



# ⊕ Síndrome de TORCH

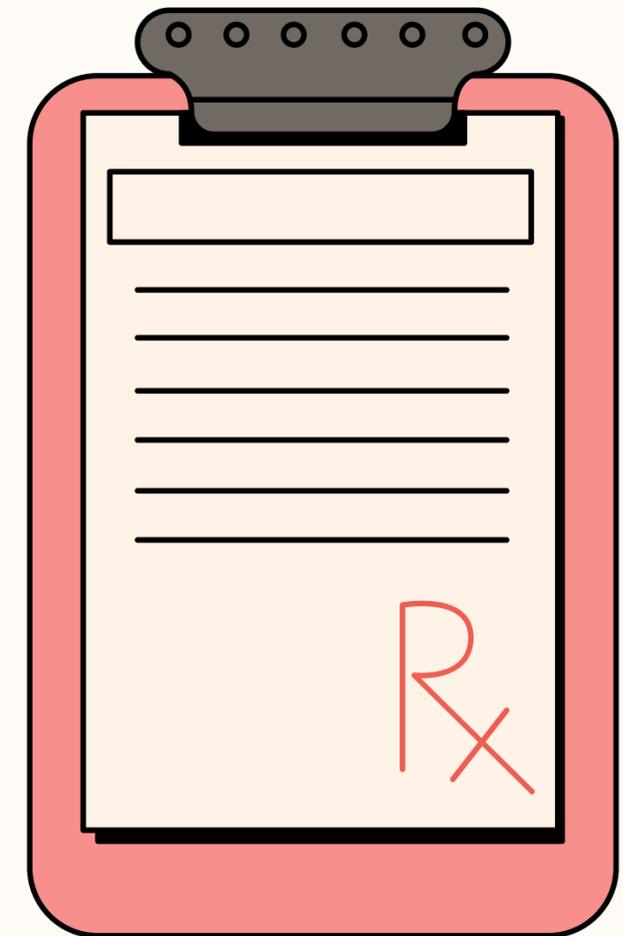
● Interno Benjamín Campos

---

# Hoja de ruta

---

- Introducción
- Desarrollo de la enfermedad
- Epidemiología
- Agentes etiológicos específicos
- Conclusión



# Introducción

¿Qué significa TORCH?

## ***Definición***

Acrónimo que hace referencia a un **grupo de microorganismos** capaces de generar **infecciones congénitas** en el **feto**, cada uno con sus características patogénicas propias.

***Constituye una de las causas evitables de morbimortalidad materna y neonatal***

**Toxoplasmosis**

**Otros (como sífilis)**

**Rubeola**

**Citomegalovirus**

**Herpes Virus 1 y 2**



# Desarrollo de la Enfermedad

## *Transmisión vertical*

Las **infecciones de transmisión vertical** corresponden a aquellas transmitidas de madre a hijo.

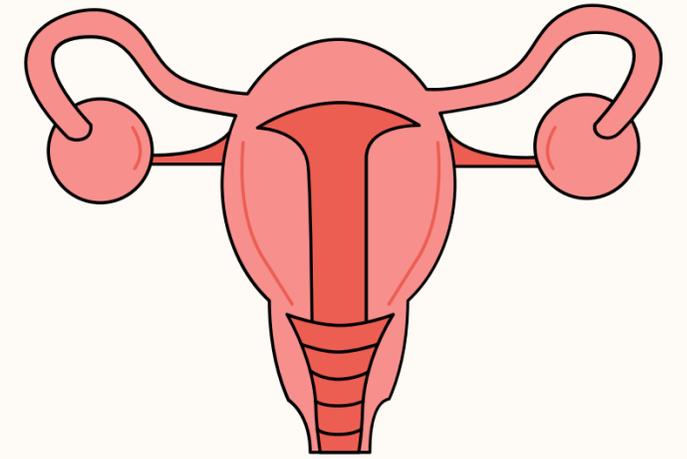
Pueden ser:

- **Congénitas** (durante desarrollo embrionario)
- **Perinatales** (en pre parto, durante el parto o post parto)
- **Postnatales.**



*La vía hematológica es la principal vía de transmisión de las infecciones perinatales o congénitas.*

# Desarrollo de la Enfermedad



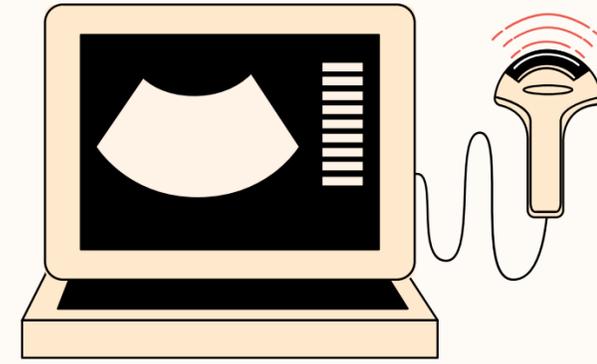
*Características infecciones congénitas (in utero)*

Las infecciones más tempranas (**antes de las 20 SDG**), poseen mayor riesgo de:

- Efectos teratogénicos
- Malformaciones cerebrales (microcefalia y alteraciones del neurodesarrollo)
- Ceguera
- Sordera
- Muerte fetal.

