

J.J. Ruiz Pérez¹, J. Sierra Rodríguez¹,
J.C. Guzman Llorente²,
S. Aparicio Palomino³

An Esp Pediatr 1996;44:585-587.

Introducción

La rubéola congénita es la consecuencia de la infección transplacentaria del feto, en caso de infección materna, durante el embarazo. La rubéola materna a menudo es inaparente.

El primero en describir el efecto teratógeno del virus de la rubéola fue Norman Gregg en 1941, en un estudio realizado en recién nacidos con cataratas congénitas⁽¹⁾ tras un brote de rubéola en Sydney (Australia) relacionándola posteriormente con alteraciones cardíacas, sordera, microcefalia y retraso psicomotor, constituyendo la forma clásica de la enfermedad.

En 1964 se observaron, en una epidemia de rubéola en EE.UU., anomalías adicionales que antes nadie había relacionado, describiéndose el llamado síndrome rubeólico expandido^(2,3,4) o embriofetopatía rubeólica, consistente en púrpura trombocitopénica precoz, hepatoesplenomegalia, ictericia, alteraciones óseas, miocarditis, meningoencefalitis connatal, etc.

Observaciones más recientes en 1974 señalan la aparición de una panencefalitis rubeólica progresiva^(5,6), que se inicia entre los 8 y 14 años de edad y se caracteriza por regresión psicomotora, crisis convulsiva, ataxia, y pleocitosis del LCR, así como aumento de proteínas y gammaglobulinas del mismo. El virus se mantiene de manera latente en el sistema nervioso por un período largo de tiempo, activándose posteriormente. Este virus ha podido ser aislado en cultivos de células cerebrales⁽⁷⁾.

En la actualidad se acepta que existe un riesgo de malformación congénita si la madre sufre rubéola durante el embarazo, y sobre todo durante el primer trimestre, que puede alcanzar el 20%^(8,9,10) y que podría ser mayor si el control del recién nacido se prolongara durante varios años.

Alrededor de los dos tercios de los casos de rubéola congénita son totalmente asintomáticos al nacimiento y durante el período neonatal⁽¹¹⁾; no obstante, hasta un 70% desarrollan posteriormente signos de la enfermedad en forma tardía, entre ellos destacan retraso escolar, síndrome hiperkinético y de falta de atención, déficit perceptivo visomotor, alteraciones de la coordinación motriz y autismo. El autismo relacionado con la rubéola congénita fue descrito por primera vez en 1964 por Van Kreuland. Desde entonces, diversos autores han confirmado esta relación^(12,13).

¹Unidad de Neuropediatría. ²Servicio de Oftalmología. ³Servicio de Pediatría. Hospital «Juan Ramón Jiménez». Huelva.

Correspondencia: Dr. José Javier Ruiz Pérez. Unidad de Neuropediatría.

Hospital «Juan Ramón Jiménez». Ronda Norte, s/n. Huelva.

Recibido: Diciembre 1994

Aceptado: Mayo 1995

RNM craneal en el diagnóstico tardío de la rubéola congénita

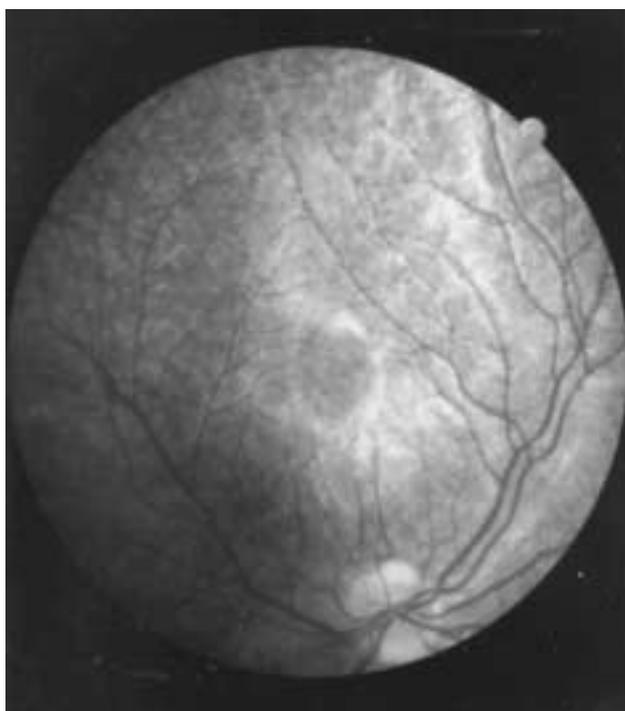


Figura 1. Imagen del fondo de ojo, donde se aprecia un fino punteado oscuro intercalado entre pequeñas áreas claras de epitelio pigmentario. La mácula presenta pigmentaciones finas, dando la apariencia de sal y pimienta.

