



Diagnóstico prenatal de rabdomioma cardíaco. Reporte de un caso

Pilar Anaya-Reyes, Manuel J Rodríguez-Rábago

RESUMEN

Se describe un caso de un tumor cardíaco diagnosticado por ultrasonido en un feto de 28 semanas de gestación catalogado como probable rabdomioma cardíaco. El parto terminó por vía vaginal en la semana 36 de gestación; en la valoración del recién nacido se confirmó el diagnóstico de rabdomioma cardíaco en la ecocardiografía. Por resonancia magnética se estableció el diagnóstico de esclerosis tuberosa en el sexto mes de vida extrauterina. Se comunica una revisión del tema en donde destaca la conducta referente al seguimiento prenatal de acuerdo con las condiciones de la función cardíaca fetal.

Palabras clave: rabdomioma, esclerosis tuberosa.

ABSTRACT

A case is described of a cardiac tumor diagnosed by ultrasound in a fetus of 28 weeks and presumed as a probable cardiac rhabdomyoma. Labor is concluded vaginally on 36 weeks and in the evaluation of the new born the diagnosis is confirmed via an ecocardiography test. In MRI is performed six months after birth and the subject is diagnosed with tuberous sclerosis. A report of the subject is described emphasizing the prenatal follow up of the fetal cardiac function.

Key words: rhabdomyoma. Tuberous Sclerosis.

RÉSUMÉ

Nous décrivons le cas d'une tumeur cardiaque diagnostiquée par échographie chez un fœtus de 28 semaines de gestation répertorié comme Rhabdomyome cardiaque probable. L'accouchement par voie vaginale a pris fin à 36 semaines de gestation dans l'évaluation du diagnostic nouveau-né de l'échocardiographie cardiaque Rhabdomyome. Pour l'IRM ont été diagnostiqués avec TSC dans le sixième mois après la naissance. Nous rapportons un examen de la question qui met en évidence le comportement prénatal relatives à la surveillance des conditions de la fonction cardiaque du fœtus.

Mots-clés: Rhabdomyome, la sclérose tubéreuse de Bourneville.

RESUMO

Descrevemos um caso de um tumor cardíaco diagnosticado por ultra-som em um feto de 28 semanas de gestação listado como rabdomioma cardíaco provável. O parto vaginal terminou na 36^a semana de gestação, na avaliação do recém-nascido de diagnóstico cardíaco ecocardiografia rabdomioma. Para MRI foram diagnosticados com TSC, no sexto mês após o nascimento. Apresentamos uma revisão da questão que destaca a conduta pré-natal relativas à monitorização em condições de função cardíaca fetal.

Palavras-chave: Rabdomioma, esclerose tuberosa.

Hospital Ángeles del Pedregal, México DF.

Correspondencia: Dra. Pilar Anaya-Reyes
Periférico Sur 3697-640
México 10700 DF
pilianaya66@yahoo.com.mx

Recibido: abril 2013
Aceptado: junio 2013

Este artículo debe citarse como: Anaya-Reyes P, Rodríguez-Rábago MJ. Diagnóstico prenatal de rabdomioma cardíaco. Reporte de un caso. Ginecol Obstet Mex 2013;81:477-481.

www.femecog.org.mx

Los tumores de corazón son verdaderamente excepcionales. Lymburner encontró una incidencia de 0.05% en 8,500 autopsias. En varias series la incidencia va de 0.027 a 0.08% y la prevalencia es de 1:10,000.¹ Con la introducción del ultrasonido estructural y la ecocardiografía fetal se ha diagnosticado mayor número de casos desde que De Vore y su grupo realizara el primer reporte de diagnóstico prenatal de tumor cardíaco en 1982.²

El 90% de los tumores cardíacos primarios en edad pediátrica son benignos; sin embargo, pudieran tener un

comportamiento desfavorable, dependiendo del número, localización y tamaño, así como la asociación con otros padecimientos, como la esclerosis tuberosa. La forma histológica más frecuente en la etapa fetal y pediátrica es el rabiomioma.¹

REPORTE DEL CASO

Se trata de una paciente de 35 años de edad, primigesta sin antecedentes hereditarios ni personales de importancia; negó haber ingerido medicamentos durante el periodo gestacional. El embarazo evolucionó normalmente, con marcadores de primer trimestre negativos para trisomías 21, 18 y 13. Acudió a control prenatal mensual y se le realizó una ecografía estructural con equipo GE Voluson 730 pro V. Los parámetros biofísicos se encontraron en rangos normales para la edad gestacional. En la semana 28 de la gestación la apariencia morfológica fue normal, excepto porque al realizar un corte de cuatro cámaras se observó una masa ovoidea hiperecogénica homogénea de 13 x 7 mm localizada en el interior del ventrículo izquierdo (Figura 1). No tuvo dilatación de cavidades, los movimientos cardíacos y valvulares eran sincrónicos y no hubo evidencia de afectación hemodinámica en el feto. No se detectaron alteraciones estructurales aparentes en ningún otro órgano, ni en el cerebro ni en los riñones. Los índices de resistencia y pulsatilidad para la arteria umbili-



