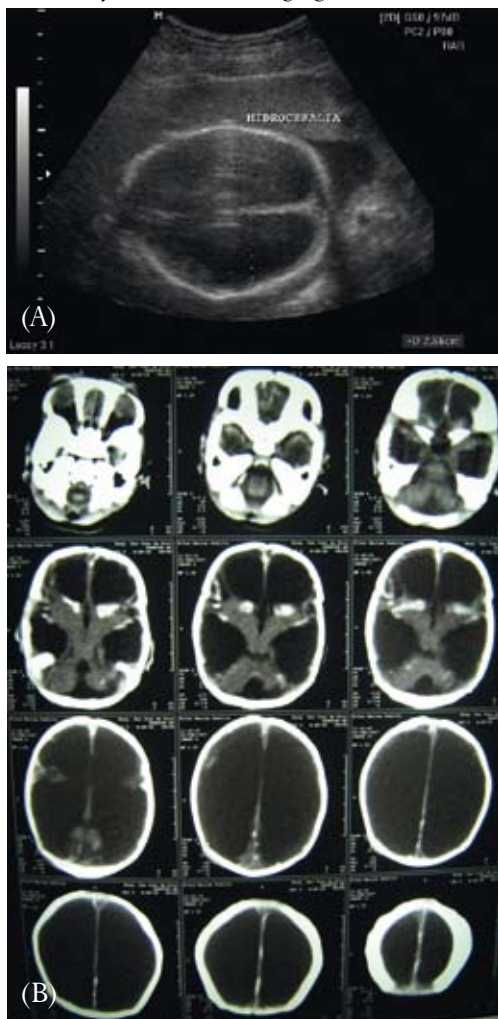
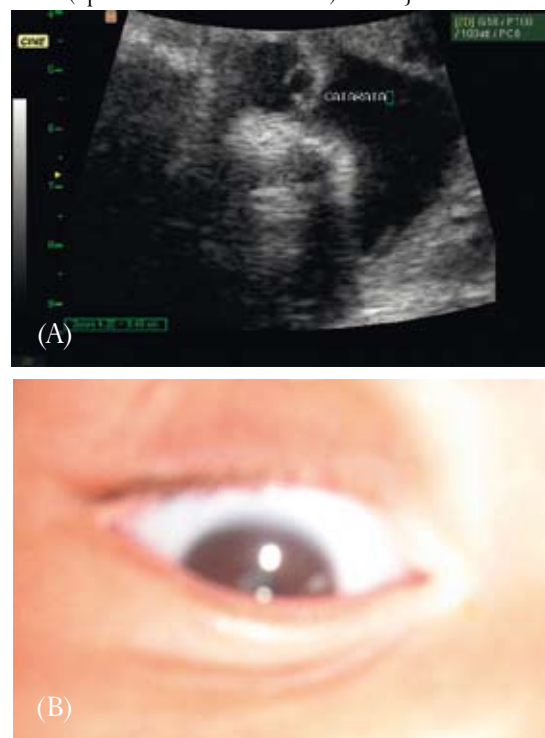


Figura 2. (A) Imagen de hiperecogenicidad a la semana 28 en ojo derecho. (B) Foto al sexto mes de vida, en la cual se confirma la catarata (opacidad total del cristalino) en el ojo derecho.



DISCUSIÓN

El caso que se presenta es considerablemente severo dado que se acompaña de hidrocefalia extrema o hidranencefalia además de afectar la corteza cerebral, según la tomografía cerebral posnatal. En Quindío, un departamento de Colombia, se encuentran uno o dos pacientes al año con esta forma de hidrocefalia extrema, secundaria a la toxoplasmosis, quienes fallecen entre el sexto y el duodécimo mes de vida.^{5,16}

De acuerdo a la búsqueda en PubMed, sólo había un reporte previo en Brasil, con un diagnóstico prenatal por ecografía de catarata asociada a toxoplasmosis congénita.¹⁵ El diagnóstico de toxoplasmosis congénita se hizo de acuerdo con los criterios de la red europea en toxoplasmosis congénita (EMSCOT).¹⁷ En el presente caso, el diagnóstico se basó en la presencia de niveles altos de IgG anti-*Toxoplasma* en el suero del niño, la seroconversión materna y la presencia de síntomas compatibles en el niño. La PCR en líquido amniótico fue negativa, lo cual se puede explicar por la administración, previa a la amniocentesis, de una dosis de pirimetamina-sulfadoxina. Se ha reportado que la administración de antibióticos puede afectar los resultados de las pruebas en líquido amniótico y en el recién nacido.¹⁸ Un criterio adicional que sustenta el diagnóstico es el hallazgo de una avidéz baja de anticuerpos en el suero del niño. Esta prueba fue realizada según un método descrito previamente para el embarazo¹⁹ y aporta un criterio diagnóstico importante en el recién nacido.²⁰