Observación clínica

Presentamos el caso de una niña de 9 años, remitida a nuestra Unidad para estudio por crisis convulsiva febril atípica y hallazgos patológicos en una TAC craneal.

Sin antecedentes personales de interés, es fruto de un segundo embarazo, controlado y bien tolerado, sin patología conocida. Padres no consanguíneos. Parto eutócico, de presentación cefálica, naciendo a término, con buen estado general y 2.400 g de peso.

Con dos meses presentó una gastroenteritis aguda con deshidratación leve-moderada que precisó ingreso y fluidoterapia intravenosa, siendo tratada con aminoglucósidos. Con 6 meses se diagnosticó una sordera neurosensorial bilateral severa, relacionándose con el tratamiento antibiótico anterior.

No ha seguido calendario vacunal y en la actualidad cursa tercero de EGB con buen rendimiento.

Exploración física. Colaboradora, con desarrollo somático adecuado para su edad, peso, talla y perímetro craneal en los percentiles medios. Pares craneales normales, excepto el VIII, apreciándose sordera bilateral severa. Se comunica a través del lenguaje por señales del sordomudo. Tono y fuerza muscular normales. Reflejos osteotendinosos y cutáneos normales. Equilibrio y coordinación normales. Marcha normal. Resto de la exploración por aparatos y sistemas, normal.

Exámenes complementarios. Los estudios complementarios enumerados a continuación fueron todos normales: hemograma, bioquímica general, estudio citológico y bioquímico del LCR, hemocultivo, cultivo del LCR, serología frente a toxoplasmosis, lúes, CMV, VHB, VIH, Rx de tórax, ácido láctico y fitánico, EEG, ECG, EMG con VCM, potenciales visuales evocados y estudio de médula ósea. La serología frente al virus de la rubéola fue positiva con títulos bajos.

Estudio ORL. Hipoacusia bilateral neurosensorial profunda.

Estudio oftalmológico. Se aprecia en el fondo del ojo un fino punteado oscuro, intercalado entre pequeñas áreas claras de epitelio pigmentario, localizado preferentemente en el polo posterior. El área macular aparece con pigmentación poco uniforme, en fino moteado dando la apariencia de «sal y pimienta», pudiendo corresponder a una retinitis cicatricial que afecta selectivamente al epitelio pigmentario (Fig. 1). La papila se aprecia de aspecto normal. La agudeza visual se conserva indemne.

TAC craneal. Imágenes hipodensas, bilaterales y simétricas que afectan a la sustancia blanca que rodea las astas de los ventrículos laterales y sustancia blanca parietal. No provocan efecto masa ni se han realizado tras la administración de contraste.

RNM craneal. Se realizan cortes axiales potenciados en T1 y T2. En los cortes T2 se visualizan múltiples placas periventriculares, confluentes y extensas en la sustancia blanca, que son compatibles con desmielinización (Fig. 2).

Discusión

El proceso deductivo que nos llevó al diagnóstico de rubéola congénita como causa de las alteraciones de esta enferma comienza por estudiar las enfermedades de la sustancia blanca, que comprenden un amplio grupo de entidades que en la actualidad y gracias a los avances recientes en técnicas de la imagen, han podido conocerse más profundamente.

La afectación de la sustancia blanca se caracteriza, principalmente, por alteración del metabolismo de la mielina, dividiéndose en enfermedades hereditarias o desmielinizantes y en enfermedades adquiridas o desmielinizantes⁽¹⁴⁾.

La desmielinización comprenden aquellas alteraciones en la producción o síntesis de la mielina mientras que la desmielinización se refiere a la destrucción de la mielina normalmente sintetizada.

