

## Rabdomiomas cardíacos, presentación de esclerosis tuberosa. Reporte de un caso

Edna Natalia Hernández Carrizales,\* Patricia Johane Ostía Garza,\*\* Mariana Pérez Coria,\*\*\* Aidee A. Hernández Juárez,\*\*\* Isaías Rodríguez Balderrama,\*\*\*\* Rogelio Rodríguez Bonito,\*\*\*\*\* Gerardo Sánchez Cortés\*\*\*\*\*

### RESUMEN

La esclerosis tuberosa es una enfermedad autosómica recesiva, con un 100% de penetrancia y expresividad variable, y un 60 a 75% de nuevas mutaciones, con alteraciones en los cromosomas 9 y 16. El cuadro clínico es característico y los estudios de laboratorio y de gabinete hacen con precisión el diagnóstico. La evolución es muy variada, al igual que la sobrevida. Los cuidados médicos y de rehabilitación deberán estar orientados a detectar tempranamente las complicaciones a la realización de estudios para el manejo oportuno de las mismas. No hay manera de prevenirla, aunque con los nuevos avances en genética se vislumbra la posibilidad de tener una oportunidad para un tratamiento más dirigido a la etiopatogenia. El consejo genético es la única manera de prevenir por el momento nuevos casos. A continuación se presenta el caso de un paciente nacido en el Hospital Universitario «Dr. José Eleuterio González», de Monterrey, el cual presentaba características clínicas y radiológicas compatibles con esta enfermedad.

**Palabras clave:** Rabdomiomas cardíacos, esclerosis tuberosa, tuberomas, hamartomas.

### ABSTRACT

Tuberous sclerosis is an autosomal recessive disease, with 100% penetrance, variable expressivity, and 60-75% of new mutations, abnormalities on chromosomes 9 and 16. The characteristic clinical and laboratory studies make a diagnosis. Evolution is very varied, like survival. Medical care and rehabilitation should be aimed at early detection of complications, studies for the timely management of the same. There is no way to prevent it, but with the new advances in genetics see the possibility of having an opportunity for a more targeted treatment to the pathogenesis. Genetic counseling is the only way to prevent new cases at the moment. We report the case of a patient born at the Hospital «Dr. José Eleuterio González» de Monterrey, which presented clinical and radiological features compatible with this disease.

**Key words:** Cardiac rhabdomyomas, tuberous sclerosis, tuberomas, hamartomas.

### DESCRIPCIÓN DEL CASO

Recién nacido masculino, hijo de madre de 24 años, aparentemente sana, estado civil: unión libre, escolaridad primaria, religión católica, sin antecedentes patológicos, sin consanguinidad, producto de la tercera gesta, dos partos previos, control prenatal en Hospital Materno Infantil de Monterrey, donde a las 20 semanas de gestación se detecta en ultrasonido obstétrico, masa intracardiaca, por lo que es enviado a este hospital para su valoración; a las 26 semanas de gestación se realiza un ultrasonido obstétrico en nuestro hospital, reportando tumoración intracardiaca en cavidad derecha, válvula tricúspide con escaso flujo transvalvular y ligera dilatación de ventrículo izquierdo.

\* Residente de Pediatría del Hospital Universitario.

\*\* Residente de Neonatología del Hospital Universitario.

\*\*\* Residente de Genética del Hospital Universitario.

\*\*\*\* Jefe del Servicio de Neonatología, Hospital Universitario «Dr. José Eleuterio González» de la UANL.

\*\*\*\*\* Profesor del Servicio de Neonatología, Hospital Universitario «Dr. José Eleuterio González» de la UANL.

\*\*\*\*\* Profesor del Servicio de Pediatría y Cardiología Hospital Universitario «Dr. José Eleuterio González» de la UANL.

Abreviaturas:

HU: Hospital Universitario.

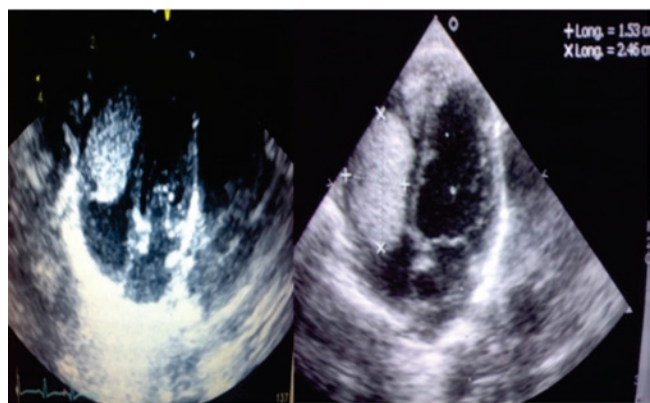
Este artículo puede ser consultado en versión completa en:  
<http://www.medigraphic.com/maternoinfantil>

Se programa cesárea a las 38 semanas de gestación de acuerdo con fecha de la última menstruación (FUM), se recibe producto único vivo masculino, con buen esfuerzo respiratorio que sólo requirió pasos iniciales, apgar 9-9, Silverman Anderson: cero, se realiza rutina de recién nacido normal, sin requerir maniobras de reanimación avanzada.