**Cobra gran relevancia un correcto control ecográfico**

# Hallazgos Ecográficos



**Tabla 1. Hallazgos ecográficos sugerentes del síndrome TORCH**

Retardo del crecimiento intrauterino	Hepato/esplenomegalia
Microcefalia	Calcificaciones hepáticas
Ventriculomegalia cerebral o hidrocéfalo	Intestino ecogénico*
Calcificaciones intracraneales	Ascitis fetal
Cataratas	<i>Hidrops fetal</i>
Cardiomegalia	Oligohidroamnios
Insuficiencia cardíaca congestiva	Polihidroamnios

# Desarrollo de la Enfermedad

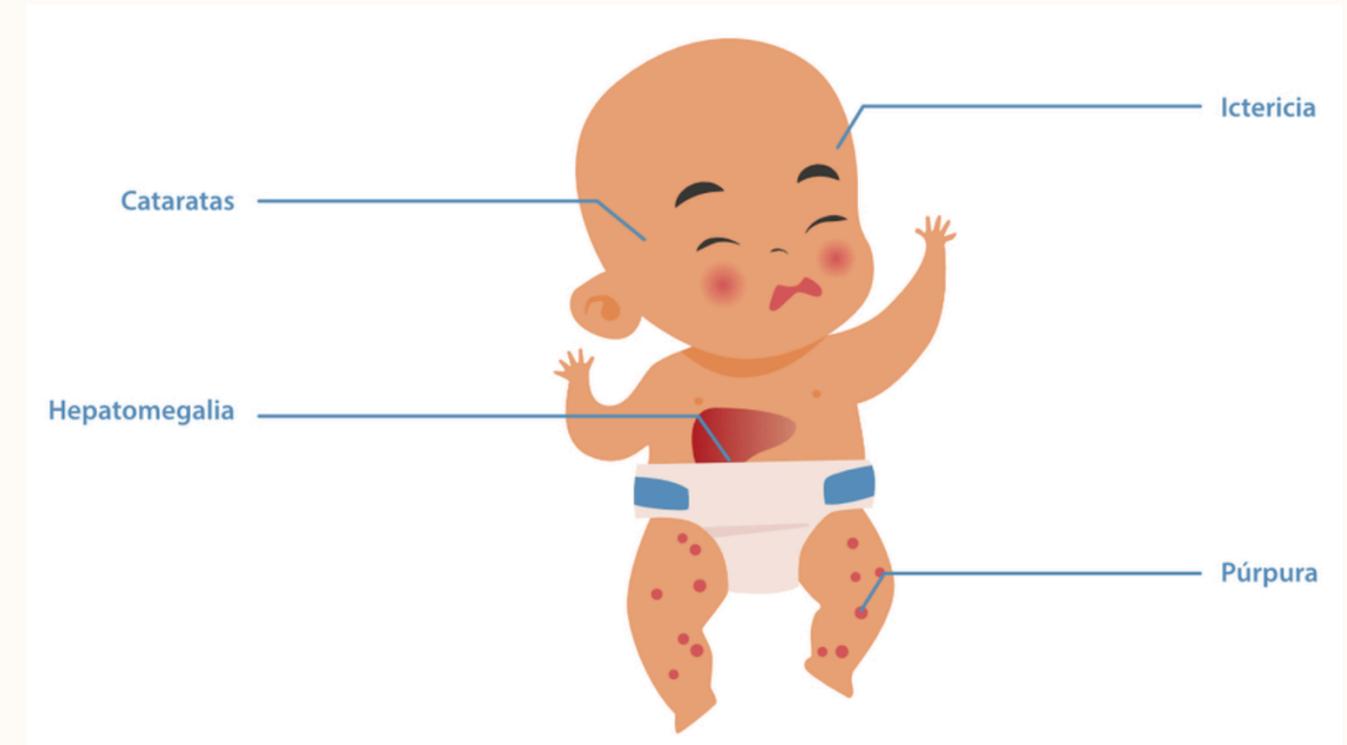
## *Clínica del recién nacido infectado*

En el RN existen **hallazgos clínicos habituales** sugerentes de **infección**:

- **Hepato/Esplenomegalia**
- **Ictericia neonatal**
- **Petequias**

Como se puede notar, son hallazgos con **baja especificidad**

*Ante un RN con sospecha de sepsis y cultivos sistemáticamente negativos, plantear la posibilidad de una infección congénita*



# Desarrollo de la Enfermedad

## Manifestaciones clínicas del RN infectado

Tabla 2. Manifestaciones clínicas en el recién nacido según agente etiológico

	<i>Toxoplasma gondii</i>	Virus rubéola	Citomegalovirus	Virus herpes simplex	<i>Treponema pallidum</i>	Virus varicela-zoster	Sepsis bacteriana
RCIU	+	+	+	-	-	+	-
Erupción, petequias, púrpura	+	+	+	+	+	+	+
Ictericia	+	-	+	-	-	-	+
Hepato/esplenomegalia	+	+	+	+	+	+	+
Microcefalia	+	-	+	+	-	+	-
Hidrocefalia	+	+	+	-	-	-	-
Calcificaciones intracraneales	+	-	+	+	-	+	-
Corioretinitis	+	+	+	+	-	+	-
Cataratas	+	+	-	+	-	-	-
Hipoacusia	+	+	+	+	-	-	-
Cardiopatía congénita	-	+	-	-	-	-	-