Figura 1. Corte de cuatro cámaras en donde se observa una masa ovoidea de 13 X 7 mm. (marcada con la flecha) que ocupa la luz del ventrículo izquierdo. (Ao) aorta. (AI) aurícula izq. (AD) aurícula der. (VI) ventrículo izq. (VD) ventrículo der.

cal y cerebral media estuvieron dentro de los parámetros de normalidad para la edad gestacional.

A la semana 30.5 de gestación es posible observar, al menos, otras dos lesiones puntiformes de las mismas características ecográficas sobre el tabique interventricular. (Figura 2)



Figura 2. En el tabique interventricular se observan dos tumores ecogénicos.

A la semana 33 el tumor había aumentado 2 mm en el diámetro mayor (Figura 3). Los parámetros biofísicos se mantienen en la percentila 50 y el feto sigue sin afectación hemodinámica. El índice de resistencia de la arteria umbilical es de 0.62 y el índice de pulsatilidad de 0.95 y el ductus venoso tiene una morfología normal con velocidad máxima de 31.6 cm/seg.



Figura 3. Corte en donde se aprecia el aumento del diámetro de la masa.

A la semana 35.3 no se encontraron modificaciones en las masas cardiacas ni afectación hemodinámica. Se realizó un barrido en tercera dimensión en donde se apreció el tumor (Figura 4). En este caso no se hizo estudio molecular para el diagnóstico prenatal de esclerosis tuberosa. Cuatro días después sobrevino la ruptura prematura de membranas y la paciente ingresó al hospital para atención del parto por vía vaginal en presencia de un neonatólogo y un cardiólogo pediátra. Se obtuvo un niño con apgar 9-9 y peso de 2,380 g. A la auscultación no se encontró evidencia de soplos ni afectación hemodinámica.



Figura 4. Imagen en tercera dimensión del tumor intracardiaco.

Se corroboró el diagnóstico de rabdomioma mediante ecocardiograma. Al nacimiento, el recién nacido se evaluó con resonancia magnética y seguimiento cada tres meses; se encontró esclerosis tuberosa cerebral al sexto mes de vida. El neurólogo pediátra lo trató conforme a los protocolos establecidos a este respecto. Se recomendó a la pareja acudir a evaluación y consejo genético pero sólo informaron su decisión de no buscar un siguiente embarazo. En el último ecocardiograma realizado al año de edad se reportó la regresión prácticamente completa de los tumores cardiacos.

COMENTARIOS

Los tumores cardiacos pueden tener diferentes formas y originarse de endocardio, miocardio o pericardio; el rabdomioma es el tumor más común seguido de los teratomas y fibromas.³ Con la introducción de los estudios

sonográficos estructurales y ecocardiográficos prenatales en los últimos años se ha incrementado la detección y, al menos, un tercio de ellos se diagnostican en la etapa fetal.²

El rabdomioma cardiaco es el tumor primario de corazón más común, descrito por primera vez en el año de 1862 por Von Recklinghausen asociado con esclerosis tuberosa. El rabdomioma se caracteriza por ser circunscrito, lobulado, blanquecino o grisáceo y en 90% de los casos es de presentación múltiple. Se localiza en el espesor del músculo cardiaco en donde puede afectar cualquier punto, sobre todo los ventrículos y de estos con más frecuencia el izquierdo.¹ Su tamaño varía desde unos milímetros hasta algunos centímetros; en 10% de los casos aparece como una masa endocavitaria múltiple o única, y a veces se considera un hamartoma. Histológicamente está formado por células aracniformes: células musculares con abundante glicógeno y de éste el sarcoplasma aparece a manera de prolongaciones desde el núcleo a la periferia. El rabdomioma es histológicamente benigno, pero desde el punto de vista funcional puede causar problemas porque los grandes nódulos suelen protruir en alguna de las cavidades cardiacas y, como consecuencia, disminuir la contractilidad ventricular, producir obstrucción o disfunción valvular, u obstrucción de la vía de salida lo que provoca insuficiencia cardiaca o arritmias fatales.⁶

El 77% de los rabdomiomas son múltiples y sólo en 30% de los casos están afectadas las aurículas. El 93% de los casos afecta el ventrículo izquierdo y el septum interventricular, aunque puede haber presentaciones inusuales.