La exploración física reveló: peso al nacer de 3,340 g, talla de 47 cm y perímetro cefálico de 34 cm normocéfalo, fontanelas normotensas, adecuada implantación de cabello y pabellones auriculares, coanas permeables, labio y paladar íntegro, presencia de mancha hipocrómica en mejilla izquierda, reflejo rojo presente; a la exploración oftalmológica se encontraron dos lesiones peripapilares en fondo de ojo izquierdo, sugestivas de hamartomas, cuello sin masas ni trayectos fistulosos, tórax sin deformidad ósea, campos pulmonares limpios, bien aireados, sin datos de dificultad respiratoria, ruidos cardíacos rítmicos, regulares, sin soplos agregados. Abdomen: blando, no doloroso, sin masas ni visceromegalias palpables, peristalsis presentes. Extremidades: lesión papular de 0.5 cm en cara anterior de brazo derecho, eutróficas, simétricas, pulsos distales presentes, llenado capilar menor de dos segundos, adecuado tono muscular. Genitales: fenotipo masculino, Tanner uno, testículos en bolsa escrotal, ano permeable, neurológico. Reactivo, adecuado tono muscular, llanto vigoroso, reflejos primitivos presentes.

Se realiza ecocardiograma que reporta tumoración en ventrículo derecho 2.4 x 1.6 cm y de ventrículo izquierdo 0.5 x 0.3 cm, sin obstrucción del tracto de salida ni comunicación interauricular (Figura 1).

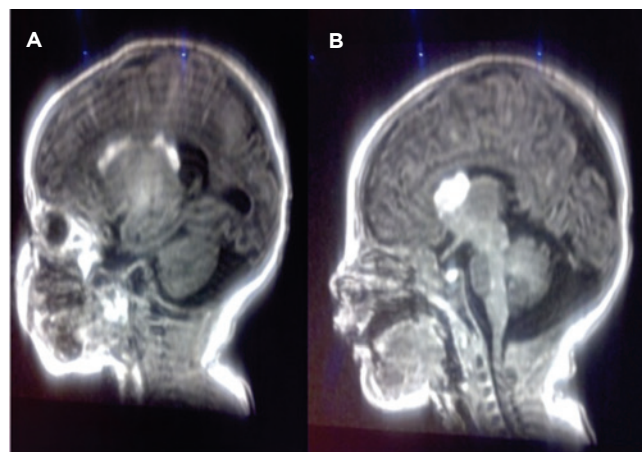
Se realiza ultrasonido renal y de vías urinarias, el cual es reportado como normal, tomografía de cráneo que demuestra múltiples imágenes subependimarias y subcorticales, correspondientes a tuberomas y una imagen compatible con astrocitoma subependimario derecho (Figura 2).



**Figura 1.** Tumoración en ventrículo derecho 2.4 x 1.6 cm y de ventrículo izquierdo 0.5 y 0.3 cm, sin obstrucción del tracto de salida.

Se realizó tomografía de tórax, la cual no presenta ninguna alteración pulmonar, se egresó del departamento de unidad de cuidados intensivos neonatales, hemodinámicamente estable y continúa en seguimiento por parte de neonatología y cardiología. El 21 de diciembre de 2012 se realizó un ecocardiograma, en el cual se evidencia la disminución del tamaño del rabdomioma de aurícula derecha a 2.06 x 1.3 cm (Figura 3).

Durante la exploración clínica en la consulta de seguimiento, a la inspección se encuentran manchas hipocrómicas que son sugestivas de esclerosis tuberosa (Figura 4).



**Figuras 2.** A. Tomografía de cráneo que demuestra múltiples imágenes subependimarias y subcorticales correspondientes a tuberomas y una imagen compatible con astrocitoma subependimario derecho. B. Imagen subcortical con imagen de tuberoma.



**Figura 3.** Imagen de ecocardiograma de seguimiento el cual reporta disminución importante de dimensiones de rabdomioma (2.06 x 1.3 cm).



**Figura 4. A.** Mancha hipocrómica de 2 cm de longitud por 1 cm de ancho en extremidad inferior derecha. **B.** Mancha hipocrómica en cara.

## DISCUSIÓN

La esclerosis tuberosa (ET) es un trastorno autosómico dominante con expresividad variable. Su frecuencia es de 1:10,000 a 1:6,000 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.<sup>1,2</sup> 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 cerebral.<sup>3</sup>

La ET 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.<sup>4</sup>

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 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. Pueden dar lugar a insuficiencia cardíaca en niños por la obstrucción del flujo a uno o a ambos ventrículos, los cuales disminuyen de tamaño con la edad.

La mitad de los rabdomiomas del corazón se asocian con ET y si están ubicados en la pared de la aurícula, pueden causar defectos en la conducción. Es una de las principales causas de muerte, por lo que es necesario tener en monitorización y seguimiento a este tipo de casos.