# Epidemiología

---



## Toxoplasmosis

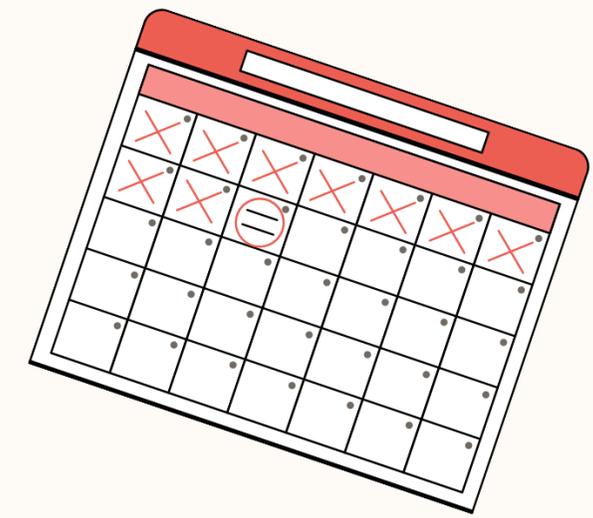
- Zoonosis más frecuente del mundo. Prevalencia de infección entre el 80-90%. El ser humano se infecta con el consumo de carne cruda con quistes del parásito, o por consumo de frutas y hortalizas infectadas con quistes de toxoplasma gondii, que provienen de las heces de los gatos.
- La incidencia de infección congénita por toxoplasmosis es baja, pero las consecuencias pueden ser graves en casos de infección materna durante el embarazo.

## Otros (como Sífilis)

- La OMS estima 12 millones de infectados al año. 2 millones son mujeres embarazadas y 270.000 RN con sífilis congénita.
- En Chile, la tasa de incidencia de sífilis en 2014 fue de 22,3 por 100 mil habitantes, 23% de los casos notificados de sífilis correspondieron a mujeres embarazadas.

# Epidemiología

---



## Rubeola (Sarampión Aleman)

- La rubeola se ha vuelto rara en la región gracias a las campañas de vacunación.
- Los últimos casos de SRC (síndrome rubeola congénito) confirmados en el país corresponden a 18 casos el año 2000 (genotipo 1E) y tres casos el 2007.

## Citomegalovirus

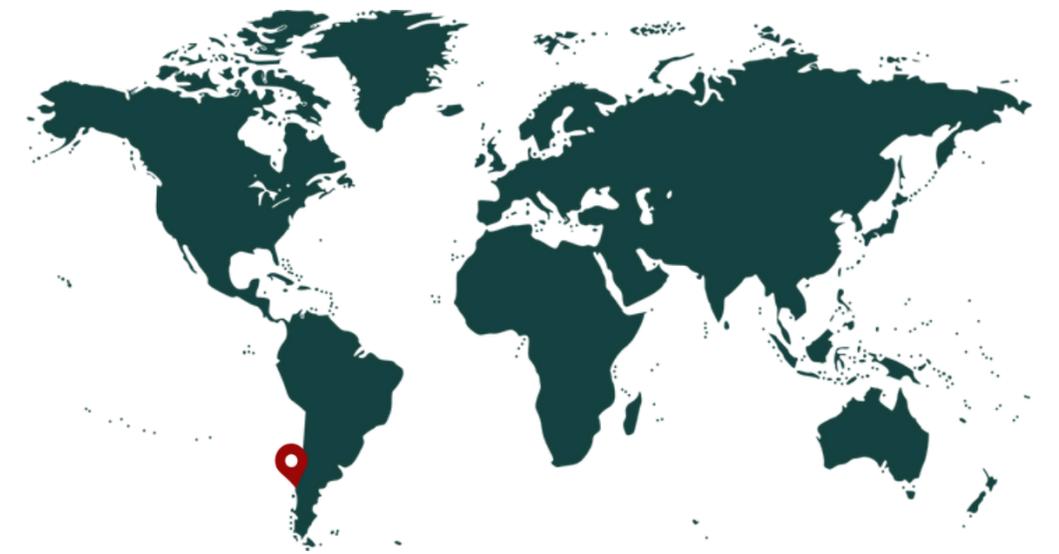
- El citomegalovirus (CMV) es común en la población general, con una alta seroprevalencia que aumenta con la edad gestacional. En Chile, la seroprevalencia materna de CMV es de 90% en mujeres embarazadas de bajos recursos y 50% en nivel socioeconómico alto.
- La infección afecta, en promedio, a 1% de todos los RN, siendo variable según la población estudiada

## Herpes Simple

La infección neonatal por VHS es infrecuente, con una incidencia estimada de 1:3.000 hasta 1: 20.000 RN vivos.

# Epidemiología

---



Existen dificultades a la hora de caracterizar la epidemiología del TORCH

## Falta de notificación

- La notificación imprecisa o inconsistente impide obtener una imagen precisa de la carga de enfermedad

## Variabilidad en la vigilancia

- Ante las distintas formas de vigilancia y notificación de la enfermedad, se dificulta la comparación de datos

## Acceso a pruebas diagnósticas

- La disponibilidad y acceso a pruebas diagnósticas en mujeres embarazadas y neonatos pueden ser limitadas en ciertos lugares, afectando la precisión de los datos epidemiológicos

# Toxoplasmosis

---

## CUADRO CLÍNICO

**Toxoplasma gondii** es un protozoo tisular de distribución global.

Se puede manifestar como:

- Enfermedad del RN
- Enfermedad en los primeros meses de vida
- Manifestación tardía en la vida
- **Infección asintomática** (90% de los niños).
- La mayoría de los RN infectados es aparentemente sano y puede presentar las manifestaciones de la infección años después del nacimiento.



