

Rabdomiomas intracardiacos múltiples en un neonato con esclerosis tuberosa. Informe de un caso

Dra. Sandra Luz Lizárraga-López,* Dra. Patricia Zárate-Castañón,* Dr. Alfredo Bobadilla-Aguirre,**
Dra. Ma. Eugenia Melgoza-Arcos***

RESUMEN

Los tumores cardiacos primarios son raros en la infancia y en su mayoría son benignos (97%). Los tumores primarios benignos más frecuentes son los rabdomiomas; 45% en autopsias y 79% series clínicas¹. En niños la incidencia es del 0.27%². Son benignos por sus características histológicas; sin embargo, pueden ser causa de diversas manifestaciones dependiendo del sitio en que se ubique el tumor, de las estructuras que involucren, obstruyan o dañen. La asociación con esclerosis tuberosa se ha observado hasta en un 81% de los pacientes. Se presenta el caso de un neonato, con rabdomioma cardiaco diagnosticado al nacimiento que causó bradicardia en la etapa fetal e insuficiencia cardiaca secundaria, presentando involución. Al año de vida el paciente está asintomático.

Palabras clave: Tumor cardiaco, rabdomiomas múltiples, esclerosis tuberosa, bradicardia.

ABSTRACT

Primary cardiac tumors are rare in childhood and are mostly benign (97%). Rhabdomyomas are the most frequent benign primary tumors with an incidence of 45% in autopsy series and 19% clinical series. In the pediatric population it incidence is 0.27%. They are benign tumors in view of their histological features. However, they may give rise to clinical manifestations depending on their location and on the structures they involve, obstruct or invade. They are associated with tuberous sclerosis has been observed up to 81% of the patients. We report a case of a newborn male who presented at birth with congestive heart failure (CHF), bradycardia. He was diagnosed as tuberous sclerosis with intracardiac rhabdomyoma which resolved spontaneously. Patient is currently asymptomatic one year after the initial diagnosis.

Key words: Cardiac tumors, multiple rhabdomyomas, tuberous sclerosis, bradycardia.

Los tumores cardíacos primarios son raros en la infancia y en su mayoría son benignos (97%). Ciertos tumores primarios pueden asociarse con enfermedades sistémicas, de sufrir fenómenos embólicos o ambos problemas.¹⁻³ Los tumores primarios benignos más frecuentes son los rabdomiomas (60%),

los fibromas (12%), los mixomas (10%), los teratomas intracardíacos (25%) y los hemangiomas. Su pronóstico depende fundamentalmente de su ubicación.^{1, 3-5}

El rabdomioma fue descrito por primera vez por von Recklinghausen en 1862 en un paciente con neurofibromatosis. Es un tumor circunscrito, lobulado, blanquecino o grisáceo; es múltiple hasta en 90% de los casos; generalmente se encuentra en el espesor del músculo cardíaco; puede asociarse a esclerosis tuberosa hasta en 81% de los casos¹.

Su frecuencia había sido subestimada antes del desarrollo de la ecocardiografía bidimensional y actualmente oscila de 50 a 64%^{3,4}. La frecuencia real de estos tumores es incierta debido a su tendencia a la regresión. Son más frecuentes en niños que en niñas, además de lesiones múltiples. Se pueden localizar en las aurículas o en la pared libre de los ventrículos, sobre todo en estos últimos.

El diagnóstico prenatal de rabdomioma se realiza durante un estudio de ultrasonido obstétrico de rutina; el tumor

* Pediatra. Terapia Intensiva Pediátrica

** Cardiología Pediátrica

*** Residente de Pediatría

Instituto Nacional de Pediatría

Correspondencia: Dra. Sandra Luz Lizárraga-López. Departamento de Terapia Intensiva Pediátrica. Instituto Nacional de Pediatría. Insurgentes Sur 3700 C. Col. Insurgentes Cuiculco. C.P. 04530 México, D.F. TEL: 10 84 09 00 extensión 1273.

Recibido: marzo, 2010. Aceptado: junio, 2010.