Está reportada la regresión parcial o total espontánea del rabdomioma incluso en 80% de los casos. Fesslova y su grupo, en una serie de nueve pacientes, reportaron regresión parcial o total en 100%.¹

La extirpación quirúrgica del tumor debe reservarse sólo para pacientes con obstrucción hemodinámica significativa de la vía de salida ventricular, lo que sucede sólo en 20% de estos pacientes. Se asocia con esclerosis tuberosa en 56 a 86% de los pacientes y se trasmite en forma autosómica dominante. Las mutaciones en el cromosoma 9q34 (ET-1) y en el 16p13.3 (ET-2) se asocian con esclerosis tuberosa.⁷ La ausencia de lesiones en otros órganos del cuerpo (cerebro y riñones) no descarta el diagnóstico de esclerosis tuberosa. Ésta la describió Bourneville en 1880 y es la más representativa de las enfermedades neurocutáneas. Aunque en los casos de esclerosis tuberosa puede haber antecedentes familiares en más de la mitad de los

casos éstos son por mutación de novo y su incidencia se calcula en aproximadamente 1 por 10,000 casos.

La esclerosis tuberosa se caracteriza por lesiones cutáneas como: adenomas sebáceos (angiofibromas faciales), manchas hipopigmentadas en forma de hojas de fresno, placas de Chagren (engrosamientos de aspecto amarillento de la piel sobre la región lumbosacra de la espalda) y nevos despigmentados; también pueden aparecer angiomiomas renales, hepáticos, suprarrenales y pancreáticos. Las lesiones cerebrales son responsables de las manifestaciones clínicas de la enfermedad: convulsiones, retraso mental y anomalías en el comportamiento.⁷ Las manifestaciones neurológicas comprenden: epilepsia, retraso mental, hidrocefalia y trastornos en el neurodesarrollo.⁴ También pueden padecer ependimomas y astrocitomas de la infancia.

El diagnóstico puede sospecharse mediante la tríada de Vogt que consiste en: retraso mental, convulsiones y lesiones cutáneas. Sin embargo, existen criterios establecidos en 1992 y modificados en 1998 para el diagnóstico de este padecimiento¹.

Se ha demostrado el valor y la utilidad del diagnóstico molecular a través de análisis de ADN en una serie de 50 mujeres embarazadas con antecedentes de alto riesgo de la enfermedad, ya sea familiares o porque en el embarazo así se catalogaron por un tumor cardíaco en el feto. Esta opción debe considerarse, además del consejo y evaluación genética a los padres como parte del tratamiento prenatal.¹⁰ Aunque en el caso aquí reportado no se realizó el diagnóstico molecular, sí se recomendó a la pareja acudir a consejo y evaluación genética. La detección temprana de un tumor cardíaco congénito es fundamental para el seguimiento adecuado.

CONCLUSIONES

En los fetos afectados, los tumores cardíacos suelen aparecer entre las 20 y 30 semanas de gestación.⁵

En ausencia de complicaciones graves, el embarazo debe continuar el mayor tiempo posible. Es necesario establecer el tratamiento de acuerdo con las complicaciones. Gayón y sus colaboradores comentan la posibilidad de intervención médica en alteraciones fetales, mediante la prescripción de diversos medicamentos a la madre (principalmente digitálicos para el tratamiento de las arritmias y de la insuficiencia cardíaca en el feto) que, en el caso que reportan, permitieron prolongar la vida y el desarro-

llo fetal durante cuatro semanas después de establecer el diagnóstico.⁸ Con base en los datos obtenidos en este caso y en los reportados en la bibliografía hay consideraciones importantes a tener en cuenta en el diagnóstico de tumores cardíacos fetales.

