

RABDOMIOMAS CARDÍACOS Y ESCLEROSIS TUBEROSA: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS EN RECIEN NACIDOS

CESAR AUGUSTO ARANGO POSADA¹, MD – PEDIATRA, FELLOW EN CARDIOLOGÍA PEDIÁTRICA

Recibido para publicación: 23-04-2012 - Versión corregida: 19-08-2012 - Aprobado para publicación: 31-10-2012

Resumen

Los rabdomiomas son el tipo de tumor cardíaco más común de la infancia. Su presencia obliga a descartar esclerosis tuberosa, dada la fuerte asociación con esta enfermedad. La mayoría de estos tumores tienden a involucionar, pero algunos según su localización y manifestaciones clínicas requerirán tratamiento quirúrgico. Presentamos los casos de dos recién nacidos con sospecha diagnóstica de esclerosis tuberosa y la presencia de rabdomiomas cardíacos grandes de localización inusual.

Palabras clave: corazón, tumores, niños, complejo esclerosis tuberosa.

Arch Med (Manizales) 2012; 12(2): 199-204

Cardiac rhabdomyomas and tuberous sclerosis: two case reports in neonates

Summary

Rhabdomyomas are the most common cardiac tumours in children. They are strongly associated with tuberous sclerosis disease. They usually regress spontaneously but sometimes they need surgical intervention because the children symptoms due to tumour location. We described here two neonates with tuberous sclerosis diagnosis and big cardiac rhabdomyomas in unusual situation.

Keywords: cardiac, neoplasm, children, tuberous sclerosis complex.

Arango Posada CA. Archivos de Medicina. Volumen 12 N° 2. ISSN:1657-320X julio-diciembre 2012. Universidad de Manizales. Manizales (Colombia)

1 Servicio de Cardiología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España, docente Programa de Medicina Universidad de Manizales, Manizales, Colombia. Correo: cesarango@gmail.com.

Introducción

Los tumores cardíacos primarios son raros, con una incidencia que oscila entre el 0,01% y el 0,03%.^{1, 2,3} El 90% de estos son benignos y su principal representante es el rabdomioma, el cual se asocia en el 60% de los casos a esclerosis tuberosa.^{2, 4,5}

El complejo esclerosis tuberosa se caracteriza por la formación de hamartomas en diferentes órganos, por lo general compromete cerebro, ojos, riñón, corazón, pulmón y piel.⁶ Se presentan manifestaciones neurológicas en el 90% de los pacientes principalmente crisis convulsiva y retraso mental o autismo.

Los rabdomiomas cardíacos pueden ser asintomáticos o desencadenar cuadros de arritmias o falla cardíaca secundarias a obstrucción.⁷ Su localización más frecuente es el ventrículo izquierdo (70%); son múltiples en el 90% de los casos y hacen involución espontánea en el 54% de las presentaciones.^{8,9} Aunque se han descrito casos aislados de manejo con medicamentos,⁷ el tratamiento quirúrgico sigue siendo el de elección, pero solo se hace en casos de compromiso importante de la función cardíaca.^{5,8}

Presentamos los casos de dos recién nacidos diagnosticados con tumores cardíacos

en el Hospital materno infantil Sant Joan de Déu de Barcelona España durante el segundo semestre del año 2011.

Presentación de los casos

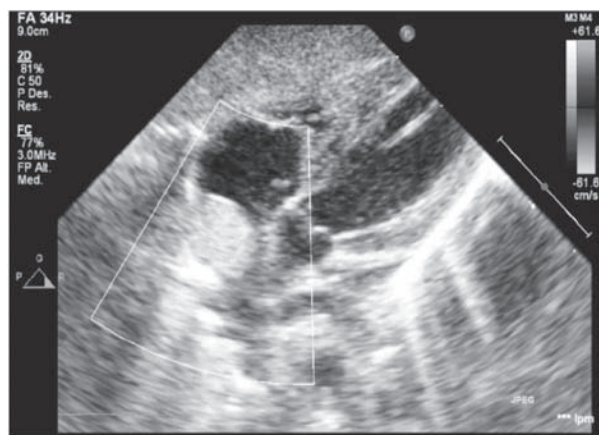
Caso 1

Recién nacido de 15 días de vida quien es remitido a la consulta de cardiología con diagnóstico prenatal de Esclerosis Tuberosa. Antecedente ecocardiográfico en estudio prenatal de tuberoma cardíaco. Asintomático al momento de la primera consulta (15 días de vida), sin otros antecedentes perinatales o postnatales relevantes.

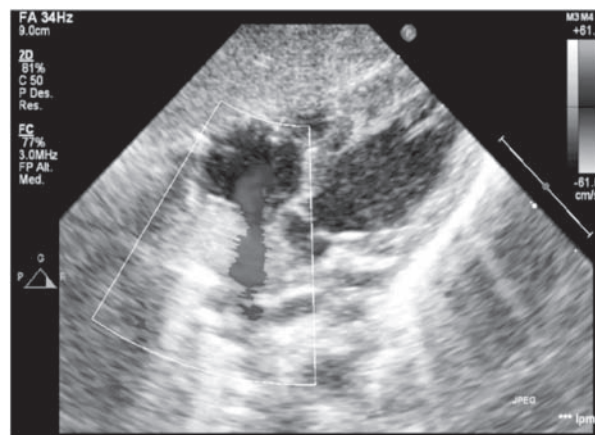
Examen físico sin alteraciones.