Las características ecográficas corresponden a la malformación de Dandy-Walker, la cual se caracteriza por la presencia de una cisterna magna grande que se comunica con el IV ventrículo a través de un defecto en el vermix cerebeloso y que va desde hipoplasia leve de los lóbulos inferiores hasta la aplasia completa. Su etiología se ha asociado en el 40% de los casos a defectos cromosómicos (trisomía 13, 18 y triploidias) y el porcentaje restante se asocia a síndromes genéticos, infección congénita, agentes teratogénicos (por ejemplo, la warfarina) o hallazgos aislados.¹⁴ Para explicar el mecanismo patogénico asociado a la dilatación del IV ventrículo,

se ha planteado la existencia de una atresia o un bloqueo por inflamación del foramen de Luschka y Magendi, y la excesiva producción de líquido en el IV ventrículo.¹⁴

El síndrome de Walker-Warburg es una enfermedad autosómica recesiva asociada al complejo Dandy-Walker con atrofia de la materia blanca (agiria) y encefalocele, displasia retiniana y distrofia muscular. Pertenece al grupo de malformaciones del sistema nervioso denominada lisencefalia tipo II, donde las circunvoluciones cerebrales están reducidas o ausentes.⁷ Sin embargo, en esta paciente se descarta este síndrome como causa dado que la ecografía de las 11 semanas fue reportada como normal (translucencia nucal normal). Además, la anormalidad se presenta en la segunda ecografía y coincide con el período posterior al episodio de fiebre y adenopatías, sugestivo de la adquisición de la toxoplasmosis. Es notorio que en la ecografía anormal el hallazgo de la hidrocefalia predominó sobre los hallazgos ecográficos de la lisencefalia y en el recién nacido no se observó facies dismórfica, ni microftalmia o distrofia muscular, que hubieran sido signos característicos de un origen cromosómico.⁷

Es importante recordar que la ecografía prenatal es un buen indicador de pronóstico fetal en la toxoplasmosis durante el embarazo. En un estudio prospectivo en 27 niños sin lesiones ecográficas, pero infectados congénitamente, a los que se les realizó seguimiento entre 15 y 71 meses de vida, 10 tuvieron signos radiológicos o retinocoroiditis pero con desarrollo neurológico normal.²¹ Otro estudio multicéntrico, con 36 casos seguidos prospectivamente durante dos años, se hizo con hijos de madres con seroconversión durante el primer trimestre de embarazo y sin anomalías ecográficas. En 7 de estos niños se encontró retinocoroiditis sin pérdida mayor de agudeza visual y el desarrollo intelectual fue normal; sólo un niño (3%) desarrolló lesión macular, retardo psicomotor y convulsiones.²² Estos datos fueron obtenidos en sitios de referencia con ecografistas perinatólogos pues no existe evidencia del valor

de ecografías realizadas en otros sitios. Por eso la guía colombiana para toxoplasmosis congénita recomienda el uso de la ecografía de tercer nivel, realizada por perinatólogos, como una herramienta de definición de pronóstico para la toma de decisiones consensuada con los padres.⁵

CONCLUSIÓN

Este caso muestra que es posible realizar un diagnóstico de catarata por ecografía e ilustra la severidad e impacto de la toxoplasmosis congénita en nuestro medio.