# Toxoplasmosis

## CUADRO CLÍNICO

Tabla 4. Manifestaciones clínicas de toxoplasmosis congénita

Enfermedad neurológica		Enfermedad generalizada	
Corio-retinitis	(94%)	Esplenomegalia	(90%)
Alteraciones en el LCR	(55%)	Alteraciones del LCR	(84%)
Calcificaciones encefálicas	(50%)	Ictericia	(80%)
Convulsiones	(50%)	Anemia	(77%)
Anemia	(50%)	Fiebre	(77%)
Hidrocefalia	(29%)	Hepatomegalia	(77%)
Ictericia	(28%)	Linfoadenopatías	(68%)
Esplenomegalia	(21%)	Corio-retinitis	(66%)
Linfoadenopatías	(17%)	Neumonitis	(41%)
Microcefalia	(13%)	Exantema	(25%)
Cataratas	(5%)	Eosinofilia	(18%)
Eosinofilia	(4%)	Hidrocefalia/microcefalia	(0%)
Microftalmía	(2%)		

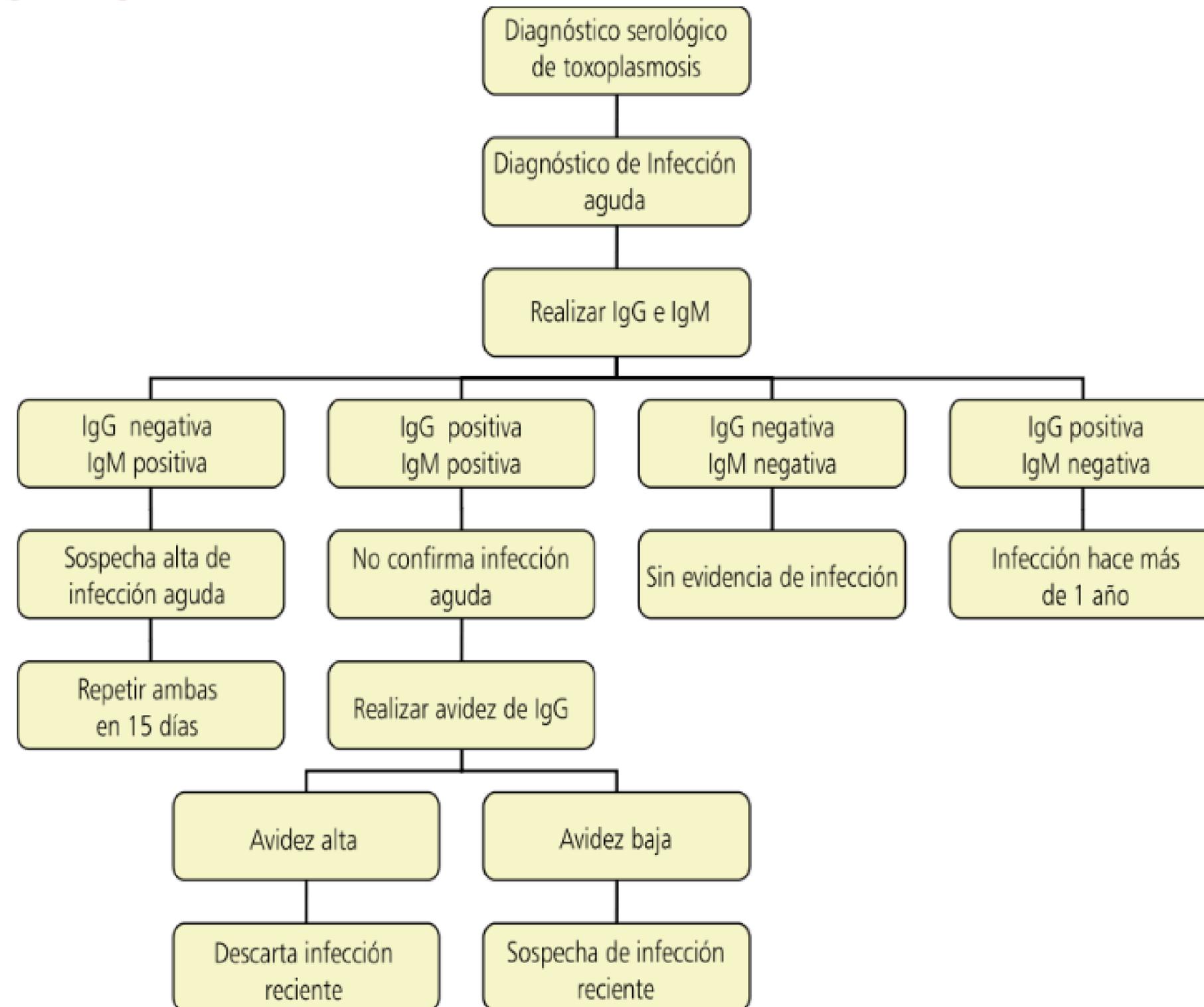
# Toxoplasmosis

## DIAGNÓSTICO

El diagnóstico es serológico

Diagnóstico materno: Serología con PCR, con el objetivo de detectar una infección aguda materna.

