

## :: Συγγενής τοξοπλάσμωση

Αριθμός Orphanet: ORPHA858

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η συγγενής τοξοπλάσμωση (CTX) είναι ένα νόσημα που επηρεάζει το έμβρυο και χαρακτηρίζεται από οφθαλμικές, σπλαχνικές ή ενδοκρανιακές βλάβες που προκληθήκαν δευτερογενώς, λόγο της μητρικής πρωτοπαθούς-λοίμωξης από Τοξόπλασμα gondii (Tg). Δεδομένης της μολυσματικής προέλευσης, η επίπτωση της CTX είναι μεταβλητή στο χρόνο και στον γεωγραφικό τόπο. Οι πολιτικές και οι μέθοδοι προσυμπτωματικού ελέγχου επηρεάζουν τον υπολογισμό του επιπολασμού. Μια χαμηλή εκτίμηση του συνολικού επιπολασμού μπορεί να είναι από 1:3.030 γεννήσεις, με τις συμπτωματικές περιπτώσεις σε 1:29.000 γεννήσεις. Η κλινική εικόνα είναι εξαιρετικά μεταβλητή. Η πρώιμη λοίμωξη είναι γενικά πιο σοβαρή, αλλά λιγότερο συχνή. Λοιμώξεις στο πρώτο τρίμηνο της κύησης μπορεί να οδηγήσουν σε αποβολή του εμβρύου ή ενδομήτριο θάνατο, ενώ αργότερα μπορεί να περιορίζεται σε οφθαλμολογικές ανωμαλίες. Σε προσβεβλημένα έμβρυα μπορεί να εμφανιστούν ενδοκράνιες αποπιτανώσεις, μικρο-ή μακροκεφαλία, διάταση των κοιλιών /υδροκέφαλος, ηπατομεγαλία, σπληνομεγαλία, καρδιομεγαλία, ασκίτης και ενδομήτρια καθυστέρηση της ανάπτυξης. Οι κλινικές εκδηλώσεις κατά τη γέννηση, όταν είναι παρούσες, είναι κηλιδοβλατιδώδες εξάνθημα, ίκτερος, γενικευμένη λεμφαδενοπάθεια, οργανομεγαλία, ανωμαλίες του κεντρικού νευρικού συστήματος, υπερχοληρυθριναιμία, αναιμία και θρομβοκυτταροπενία. Η πρώτη νευρολογική εκδήλωση είναι οι σπασμοί. Ο νυσταγμός, η υποτονία και, αργότερα μπορεί να εμφανισθεί, η καθυστέρηση κατάκτησης των αναπτυξιακών οροσήμων. Στο 10% των περιπτώσεων η τριάδα χοριοαμφιβληστροειδίτιδα – ενδοκρανιακές αποπιτανώσεις - υδροκέφαλος, είναι παρούσα. Οφθαλμική συμμετοχή μπορεί να αναπτυχθεί μετά από μήνες ή χρόνια, πιο συχνά με χοριοαμφιβληστροειδίτιδα, ακολουθούμενη από μικροφθalmία και στραβισμό. Οι διαταραχές της όρασης εξαρτάται σε μεγάλο βαθμό από το γονότυπο του παράσιτου, και πιθανόν στη προγεννητική και μεταγεννητική θεραπεία. Η CTX προκαλείται από πρωτοπαθής μόλυνση της μητέρας με Tg, ένα ενδοκυτταρικό πρωτόζωο του γένους *Apicomplexa*, και η μετάδοση στο έμβρυο γίνεται μέσω διαπλακουντιακής λοίμωξης. Σχεδόν το 25% των εκτεθειμένων εμβρύων έχουν μολυνθεί. Η μητέρα έχει προσβληθεί από Tg μέσω της κατάποσης της ωκύστης που είναι παρούσα στα κόπρανα της γάτας και στο εδάφους, ή των κύστεων που υπάρχουν στο άψητο κρέας. Η διάγνωση στηρίζεται σε ενδείξεις της λοίμωξης στο έμβρυο, το βρέφος ή το παιδί, μητέρας με ιστορικό πρωτοπαθούς λοίμωξης κατά τη διάρκεια της κύησης ή και μέχρι 6 μήνες πριν από τη σύλληψη. Λόγω της χαμηλής ειδικότητας των κλινικών συμπτωμάτων που παρατηρούνται σε λοίμωξη με Tg, τα ορολογικά ευρήματα και η PCR ενίσχυση συγκεκριμένων αλληλουχιών του Tg, είναι τα κύρια διαγνωστικά στοιχεία. Στοχευμένη RT-PCR σε επαναλαμβανόμενα τμήματα DNA αναφέρεται να είναι πιο ευαίσθητη και όχι λιγότερο ειδική από προηγούμενες εξετάσεις. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει άλλες συγγενείς λοιμώξεις (ερυθρά, CMV, HSV1 και HSV2, οι οποίες ομαδοποιούνται μαζί με την λοίμωξη από Tg, στο



σύνδρομο TORCH) και ψευδο-TORCH και Aicardi-Goutières σύνδρομο (δείτε αυτούς τους όρους). Το εμβρυϊκό υπερηχογράφημα ή / και η μαγνητική τομογραφία ( MRI) ανιχνεύουν και τον προσδιορίζουν τις ανωμαλίες του εγκεφάλου, της καρδιάς ή του πλακούντα. Η διάγνωση επιβεβαιώνεται μόνο με ευρήματα λοίμωξης από Tg, σε ορολογικές εξετάσεις ή στη PCR στη μητέρα και το αμνιακό υγρό. Η αμνιοκέντηση θα πρέπει να γίνεται τουλάχιστον 4 εβδομάδες μετά την ορομετατροπή της μητέρας, για την αποφυγή ψευδώς αρνητικών αποτελεσμάτων λόγω καθυστέρησης. Σε αρκετές χώρες, η συστηματική παρακολούθηση της ορολογική κατάστασης κάθε εγκύου οργανώνεται με σκοπό τη πρόωμη διάγνωση και θεραπεία της λοίμωξης της μητέρας και του εμβρύου. Οροαρνητικές έγκυες γυναίκες ελέγχονται τακτικά για την ανίχνευση ορομετατροπής, και εάν χρειάζεται γίνεται έναρξη θεραπείας βασισμένης στη σπιραμυκίνη, η οποία αναμένεται να μειώσει την κάθετη μετάδοση. Ο συνδυασμός πυριμεθαμίνης - σουλφοναμίδιου συνιστάται σε περίπτωση επιβεβαιωμένης μόλυνσης του εμβρύου. Τα νεογνά πρέπει επίσης να αντιμετωπίζονται ακόμα και αν είναι ασυμπτωματικά κατά τη γέννηση, δεδομένου ότι οι επιπλοκές μπορεί να εμφανιστούν αργότερα. Τα οφέλη από την προγεννητική και μεταγεννητική μεταχείριση εξακολουθούν να αξιολογούνται. Η πρόγνωση εξαρτάται σε μεγάλο βαθμό από το γονότυπο του παρασίτου, την ηλικία κύησης κατά μόλυνση της μητέρας και το χρονοδιάγραμμα της προγεννητική θεραπείας καθώς και της θεραπείας μετά την γέννηση.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Martine WALLON

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελιάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Φεβρουάριος 2012

Μετάφραση: Φεβρουάριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

---

