

Uso de la reacción en cadena de la polimerasa viral de Citomegalovirus en la prueba del talón para descartar infección congénita desde la consulta de atención primaria.

Esther Mazarío Martín, Eva Ximénez Verresen, Filip Camil Olteanu Olteanu, Ana María de la Torre Sanz, Ana Moreno Molinero, María Alejandra Caicedo Payares

Introducción.

La determinación de la presencia de ADN de citomegalovirus (CMV) mediante técnicas de reacción en cadena de la polimerasa en la gota de sangre seca en el papel absorbente usado para la realización de la prueba de detección precoz neonatal ha sido validada para el diagnóstico retrospectivo de infección congénita por CMV.

Conociendo el protocolo concreto y tras algo de burocracia, rescatar la prueba del talón de un paciente hasta los 5 años de edad es posible desde la consulta de primaria. Exponemos 4 casos reales de una consulta de atención primaria en los que hemos rescatado la prueba de talón para descartar infección congénita por CMV, y nuestra experiencia con ello.



Primer caso:

Lactante de 2 meses con esplenomegalia detectada en cribado ecográfico realizado en una clínica privada. No otros hallazgos en la exploración. Se solicita PCR de CMV en orina que resulta positivo. Cribado auditivo normal y ecografía transfontanelar sin alteraciones. Se solicita analítica para cuantificar carga viral y se realiza la PCR de CMV en sangre seca de talón con resultado negativo.

La PCR en leche materna fue positiva a los 4 meses postparto, lo que apoya la infección adquirida. Al año de vida, el niño sigue eliminando CMV por la orina. En el momento actual, presenta un adecuado desarrollo psicomotor



Segundo caso:

Lactante de 13 meses con antecedentes de microcefalia leve que acude a consulta por adenopatías occipitales en contexto infeccioso. Resto de exploración normal. No acude a guardería. Ante leve torticollis y desarrollo psicomotor en límites inferiores, se solicita CMV en orina que resulta positivo. Tras lo cual se solicita PCR en sangre seca de la prueba de talón, con resultado negativo.

Se descarta origen congénito, lo que permite orientar a la familia y su seguimiento. Posteriormente evolución favorable.



Tercer caso:

Niño de 4 años en seguimiento por retraso global con mayor afectación en el área del lenguaje con escala de inteligencia Reynolds por debajo del promedio. Refieren inquietud motora y mal descanso nocturno con analítica y polisomnografía normal. Cribado audiológico normal. Se realiza estudio serológico para infecciones prenatales siendo positiva para CMV.

Posteriormente se rescata sangre del talón para determinar PCR de CMV, que resulta negativa por lo que se descarta aparentemente infección congénita como causa del retraso quedando pendiente estudio genético para completar.



Cuarto caso:

Lactante de 15 meses con retraso psicomotor global significativo y trastorno paroxístico no epiléptico (tipo desviación tónica de la mirada hacia arriba) desde los 7 meses. Se realiza estudio etiológico consistente en estudio genético, resonancia magnética craneal y estudio metabólico básico sin mostrar alteraciones.

La serología para CMV (IgG) y PCR CMV en orina resulta positivo. Se rescata la sangre de talón y se solicita PCR de CMV en sangre seca con resultado nuevamente positivo.

La evolución de la niña ha sido hacia una discapacidad intelectual moderada, con audición normal.



Conclusiones

- Desde la consulta de atención primaria, podemos iniciar el estudio para infección por CMV en niños con retraso psicomotor, microcefalia, trastorno del lenguaje, inquietud motora u otros síntomas. El estudio debe incluir analítica con serología TORCH con CMV, aunque la historia y su exploración no nos parezcan la clásica descrita en la literatura, puesto que se trata de la infección congénita más frecuente y su expresión es muy variable.
- Ante una serología positiva para CMV, debemos rescatar la prueba de talón para realizar la PCR de CMV en sangre seca, que confirmará el diagnóstico y ahorrará pruebas en atención especializada.
- Debemos conocer el protocolo específico para rescatar dichas pruebas de talón en nuestro lugar de trabajo (diferencias entre comunidades autónomas y entre las diferentes serotecas).
- Descartar CMV congénito implica no solo dar un diagnóstico etiológico a un retraso psicomotor, sino también orientar su seguimiento y mejorar su pronóstico, funciones del pediatra de atención primaria.