Este artículo debe citarse como: Lizárraga-López SL, Zárate-Castañón P, Bobadilla-Aguirre A, Melgoza-Arcos ME. Rabdomiomas intracardiacos múltiples en un neonato con esclerosis tuberosa. Informe de un caso. Acta Pediatr Mex 2010;31(4):153-157.

generalmente causa alteraciones del ritmo, hydrops y escaso crecimiento fetal. Es frecuente que haya el antecedente familiar de esclerosis tuberosa. Cuando el diagnóstico se realiza en la etapa postnatal, se debe al escrutinio de pacientes con signos y síntomas de esclerosis tuberosa.

Se describe el caso de un paciente con rabdomioma asociado a esclerosis tuberosa. Recibió tratamiento médico con buen resultado y tuvo involución espontánea.

CASO CLINICO

Niño producto de la primera gesta; madre de 24 años al momento del embarazo; recibió control prenatal a partir de las 20 semanas de gestación. Un USG reveló oligohidramnios y alteración cardiaca no especificada. Nació por cesárea a las 38 semanas de gestación por bradicardia fetal; APGAR 9-10, peso de 2700 g, talla 48 cm; persistía la bradicardia por lo que se realizó un ecocardiograma. El estudio reveló la presencia de múltiples tumoraciones intracardiacas que se consideraron como probables rabdomiomas, en el ventrículo izquierdo, sin obstrucción de la vía de salida; estenosis mitral, hipoplasia del istmo aórtico, persistencia del conducto arterioso. Había datos de bajo gasto cardiaco e insuficiencia respiratoria. Se le trató con ventilación mecánica controlada, soporte inotrópico con adrenalina y norepinefrina. Un estudio de alfafetoproteína mostró más de 30,000 ng/mL.

Estuvo en la Unidad de Terapia Intensiva de este Instituto al mes de vida. Se establecieron diagnósticos de choque cardiogénico, sepsis de origen pulmonar, tumoraciones intracardiacas, probable rabdomiomas.

Exploración física. A su ingreso tenía una dermatosis en todo el tronco y en las extremidades constituida por cinco grandes manchas hipocrómicas de bordes irregulares. Se pensó en probable esclerosis tuberosa.

Recibió ventilación mecánica controlada, por insuficiencia respiratoria y secundaria a neumonía, sepsis de origen pulmonar. En cultivos realizados a su ingreso se aisló *E. cloacae* en un hemocultivo central. Se inició tratamiento con meropenem.

Ecocardiograma a su ingreso: Infiltración masiva del tumor en ambos ventrículos y septum interventricular; insuficiencia tricuspídea moderada, disfunción sistólica y diastólica severas con miocardiopatía dilatada, fracción de expulsión del ventrículo izquierdo (FEVI), 31% (Figura 1). Se le prescribió dobutamina a 10 mcg/kg/min y levosim-

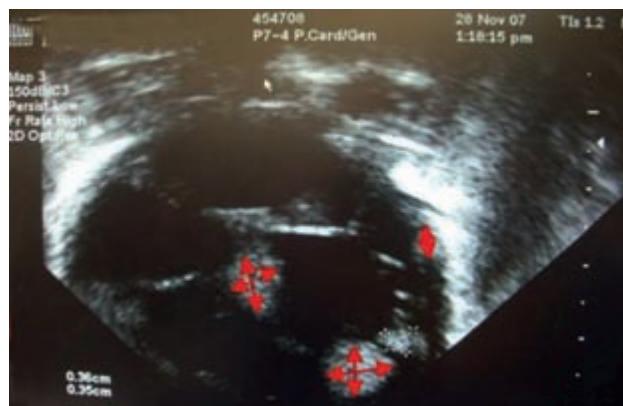


Figura 1. Ecocardiograma al ingreso del paciente; muestra múltiples rabdomiomas en el ventrículo izquierdo.

mendan a la dosis 0.2 mcg/kg/m durante 48 h, con lo cual se pudieron suspender adrenalina y norepinefrina.

Un ecocardiograma posterior al tratamiento con levosimendan mostró una FEVI de 55%, disfunción ventricular izquierda sistólica y diastólica leve a moderada, presión sistólica de la arteria pulmonar (PSAP) 30 mm Hg. Siguió recibiendo dobutamina a la dosis de 10 mcg/kg/min.