REFERENCIAS

- Gómez-Marín JE, González MM, Montoya MT, Giraldo A, Castaño JC. A newborn screening programme for congenital toxoplasmosis in the setting of a country with less income. *Arch Dis Child* 2007;92:88.
- Gómez-Marín JE, Castaño JC, Montoya-Londoño MT, Loango N, López C, Sarmiento MC, Pinzón L, Alvarado F. Toxoplasmosis congénita en Colombia: análisis clínico y de laboratorio en 27 casos. *Pediatría* 2000;35:52-7.
- Vasconcelos-Santos DV, Machado Azevedo DO, Campos WR, Oréfica F, Queiroz-Andrade GM, Carellos EV, et al; UFMG Congenital Toxoplasmosis Brazilian Group. Congenital toxoplasmosis in southeastern Brazil: results of early ophthalmologic examination of a large cohort of neonates. *Ophthalmology* 2009;116:2199-205.
- Vutova K, Peicheva Z, Popova A, Markova V, Mincheva N, Todorov T. Congenital toxoplasmosis: eye manifestations in infants and children. *Ann Trop Paediatr* 2002;22:213-8.
- Gómez JE, Ruiz B, Silva P, Beltrán S, Cortés J, Montoya J, et al. Guía de práctica clínica para toxoplasmosis durante el embarazo y toxoplasmosis congénita en Colombia. *Infectio* 2007;11:129-41.
- Burgess IA, Martin SL, Hines BA, Smith JE. Prenatal detection of congenital idiopathic cataracts. *Med J Aust* 1998;169:385-6.
- Beinder EJ, Pfeiffer RA, Bornemann A, Wenkel H. Second-trimester diagnosis of fetal cataract in a fetus with Walker-Warburg syndrome. *Fetal Diagn Ther* 1997;12:197-9.
- Monteagudo A, Timor-Tritsch IE, Friedman AH, Santos R. Autosomal dominant cataracts of the fetus: early detection by transvaginal ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996;8:104-8.
- Drysdale K, Kyle PM, Sepulveda W. Prenatal detection of congenital inherited cataracts. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997;9:62-3.
- Katorza E, Rosner M, Zalel Y, Gilboa Y, Achiron R. Prenatal ultrasonographic diagnosis of persistent hyperplastic primary vitreous. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008;32:226-8.
- Romain M, Awoust J, Dugauquier C, Van Maldergem L. *Prenat Diagn* 1999;19:780-2.
- Nigro G, Sali E, Anceschi MM, Mazzocco M, Maranghi L, Clerico A, et al. Foscarnet therapy for congenital cytomegalovirus liver fibrosis following prenatal ascites. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2004;15:325-9.
- Skibsted L. Abnormal fetal ultrasound findings after maternal chickenpox infection. *Ugeskr Laeger* 2000;162:2546-9.
- Léonard A, Bernard P, Hiel AL, Hubinont C. Prenatal diagnosis of fetal cataract: case report and review of the literature. *Fetal Diagn Ther* 2009;26:61-7.
- Pedreira DA, Diniz EM, Schultz R, Faro LB, Zugaib M. Fetal cataract in congenital toxoplasmosis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999;13:266-7.
- Gómez Marín JE, Montoya MT, Castaño JC, Ríos MP, Montoya MT. Toxoplasmosis congénita e hidranencefalia. *Acta Med Colomb* 1992;17:457-8.
- Lebech M, Joynson DH, Seitz HM, Thulliez P, Gilbert RE, Dutton GN, et al. Classification system and case definitions of *Toxoplasma gondii* infection in immunocompetent pregnant women and their congenitally infected offspring. European Research Network on Congenital Toxoplasmosis. *Eur J Clin Microbiol Infect Dis* 1996;15:799-805.
- Bessières MH, Berrebi A, Rolland M, Bloom MC, Roques C, Cassaing S, et al. Neonatal screening for congenital toxoplasmosis in a cohort of 165 women infected during pregnancy and influence of *in utero* treatment on the results of neonatal tests. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2001;94:37-45.
- Torres-Morales E, Gómez-Marín JE. Evaluación de una ELISA IgG de avidéz para *Toxoplasma* para el diagnóstico en el embarazo y correlación con IgM e IgA. *Rev Colomb Obstet Ginecol* 2008;59:199-205.
- Buffolano W, Lappalainen M, Hedman L, Ciccimarra F, Del Pezzo M, Rescaldani R, et al. Delayed maturation

- of IgG avidity in congenital toxoplasmosis. *Eur J Clin Microbiol Infect Dis* 2004;23:825-30.
21. Berrebi A, Kobuch WE, Bessieres MH, Bloom MC, Rolland M, Sarramon MF, et al. Termination of pregnancy for maternal toxoplasmosis. *Lancet* 1994;344:36-9.
22. Berrebi A, Bardou M, Bessieres MH, Nowakowska D, Castagno R, Rolland M, et al. Outcome for children infected with congenital toxoplasmosis in the first trimester and with normal ultrasound findings: a study of 36 cases. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2007;135:53-7.

Conflictos de interés: ninguno declarado

Fuente de financiación: los materiales y reactivos de este trabajo fueron financiados por la Universidad del Quindío.