En la esclerosis tuberosa se pueden presentar manifestaciones neurológicas en forma de convulsiones hasta en un 90% de los pacientes, especialmente tónico-clónicas o espasmos infantiles, retraso mental (casi siempre asociado a convulsiones) y tumores del sistema nervioso central: tubérculos corticales, correspondientes a hamartomas de la sustancia gris, predominantemente en los lóbulos frontales, nódulos subependimarios (90%) que protruyen en los ventrículos, ocasionalmente intraventriculares y casi siempre calcificados, y astrocitomas subependimarios (6%-15%), capaces de causar hidrocefalia obstructiva.<sup>4,5</sup>

Las manifestaciones en la piel se observan en aproximadamente el 90% de los pacientes con esclerosis tuberosa (ET). Las manchas congénitas hipomelánicas aparecen antes de cualquier otra lesión dérmica, las cuales adoptan un patrón lineal sobre el tronco o los miembros y el tamaño puede variar desde unos cuantos milímetros a varios centímetros; su configuración es oval, con uno de los extremos redondeado y el otro puntiagudo, con la forma de «hojas de fresno». Otras alteraciones dermatológicas típicas, tales como los angiofibromas faciales que se presentan en el 75% de los casos, 24 de los cuales aparecen antes de los cuatro años de edad.<sup>6</sup>

Se presentan manifestaciones oculares habitualmente asintomáticas en el 50% de los pacientes, y pueden corresponder a facomas (gliomas) retinianos o del nervio óptico, que pueden calcificarse, o nódulos elevados con acúmulos denominados «lesiones en mora», y casi siempre se asocian a otras evidencias de esclerosis tuberosa, tal como papiledema o atrofia del nervio óptico.

La principal manifestación renal son los angiomiolipomas (70%), cuya incidencia aumenta con la edad; habitualmente son pequeños y benignos, múltiples y bilaterales, aunque pueden complicarse (ruptura y sangrado); también pueden detectarse quistes renales múltiples (20%), más frecuentes que los angiomiolipomas en la infancia, y que pueden causar hipertensión o insuficiencia renal; representan la segunda causa de muerte (27.5%) en estos pacientes.

Las lesiones pulmonares se presentan raramente en forma de quistes (pulmón en panel) y linfangioleiomiomatosis, que pueden dar lugar a disnea, *cor pulmonale* y neumotórax espontáneo.<sup>4,7</sup>

Para realizar el diagnóstico de la ET no hay una prueba precisa para su detección. Solamente los datos clínicos de los órganos afectados pueden dar una idea de si el paciente es portador del padecimiento. El diagnóstico no es difícil en los pacientes con manifestaciones claras del padecimiento. Sin embargo, se debe ser más acucioso en las formas leves y moderadas de la ET. En estos casos hay que contemplar la indicación de ultrasonido renal y cardíaco, TC, RM y la confirmación histológica de las lesiones y el uso de la lámpara de Wood para explorar las lesiones hipopigmentadas. Otras exploraciones para apoyar el

diagnóstico de base para el seguimiento del caso deberán realizarse después, entre los cuales se incluyen aquellos estudios para detectar anomalías congénitas, la búsqueda intencionada de lesiones cutáneas características y su seguimiento, realizar una historia familiar, explorar el cerebro con TC o RM; interconsultas con la especialidad según sus necesidades.<sup>6,8</sup>

### BIBLIOGRAFÍA

1. Cigarroa JA, García Y, Gutiérrez LY, Jiménez S, Martínez A, Ortigón J. Rabdomioma cardíaco tratado quirúrgicamente con éxito y revisión de la literatura, *Rev Arch Cardiol Mex*, 2005; 75 (3): 113-117.
2. Bader R, Chitayat D, Kelly E, Ryan G, Smallhorn JF, Toi A et al. Fetal rhabdomyoma: prenatal diagnosis, clinical outcome, and incidence of associated tuberous sclerosis complex, *J Pediatr*, 2003; 143: 620-4.
3. 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): 1229-1233.
4. Lizárraga S, Zárate P, Bobadilla A, Melgoza M. Rabdomiomas intracardiacos múltiples en un neonato con esclerosis tuberosa. Informe de un caso, *Acta Pediatr Mex*, 2010; 31 (4): 153-157.
5. Weig SG, Pollack P. Carbamazepine-induced heart block in a child with tuberous sclerosis and cardiac rhabdomyoma: implications for evaluation and follow-up (see comments), *Ann Neurol*, 1993; 34 (4): 617-619.
6. Hyman M, Whittemore V. National Institutes of Health Consensus Conference: tuberous sclerosis complex, *Arch Neurol*, 2000; 57 (5): 662-665.
7. Velasco M, Chávez J. Esclerosis tuberosa. Presentación de un caso y revisión de la literatura, *Revista Mexicana de Medicina Física y Rehabilitación*, 2001; 13 (3): 89-98.
8. Roach E, Gomez M, Northrup H. Tuberous sclerosis complex consensus conference: revised clinical diagnostic criteria, *J Child Neurology*, 1998; 13 (12): 624-628.

#### Correspondencia:

**Dra. Edna Natalia Hernández Carrizales**  
Hospital Universitario  
«Dr. José Eleuterio González».  
Madero y Gonzalitos,  
Col. Mitras Centro Sin número,  
64460, Monterrey, N.L.  
E-mail: ednanatalia\_86@hotmail.com