En una sesión médica-quirúrgica se concluyó que el paciente no era candidato a resección quirúrgica debido a que las tumoraciones no obstruían las vías de entrada ni de salida de los ventrículos y que debido al grado de afección e infiltración miocárdica las tumoraciones no eran resecables (Figura 2).

La resonancia magnética del corazón mostró cardiomegalía global y disminución del gasto cardiaco; una imagen nodular dependiente de la válvula tricuspíde



Figura 2. Ecocardiograma realizado al mes de su ingreso, en el que se ven los rabdomiomas en el ventrículo izquierdo; no hay datos de obstrucción de la vía de salida del ventrículo.

izquierda que sugería un rabdomioma (Figuras 3, 4). En el cerebro se observaron tuberosidades corticales, lesiones de sustancia blanca y nódulos subependimarios (Figura 5). El electroencefalograma reveló lentificación generalizada sin actividad paroxística. En una valoración por Neurología, se encontraron criterios mayores para esclerosis tuberosa: rabdomioma cardiaco, hamartomas retinianos, nódulos subependimarios; los criterios menores fueron manchas hipomelanóticas cutáneas. Este conjunto de datos permitió confirmar el diagnóstico. Se realizó un estudio molecular ordenado por el Servicio de Genética que confirmó diagnóstico.

Un estudio del Servicio de Oftalmología reveló un gran hamartoma sobre la arcada inferior del ojo izquierdo (Figura 6) y pequeños hamartomas en el ojo derecho; una catarata en el ojo derecho. En un ultrasonido renal no se observaron angiomiolipomas.

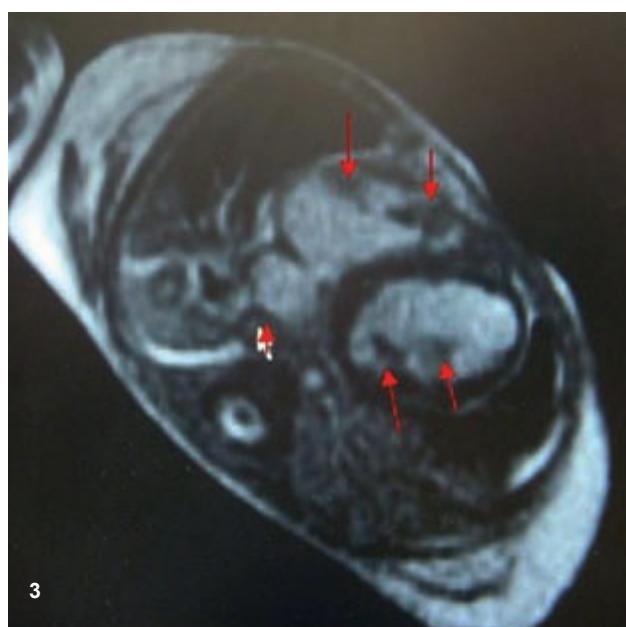
La evolución del paciente fue satisfactoria. Se pudo suspender la ventilación mecánica 23 días después de su ingreso; se hallaba hemodinámicamente estable con apoyo de digoxina a la dosis de 8 mcg/k. Inicialmente recibió heparina; posteriormente, ácido acetilsalicílico, 100 mg/día. Se suspendieron los antibióticos y se inició la rehabilitación. Se dio de alta de terapia intensiva y dos días después egresó a su domicilio. El ecocardiograma

al año siete meses de edad no mostró tumoraciones intracardiacas.

DISCUSION

La esclerosis tuberosa es un trastorno autosómico dominante con expresividad variable. Su frecuencia es de 1:10,000 a 1:6000 y alrededor de un 80% son causados por mutación de novo. Dos mutaciones en los genes supresores de tumores TSC1 Y TSC2 están vinculados a la evolución de lesiones hamartomatosas que se manifiesta clásicamente por retraso mental, convulsiones, áreas de esclerosis cerebral y rabdomiomas cardíacos^{1,2}. Estos tumores pueden tener un amplio espectro de manifestaciones clínicas, desde la ausencia de síntomas hasta la muerte súbita; se han descrito *hydrops* fetal, arritmias, obstrucción de las vías de entrada y de salida del corazón y embolia cerebral⁵⁻¹⁰.