Todas estas enfermedades pueden ponerse de manifiesto mediante RNM, gracias a su superior resolución anatómica y a su gran sensibilidad, pudiendo detectarse pequeños cambios en la mielina que aunque son característicos de destrucción, son ines-

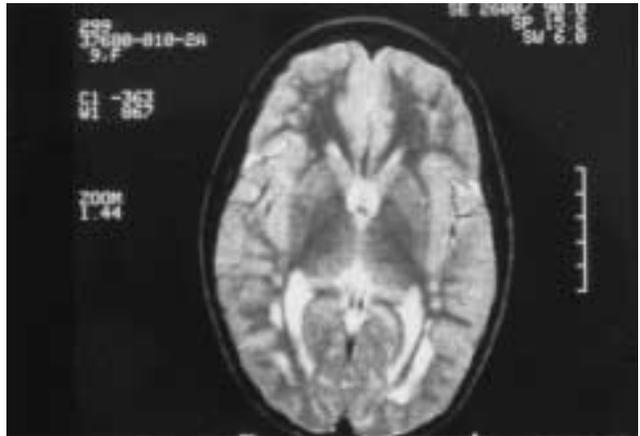


Figura 2. RNM axial del cráneo. Corte potenciado en T2, resaltando en la sustancia blanca, placas periventriculares, confluentes e hiperintensas, de predominio en la zona occipital, compatible con desmielinización de la misma.

pecíficos, siendo necesario acudir a los signos y síntomas clínicos presentes o ausentes para realizar el diagnóstico diferencial.

Las enfermedades heredodegenerativas forman un amplio grupo de encefalopatías progresivas de tipo familiar que por sus propias características de gravedad, con incapacidad y muerte precoz, quedan descartadas de nuestro planteamiento diagnóstico⁽¹⁵⁾.

Las enfermedades adquiridas se dividen a su vez según la causa de la lesión, que puede ser inflamatoria, infecciosa, metabólica, vascular y secundaria a radiaciones y quimioterapia. En nuestro caso, al no presentar la enferma ningún síntoma compatible, se podrían descartar las enfermedades inflamatorias y metabólicas. Tampoco existen datos que nos hagan pensar en una lesión vascular y no hay antecedentes de irradiaciones ni quimioterapia, por lo que nos plantearemos el estudio de las encefalitis infecciosas, de las cuales sí existen en la historia determinados hallazgos que aparecen en ellas.

Las encefalitis infecciosas pueden ocurrir en la infancia o en la vida intrauterina. En el caso estudiado no existen datos que orienten a una encefalitis infantil, por lo que sólo analizaremos las encefalitis embrionarias y fetales.

La infección transplacentaria que causa encefalitis prenatal se produce principalmente por los siguientes gérmenes: *Toxoplasma gondii*, citomegalovirus, *Treponema pallidum* y el virus de la rubéola⁽¹⁶⁾.

El siguiente paso lógico sería encontrar relación entre estos agentes infecciosos, la sordera neurosensorial y la retinopatía cicatricial con aspecto en «sal y pimienta».

La toxoplasmosis congénita se caracteriza por hidrocefalia, coriorretinitis y calcificaciones cerebrales, ninguna de las cuales están presentes en nuestro caso, y aunque están descritas sorderas de percepción, es excepcional.

El citomegalovirus es la causa más frecuente de encefalitis prenatal, y aunque el 15% presentan como secuela tardía

una sordera neurosensorial, no está relacionado con retinitis con aspecto en «sal y pimienta» y sí con una coriorretinitis semejante a la de la toxoplasmosis. Presenta característicamente calcificaciones periventriculares, inexistentes en nuestro caso.

En la sífilis congénita tardía, no es rara una sordera por afectación del VIII par craneal, aunque siempre existen datos en la anamnesis de sífilis materna. Los síntomas oculares suelen ser coriorretinitis, atrofia óptica y una queratitis intersticial.

La rubéola congénita puede producir índices variables de teratogenicidad siendo los signos cardinales de la enfermedad los siguientes:

a) Sordera neurosensorial de origen prenatal, que se da en un tercio de los casos. La hipoacusia se debe a un defecto del desarrollo del órgano de Corti y de la cóclea. No siempre está asociada a otros elementos del síndrome, y en caso de ir aislada, existe muy frecuentemente y de manera característica una pigmentación perimacular de la retina sin alteraciones visuales⁽¹⁷⁾.

b) Alteraciones oculares. El principal déficit ocular es la catarata uni o biocular. También aparece una retinopatía específica con aspecto de «sal y pimienta» que no se acompaña de pérdida de visión⁽¹⁸⁾.

c) Meningoencefalitis prenatal. Las alteraciones anatómicas cerebrales de la rubéola congénita consisten en signos de inflamación meningoencefálica, con vasculopatías, proliferación glial, necrosis franca y característicamente depleción mielínica⁽¹⁹⁾. Con los hallazgos de la RNM han podido estudiarse lesiones desmielinizantes de la sustancia blanca con gran facilidad, pudiendo demostrarse estas lesiones sin necesidad de recurrir a la necropsia.