En el RN la **detección de IgM y/o IgA** en sangre se considera diagnóstico de **infección fetal**, mientras que la desaparición de la IgG en el primer año de vida descarta la infección



# Toxoplasmosis

## TRATAMIENTO

Si existen signos de curación se hace fundoscopia cada 1 o 2 años hasta la pubertad, momento en que el estudio oftalmológico se realiza cada seis meses (por el riesgo de recaída), a pesar de haberse efectuado un tratamiento correcto.

Infección	Tratamiento	Dosis	Duración
Infección congénita sintomática	P	Inicio: 1 mg/kg/12 h, durante 48 h posteriormente: 1 mg/kg/día, hasta los 6 meses Del mes 6 al 12: 1 mg/kg L-M-V. Dosis máxima: 25 mg	12 meses
	S	100 mg/kg/día, repartido en dos dosis	12 meses
	AF	5-10 mg/3 días por semana	12 meses y 1 semana
Infección congénita sintomática con afectación de LCR o corio-retinitis activa con alteraciones en la visión	P + S + AF	Igual que apartado anterior	Igual que en apartado anterior.
	Corticoides	1 mg/kg/día repartido en dos veces al día	Hasta normalización del LCR o reducción de la inflamación de la retina
Infección congénita asintomática	P + S + AF	Igual que el primer apartado A partir de los 2-6 meses puede administrarse pirimetamina días alternos, hasta el mes 12	12 meses
Infección dudosa	P + S + AF	Igual que en el primer apartado	Se mantendrá hasta descartar la infección (seguimiento de IgG). De confirmarse la pauta se mantendrá durante 12 meses

P: pirimetamina; S: sulfadiazina; AF: ácido fólico; LCR: líquido cefalorraquídeo; L\_M\_V: lunes, miércoles y viernes. Ref. 11.

# OTROS: SÍFILIS

---

## CUADRO CLÍNICO



La sífilis congénita corresponde a la infección transplacentaria producida por **Treponema pallidum**, desde una madre con sífilis no tratada o inadecuadamente tratada, al producto de la gestación

La **gravedad** de la infección se relaciona con:

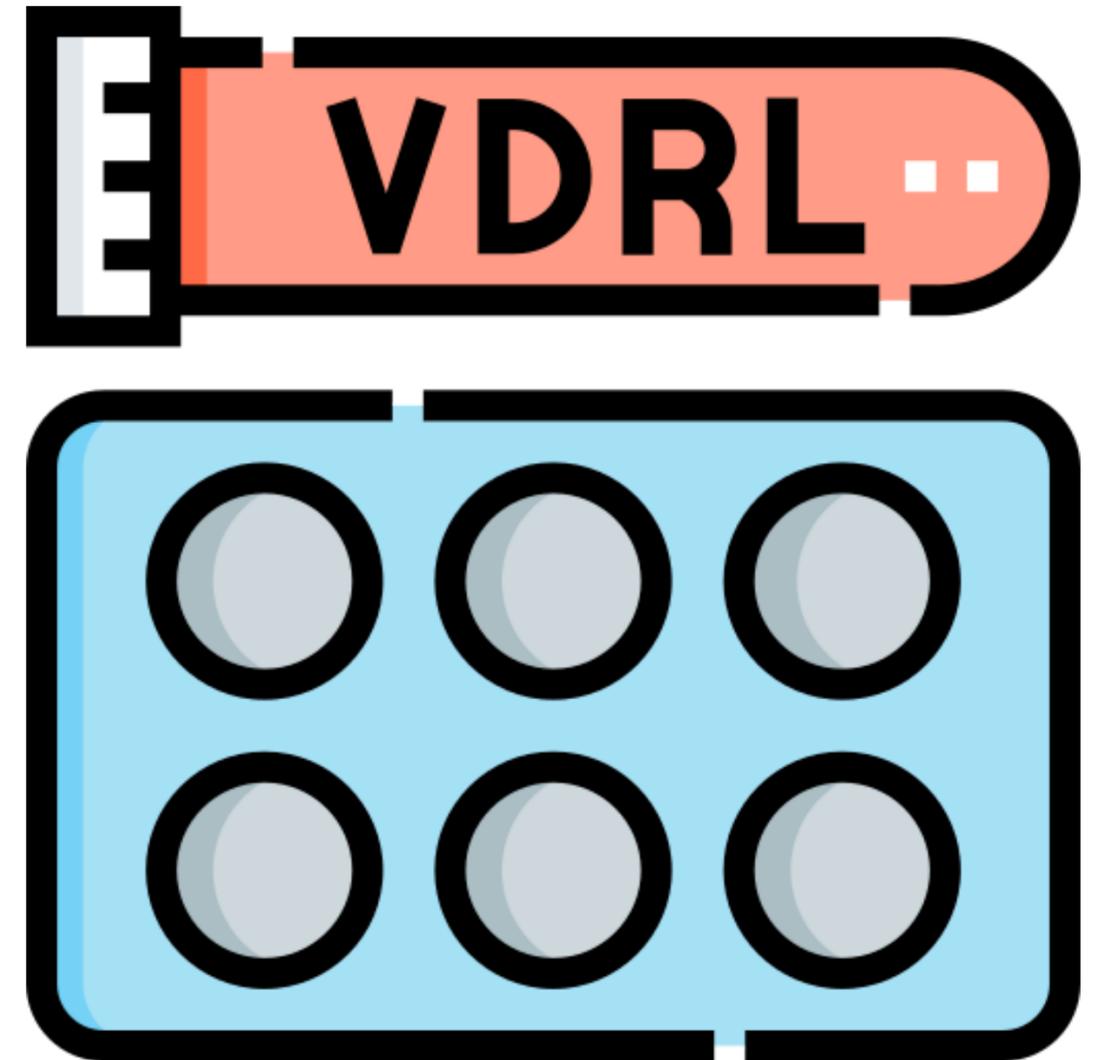
- I. El **momento** en que la mujer embarazada **adquiere la infección**
- II. La **edad gestacional**
- III. La **carga infectante** que afecta al feto
- IV. La oportunidad con que la madre establece una **respuesta inmune**