La esclerosis tuberosa es una enfermedad sistémica que ocasiona diversos síntomas de múltiples órganos y sistemas. Debido a la complejidad de la enfermedad, diagnóstico, tratamiento y cuidado de estos pacientes debe realizarse por un grupo de especialistas clínicos, pediatras, cardiólogos, urólogos, dermatólogos, neurólogos y en casos de extrema gravedad como en este paciente por expertos en terapia intensiva¹¹.



Figuras 3 y 4. Resonancia magnética de corazón que muestra las tumoraciones intracardiacas.

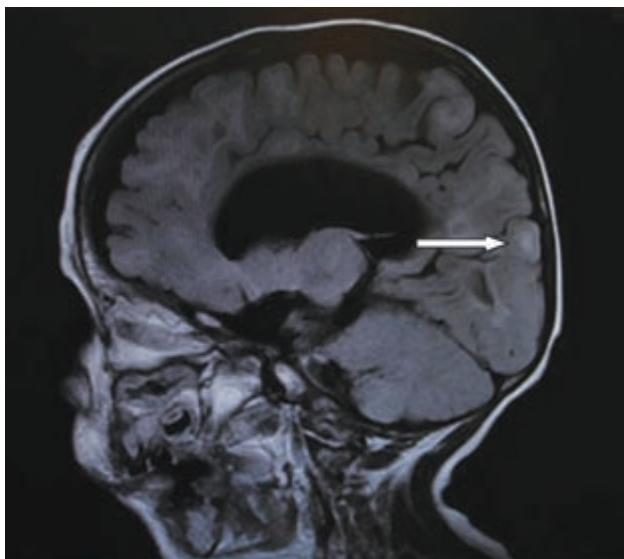


Figura 5. Resonancia magnética cerebral que muestra lesiones intracraneales.

Las causas de muerte se deben principalmente a las complicaciones cerebrales (estatus epiléptico, hidrocefalia obstructiva); renales, (hemorragia renal, insuficiencia renal, cáncer); insuficiencia cardiaca y problemas pulmonares (neumotórax espontáneo recidivante, insuficiencia respiratoria progresiva).^{11,12}

El hallazgo más temprano en pacientes con esclerosis tuberosa son los rabdomiomas cardíacos detectados prenatalmente por ultrasonido. Estas tumoraciones con frecuencia son asintomáticas con remisión espontánea en tamaño y

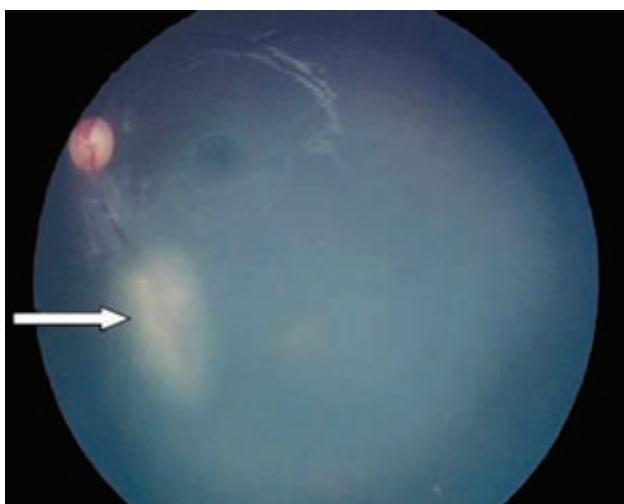


Figura 6. Gran hamartoma sobre arcada inferior del ojo izquierdo.

número de las lesiones en la mayoría de los casos. Las arritmias cardíacas son el signo más común; los tumores son múltiples y se observan en el 86% de los niños afectados. Histológicamente, estos tumores están formados por células estructuralmente parecidas a las células de Purkinje. Si se ubican en una vía de conducción del miocardio, pueden desencadenar una taquiarritmia por reentrada.

En el primer año de la vida, 9 a 18% de los niños afectados desarrolla síndrome de Wolff-Parkinson-White, con taquicardia supraventricular; algunos pacientes mueren súbitamente.

Además de las manifestaciones cardíacas, estos pacientes pueden tener una enfermedad vascular inusual, a saber, aneurismas arteriales periféricos de las arterias carótidas, axilares y renales. Una morbilidad significativa y la mortalidad, se atribuyen a aneurismas de la aorta y arterias intracraneales.