La primera es que un tumor cardíaco puede ser demasiado pequeño para ser visualizado por ecocardiografía en el segundo trimestre temprano, o incluso en etapas más tardías de la gestación. Los tumores pequeños, especialmente los que se encuentran dentro del espesor del músculo cardíaco pueden no detectarse. Geipel y sus colaboradores informaron dos casos de tumores cardíacos fetales que no fueron detectados por examen ecocardiográfico fetal debido a su tamaño y su ubicación en el vértice del ventrículo derecho y sólo se pudieron identificar después del nacimiento.⁴

Ante un tumor cardíaco en un feto se sugiere el siguiente protocolo de tratamiento:

- 1) Estudio sonográfico estructural detallado.
- 2) Ecocardiografía fetal.
- 3) Vigilar al feto debido a la posibilidad de insuficiencia cardíaca, monitoreando la fracción de eyección y el gasto cardíaco, entre otros parámetros en caso de haber datos sugerentes de arritmia o insuficiencia cardíaca.
- 4) *Doppler* de vena cava superior-aorta para el diagnóstico del tipo de arritmia.
- 5) Tratamiento farmacológico con digitálicos o beta bloqueadores para el control de las arritmias o la insuficiencia cardíaca.
- 6) Demostrar la madurez pulmonar y evaluar la forma de parto, dependiendo del caso.
- 7) En la etapa postnatal está descrito el tratamiento médico de las taquiarritmias y la ablación por radiofrecuencia, ante la falta de respuesta al tratamiento farmacológico.
- 8) Tratamiento quirúrgico del tumor.
- 9) En caso de confirmarse la asociación con la esclerosis tuberosa iniciar el tratamiento para síndrome convulsivo crónico.⁹

En el caso aquí descrito el tumor se encontró a las 28 semanas en el ventrículo izquierdo de un feto en el que no se habían identificado anomalías en los estudios estructurales previos, quizá debido al tamaño del tumor. Debe tenerse en cuenta que los focos ecogénicos en los ventrículos y los músculos papilares hipertróficos pueden

algunas veces simular tumores. La adecuada exploración estructural de cuatro cámaras puede ser útil para demostrar e identificar correctamente alguna anomalía. El diagnóstico diferencial de una masa cardíaca incluye las calcificaciones congénitas que pueden ser causadas por infecciones, como la toxoplasmosis.

Las estructuras extracardiacas o neoplasias en el mediastino pueden aparecer falsamente como tumores cardíacos cuando coexisten con derrame pericárdico, una estructura o neoplasia cercana al corazón que pueden proyectarse hacia el saco pericárdico simulando un tumor de origen cardíaco. Las masas extracardiacas que pueden imitar rabdomiomas incluyen: arresto pulmonar y malformación congénita adenomatoidea quística del pulmón.³ La cantidad de tumores cardíacos a veces puede ser difícil de contar con precisión en la ecocardiografía fetal. Esta observación subraya la importancia del examen secuencial en pacientes de alto riesgo o en quienes tienen afección cardíaca no explicada, sobre todo arritmia. El diagnóstico oportuno durante la etapa fetal contribuye al adecuado seguimiento prenatal y a la planeación del parto y el seguimiento posterior y tratamiento apropiado.

REFERENCIAS

1. Cigarroa López JA, García Jiménez Y, Yáñez Gutiérrez L, Jiménez Arteaga S, y col. Rabdomioma cardíaco tratado quirúrgicamente con éxito y revisión de la literatura. *Arch Cardiol Mex* 2005;75(S3):113-117.
2. Zhou QC, Fan P, Peng QH, Zhang M, et al. Prenatal echocardiographic differential diagnosis of fetal cardiac tumors. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004; 23:165-171.
3. Chao AS, Chao A, Wang TH, Chang YC, Chang YL, Hsieh CC, Lien R, Su WJ. Outcome of antenatally diagnosed cardiac rhabdomyoma: case series and a meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008;31:289-295.
4. Geipel A, Krapp M, Germer U, Becker R, Gembruch U. Perinatal diagnosis of cardiac tumors. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;17:17-21.
5. Rabanal M, Campos R, Filloy A, Bastu M, Ros R. Fetal cardiac rhabdomyoma diagnosed at twenty weeks of gestation: a case report. *Ultrasound in Obstet Gynecol* 2007;30:547-653.
6. Rauiescu-Botica R, Pelinescu-Onciul D, Simonescu A, Giorcaniano L. Multiple Cardiac Rhabdomyoma. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 2007;30 574-575.
7. Saada J, Hadjrabia S, Fermont L, et al. Prenatal diagnosis of cardiac rhabdomyomas: incidence of associated cerebral lesions of tuberous sclerosis complex. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009;34:155-159.
8. Gayón VE, López CC, Carrera G. Rabdomioma cardíaco fetal como causa rara de Hydrops fetalis. Reporte de un caso. *Ginecol Obstet Mex* 2009;77:583-588.
9. Otero JC. Rabdomioma. Tumor de corazón fetal. Diagnóstico prenatal. *Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología* 2005;56:176-179.
10. Milunsky A, Mater TA, et al. Prenatal molecular diagnosis of tuberous sclerosis complex. *Am J Obstet Gynecol* 2009;200:321.