# OTROS: SÍFILIS

---

## PREVENCIÓN

- La detección de la sífilis a través del tamizaje con **serología no treponémica** en la mujer embarazada ha demostrado ser una **buena estrategia** en la prevención de la sífilis congénita
- En nuestro país, la **normativa** del **MINSAL** establece el tamizaje en la mujer embarazada con pruebas no treponémicas (VDRL o RPR cuantitativo) al momento de la **primera consulta**, a **las 24 semanas**, entre las **32-34 semanas** de gestación y al parto.



# RUBEOLA

---

## CUADRO CLÍNICO

- Del **50 a 70%** de los niños con infección congénita por rubéola pueden ser RN asintomáticos.
- Los defectos más frecuentes en este síndrome son las anomalías cardíacas, la mayoría de ellas, **ductus arterioso persistente (70%)**
- RCIU, microcefalia, hipoacusia sensorio neural, bajo peso de nacimiento, cataratas congénita, hipoplasia del iris, microftalmos , son algunas manifestaciones clínicas relevantes



# RUBEOLA

---

## DIAGNÓSTICO

- Se realiza serología **IgM** al RN y a la madre
- Adicionalmente, puede hacerse un PCR hasta el año de vida
- Por normativa **MINSAL**, en contexto del estudio del RN, se debe enviar al **ISP** una **muestra de suero**.