La sobrevida a largo plazo en muchos casos se basa en el daño renal por la presencia de angiomiolipomas. Estas lesiones aumentan en tamaño y número con el tiempo en la mayoría de los pacientes, por lo que se recomienda su seguimiento mediante tomografía o ecografía. También se pueden encontrar quistes renales y enfermedad renal poliquística que puede conducir a hipertensión y enfermedad renal terminal. Por último, cualquier calcificación renal debe ser considerada como un indicador de malignidad. Por lo anterior se debe de realizar seguimiento con ultrasonido abdominal cada dos o tres años antes de la pubertad, y posteriormente cada año.

CONCLUSIONES

Aunque la mayoría de los tumores cardíacos en la infancia son benignos, pueden ser potencialmente mortales a causa de su localización y la infiltración en el músculo cardíaco, ya que pueden sugerir enfermedades estructurales cardíacas, causar arritmias y cianosis intermitente³. Los síntomas dependen del tamaño, movilidad y localización del tumor intracardíaco.

Por lo tanto, los rabdomiomas deben ser considerados en el diagnóstico diferencial de la insuficiencia cardíaca, de cardiomegalia o de arritmias sobre todo supraventriculares, de síncope, enfermedad valvular cardíaca y embolia pulmonar.

El tratamiento debe ser individualizado. Durante la última década, la tasa de intervención quirúrgica para los tumores

cardíacos primarios en niños varía de 32 a 95% en los centros de atención de tercer nivel, pero la mayoría de los autores están de acuerdo en que la resección sólo se recomienda cuando existe compromiso hemodinámico o respiratorio, arritmia grave, o riesgo elevado de embolias sistémicas³

REFERENCIAS

1. Cigarroa JA, García Y, Gutiérrez LY, Jiménez S, Martínez A, Ortegón J. Rabdomioma cardiaco tratado quirúrgicamente con éxito y revisión de la literatura. *Rev Arch Cardiol Méx* 2005;75(3):113-7.
2. Bader R, Chitayat D, Kelly E, Ryan G, Smallhorn JF, Toi A y cols. Fetal rhabdomyoma: Prenatal diagnosis, clinical outcome, and incidence of associated tuberous sclerosis complex. *Rev J Pediatr* 2003;620-4.
3. Stiller B, Hetzerb R, Meyerc R, Dittricha S, Peesd C. Primary cardiac tumours: when is surgery necessary? *Rev European J Cardio Thorac Surg* 2001;1002-6.
4. Otero JC. Rabdomioma: Tumor del corazón fetal. Diagnóstico Prenatal. *Rev Colombiana Ginecol Obstetr* 2005;56(2):176-9.
5. Kiaffas M, Powell AJ, Geva T. Magnetic resonance imaging evaluation of cardiac tumor characteristics in infants and children. *Rev Am J Cardiol* 2002;89(15):1229-33.
6. Tworetzky W, McElhinney DB, Margossian R, MoonGrady AJ, Sallee D, Goldmuntz E. Association between cardiac tumors and tuberous sclerosis in the fetus and neonate. *Rev Am J Cardiol* 2003;92(15):487-9.
7. Argueta ER, Jiménez JR, Gonzalez MK, Villela C, Cordova N. Masa intracardíaca y taquicardia en un recién nacido. Reporte de un caso. *Rev Mex Pediatr* 2006;73(4):177-9.
8. Holley DG, Martin GR, Brenner JI, Fyfe DA, Huhta JC, Kleinman CS y cols. Diagnosis and management of fetal cardiac tumors: A multicenter experience and review of publisher reports. *Rev Am College Cardiol* 1995;26(2):516-20.
9. Weiner D, Ewalt D, Roach ES, Hensle TW. The tuberous sclerosis complex: A comprehensive review. *Rev Am College Surg* 1998;187(5):548-54.
10. Lendvay T, Marshall F. The tuberous sclerosis complex and its highly variable manifestations. *Rev J Urol* 2003;169:1635-42.
11. Nir A, Taik Jamil, Freeman W, Seward JB, Offord KP, Edwards WD y cols. Tuberous sclerosis and cardiac rhabdomyoma. *Rev Am J Cardiology* 1995;76(15):419-21.