Basándonos en estos tres pilares podemos llegar al diagnóstico tardío de encefalitis prenatal, encefalitis que estamos en condiciones de afirmar que fue provocada por el virus de la rubéola, que produjo como secuelas una sordera de percepción y una retinopatía cicatricial específica.

A diferencia de la rubéola postnatal, la forma congénita va seguida por una progresiva disminución de los títulos de anticuerpos específicos⁽²⁰⁾, y ocasionalmente por su ausencia completa, por lo que este dato no ha sido valorado en nuestro estudio.

Bibliografía

- 1 Gregg NM. Further observations on congenital defects in infants following maternal rubella. *Trans Ophthal Soc Austr* 1944;**4**:119-131.
- 2 Dudgeon JA. Maternal rubella and its effect on the foetus. *Arch Dis Child* 1967;**42**:110-125.
- 3 Korones SB, Ainger LE, Monif GRG, Roane J, Sever JL, Fuste F. Congenital rubella syndrome. *J Pediatr* 1965;**67**:166-191.
- 4 Rudolph AJ, Silgleton EB, Rosemberg HS, Singer DB, Phillips CA. Osseous manifestations of the congenital rubella syndrome. *Am J Dis Child* 1965;**110**:428-433.
- 5 Townsed JJ, Baringer JR, Wolinsky JS, Malamud N, Mednick J, Panitch HS, Scott RA, Oshiro LS, Cremer NE. Progressive rubella panencephalitis. *New Engl J Med* 1975;**292**:990-993.
- 6 Weil ML, Itabashi HH, Cremer NE, Osiro LS, Lenette EH, Carnay L. Chronic progressive panencephalitis due to rubella virus simulating subacute sclerosing panencephalitis. *New Engl J Med* 1975;**292**:994-998.
- 7 Cremer NE, Oshiro LS, Weil ML, Lenette EH, Itabashi HH, Carnay L. Isolation of rubella virus from brain in chronic progressive panencephalitis. *J Gen Virol* 1975;**29**:143-153.
- 8 Horsdtmann DM. Rubella and the rubella syndrome. New epidemiologic and virologic observations. *Calif Med* 1965;**102**:397-403.
- 9 Lundstrom R. Rubella during pregnancy. *Acta Pediatr* 1962;**51**:1-110.
- 10 Bell WE, McCormick WF. Infecciones neurológicas en el niño. Ed. Salvat, 1987; págs. 485-498.
- 11 Lyon G, Evrard PH. Neuropediatría. Masson, 1990; pág. 39.
- 12 Desmond MM, Wilson GS, Melnick JL, Pineda RG, Ziai RH, Blattner RJ. Congenital rubella encephalitis. Course and early sequelae. *J Pediatr* 1967;**71**:311-331.
- 13 Chess S. Psychiatric disorders of children with congenital rubella. 2nd edition. Nueva York: Brunner Mazel, 1988.
- 14 Lee SH, Rao KC, Zimmerman MD. Cranial MRI and CT. Third Ed. McGraw-Hill, INC; 1992, págs. 701-727.
- 15 Robbins SL, Cotran RS. Patología estructural y funcional, 2ª edición. Interamericana, 1984; pág. 1464.
- 16 Lyon G, Evrard PH. Neuropediatría. Masson, 1990; pág. 35.
- 17 Lyon G, Evrard PH. Neuropediatría. Masson, 1990; pág. 358.
- 18 Lyon G, Evrard PH. Neuropediatría. Masson, 1990; págs. 39 y 355.
- 19 Rorke LB, Spiro AJ. Cerebral lesions in congenital rubella syndrome. *J Pediatr* 1967;**70**:243-255.
- 20 Cooper LZ, Florman AL, Ziring PR, Krugman S. Loss of rubella hemagglutination inhibition antibody in congenital rubella. *Am J Dis Child* 1971;**122**:397-403.