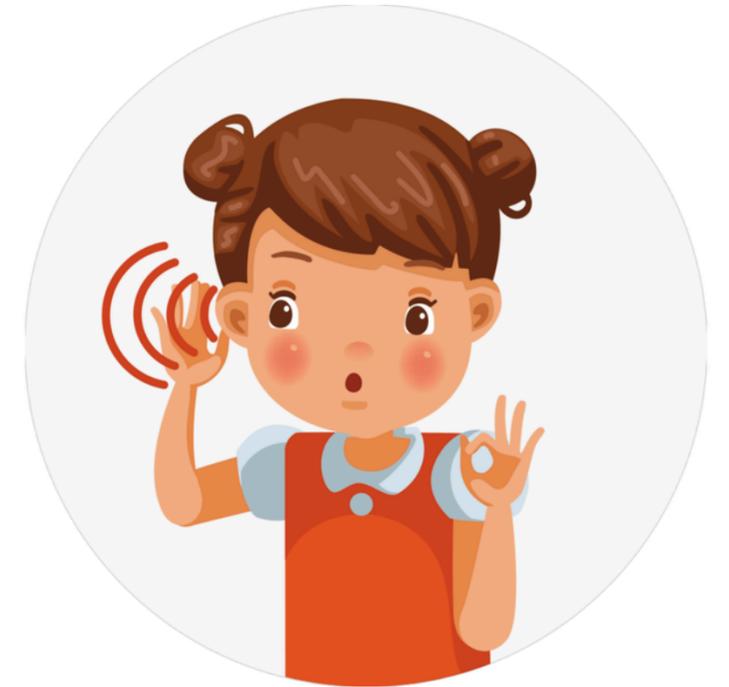
## TRATAMIENTO

**No existe tratamiento** específico, por lo que la clave está en la profilaxis, la **vacuna**



# CITOMEGALOVIRUS

---



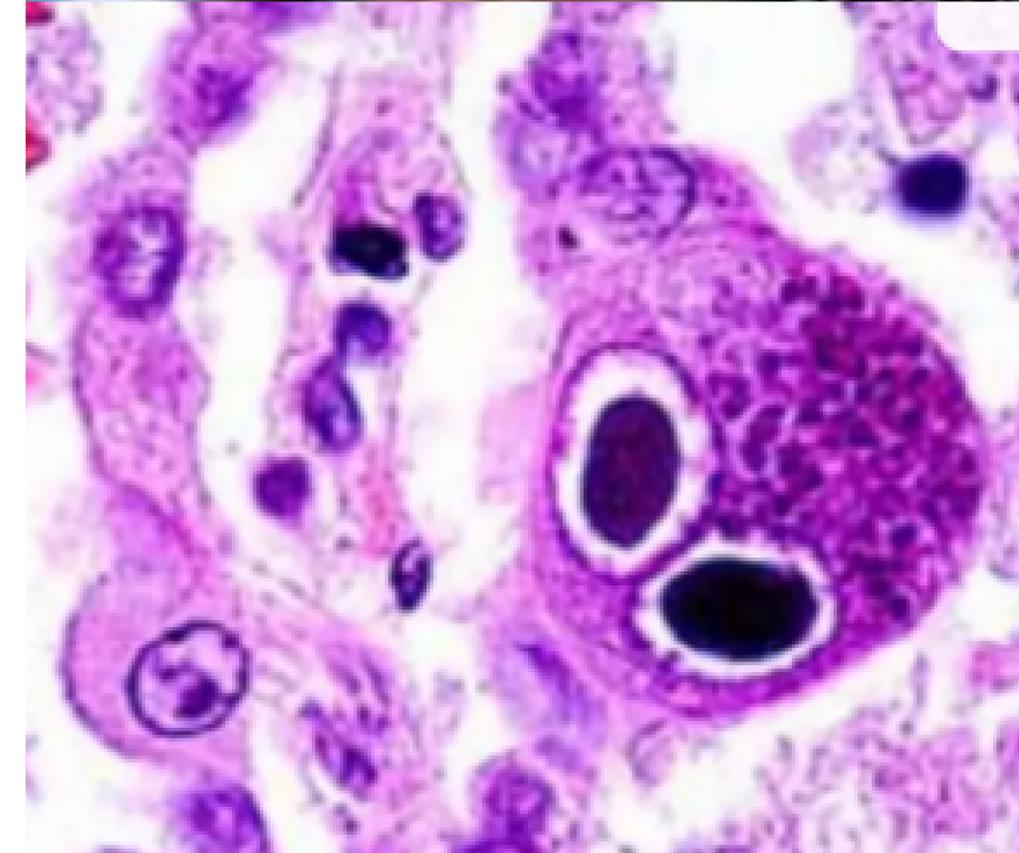
- **Virus ADN de la familia Herpesviridae, específico del ser humano.**
- **Es el principal agente causal de infección congénita**
- **Es la primera causa de hipoacusia neuro-sensorial (HNS) no genética y de retardo mental (RM) adquirido en la infancia. Entre 10 y 15% de los niños infectados congénitamente son sintomáticos al nacer, de estos un 35% tienen HN.**
- **De ese 10-15% de infectados, entre un 90-95% de los casos desarrollarán alguna secuela neurológica a largo plazo: HNS, RDSM, Deficit visuales, Corioretinitis, Microcefalia y Parálisis cerebral**

# CITOMEGALOVIRUS

---

## DIAGNÓSTICO

- Para diagnosticar al RN con sospecha de infección, se realizan **cultivos acelerados**. Este último es el mejor examen actualmente, debe realizarse en los primeros **21 días de vida**.
- La **PCR** en orina y saliva es otra técnica útil, con una **sensibilidad del 97% y especificidad del 99.9%**
- La **serología IgM** específica no es muy sensible en el RN para evaluar la infección congénita, ya que en RN tiene una **positividad menor al 40%**.



# CITOMEGALOVIRUS

## TRATAMIENTO

- Se recomienda el uso de **ganciclovir** y **valganciclovir** en infección sintomática, principalmente para **preservar la audición**.
- Se recomienda dosis de **16 mg/kg/dosis por 6 meses**.
- No hay tratamiento para evitar la infección in útero-> Solo **prevención** para la mujer embarazada

Lave sus manos con agua y jabón por 15-20 seg, especialmente luego de cambiar pañales alimentar, sonar la nariz o manipular juguetes de niños pequeños

No comparta comida, bebidas o cubiertos con niños pequeños

No ponga el chupete de su hijo en la boca de la mujer embarazada

No comparta cepillos de dientes con niños pequeños

Evite el contacto con la saliva al besar niños

Limpie juguetes, mudadores u otras superficies que estén en contacto con orina o saliva de niño

# HERPES VIRUS

## CUADRO CLÍNICO

*ADN de doble cadena de la familia Herpesviridae.*

Tiene 3 vías de infección:

- Intrauterina, un 5%
- **Intraparto, un 85%**
- Postnatal, un 10%

Se puede presentar clínicamente como enfermedad diseminada, con o sin:

- **Compromiso del SNC**
- **Encefalitis herpética**
- **Enfermedad de piel-ojo-boca.**

Aproximadamente el **50%** de las infecciones por **VHS** neonatal cursan con compromiso del SNC. **70%** tienen lesiones vesiculares características en la piel



# HERPES VIRUS

## CUADRO CLÍNICO

Tabla 14. Presentaciones clínicas de la infección neonatal por virus herpes simplex

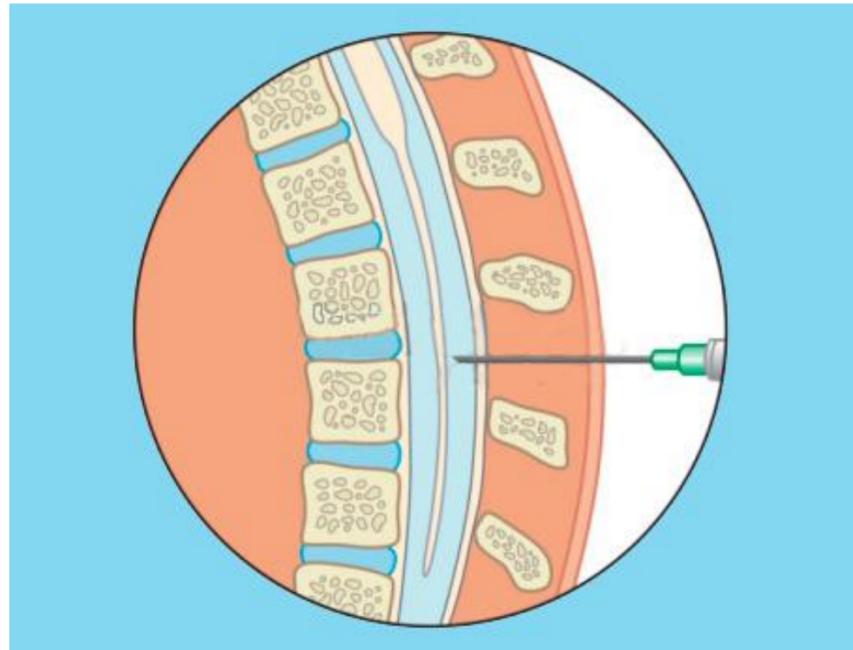
	Enfermedad diseminada	Enfermedad del SNC	Enfermedad piel-ojo-boca
Modo de infección	Periparto/postparto	Periparto/postparto	Periparto/postparto
Frecuencia	25%	30%	45%
Órganos comprometidos	SNC, pulmón, hígado, glándula suprarrenal, piel, ojo, membranas mucosas	SNC, con o sin compromiso de piel	Piel, ojos, membranas mucosas
Presentación clínica	Encefalitis, falla respiratoria, falla hepática, CID, con o sin <i>rash</i> vesicular	Convulsiones, letargia, irritabilidad, rechazo alimentario, inestabilidad térmica con o sin <i>rash</i> vesicular	Con o sin <i>rash</i> vesicular
Mortalidad	29%	4%	----
Desarrollo neurológico normal al año	83%	31%	100%

SNC: sistema nervioso central. CID: coagulopatía intravascular diseminada. Ref: 92.

# HERPES VIRUS

## DIAGNÓSTICO

- El aislamiento o **cultivo viral** es el método definitivo.
- La detección por **PCR** es también **recomendada**.
- Si el neonato cursa con sintomatología neurológica, es necesario realizar **PCR a LCR** obtenido mediante punción lumbar (PL).



## TRATAMIENTO

**Aciclovir** intravenoso a dosis alta, **60 mg/kg/día, fraccionado cada 8 hr**, por:

- **14 días** -> Infección de piel, ojo y boca
- **21 días**-> Infección del sistema nervioso central

Continuar con Aciclovir oral en dosis de **300 mg/m<sup>2</sup>/dosis por tres veces al día en caso de Infección del SNC**

Todos niño con **afectación del SNC** debe tener una **PL** repetida al final de la terapia para documentar la **cura virológica** en el LCR

# Conclusiones

01

Existen múltiples infecciones con capacidad de transmitirse desde la madre al feto o recién nacido (RN)

02

El acrónimo **TORCH** es utilizado para caracterizar a aquel RN que presenta un cuadro de infección congénita. Esta caracterización permite un enfrentamiento diagnóstico y terapéutico.

03

El concepto de realizar un “**test de TORCH**” sin consideraciones específicas a cada paciente, se considera no adecuado. Se prefieren exámenes específicos para patógenos específicos

04

Es importante considerar las **características generales, epidemiológicas y patogénicas** de cada paciente, junto a la disponibilidad de herramientas diagnósticas y terapéuticas para enfrentar este síndrome.

# Referencias

- Cofre, Fernanda, Delpiano, Luis, Labraña, Yenis, Reyes, Alejandra, Sandoval, Alejandra, & Izquierdo, Giannina. (2016). Síndrome de TORCH: enfoque racional del diagnóstico y tratamiento pre y post natal. Recomendaciones del Comité Consultivo de Infecciones Neonatales Sociedad Chilena de Infectología, 2016. Revista chilena de infectología, 33(2), 191-216. <https://dx.doi.org/10.4067/S0716-10182016000200010>
- Izquierdo, Giannina, Sandoval, Alejandra, Abarzúa, Fernando, Yamamoto, Masami, Rodríguez, Juan Guillermo, Silva, Macarena, Torres, Juan P., Aravena, Marta, Fuentes, Daniela, Reyes, Alejandra, Conca, Natalia, Cofré, Fernanda, Delpiano, Luis, Hernández, Mariluz, Twele, Loreto, Labraña, Yenis, Ferrés, Marcela, Ribalta, Gloria, Chuang, Angela, Ortega, Ximena, Oliva, Bárbara, & Baltra, Estebeni. (2021). Recomendaciones para el diagnóstico y manejo de la infección por citomegalovirus en la mujer embarazada y el recién nacido. Revista chilena de infectología, 38(6), 824-856. <https://dx.doi.org/10.4067/s0716-10182021000600824>
- Miranda Barrios, J., Sánchez García, L., & Pellicer Martínez, A. (s/f). Infecciones congénitas (TORCH). *Pediatra Integral* 2023; XXVII (7): 364–373

**¡MUCHAS  
GRACIAS!**