En el ecocardiograma postnatal se evidencian dos rabdomiomas de 3x3 y 3x5 mm en pared posterior de ventrículo izquierdo y en la base del músculo papilar, también dos lesiones del septo interventricular de 2x2 mm.

En aurícula derecha se apreció una lesión de mayor tamaño, redondeada, no pediculada, adherida al techo de la aurícula, de 13x13 mm, en relación con la entrada de la vena cava superior, pero sin generar alteraciones del flujo.

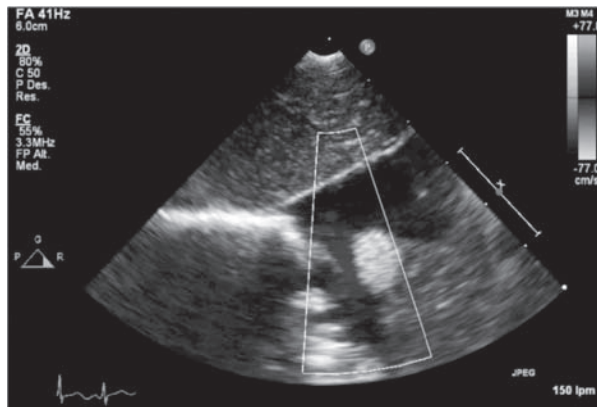


A

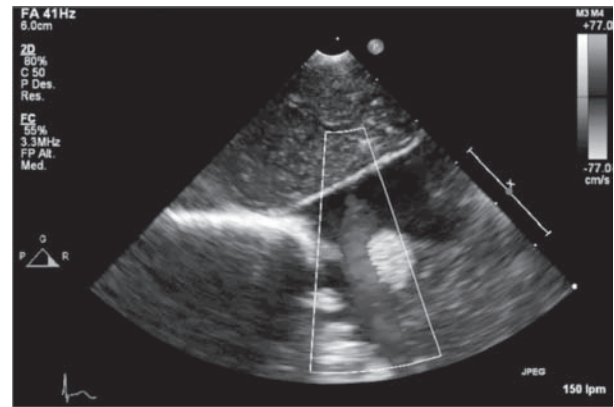


B

Figura 1. Ecocardiografía 2D imagen subcostal que muestra en A, la localización del tuberoma en aurícula derecha justo a la llegada de la vena cava superior, y en B, Imagen con doppler color que muestra la obstrucción parcial al flujo de la vena cava superior. Tomado de: Servicio de Cardiología Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona - España



A



B

Figura 2. Ecocardiografía doppler color subcostal que muestra el mismo tumoroma desde otro ángulo, haciéndose evidente la limitación parcial a la llegada de la vena cava superior. **A y B.** Tomado de: Servicio de Cardiología Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona - España

Se ha hecho seguimiento durante 6 meses sin evidenciar cambios desde el punto de vista cardiovascular, sin embargo a nivel de sistema nervioso central inició con convulsiones que han requerido manejo con medicamentos. No hay evidencia aún de compromiso renal ni oftalmológico y su electrocardiograma es normal.

Caso 2

Recién nacido que ingresó a la unidad de neonatos procedente de sala de partos por prematuridad de 32 semanas con peso y talla adecuados, quien a los 4 minutos de nacido inicia con dificultad respiratoria que requirió manejo con CPAP nasal.

Antecedentes paternos de esclerosis tuberosa manifestada por crisis de ausencia.

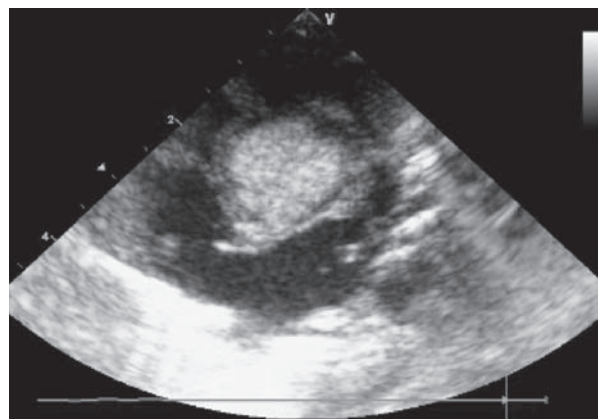
Al examen físico de buen aspecto general, ausencia de lesiones cutáneas y de anomalías visibles, auscultación cardíaca con soplo sistólico GII/VI, tirajes subcostal e intercostal bajo. Resto del examen normal.

A las 48 horas de vida se realizó ecocardiograma que evidenció la presencia de múltiples rabdomiomas intracardíacos, uno de ellos de 13X12 mm de diámetro situado entre la arteria aorta y la arteria pulmonar, produciendo obstrucción moderada a nivel del tracto de salida de Ventrículo Izquierdo (gradiente sistólico inicial de 15 mmhg, posteriormente de 35 mmhg en el cual se ha mantenido) y mínima obstrucción del tracto de salida de la arteria pulmonar. La ecografía transfontanelar descartó tumoromas corticales u otras lesiones sugestivas.

Presentó un episodio de bradicardia y posterior episodio de taquicardia nodal con remisión espontánea. Posteriormente inicia con tendencia a la hipertensión arterial, para lo cual se dio tratamiento con captopril (0,3 mg/kg/día) que se mantuvo durante 2 días. Buena evolución posterior, se hicieron controles ecocardiográficos semanales que evidenciaron un gradiente de salida del ventrículo izquierdo con obstrucción leve sin repercusión hemodinámica.

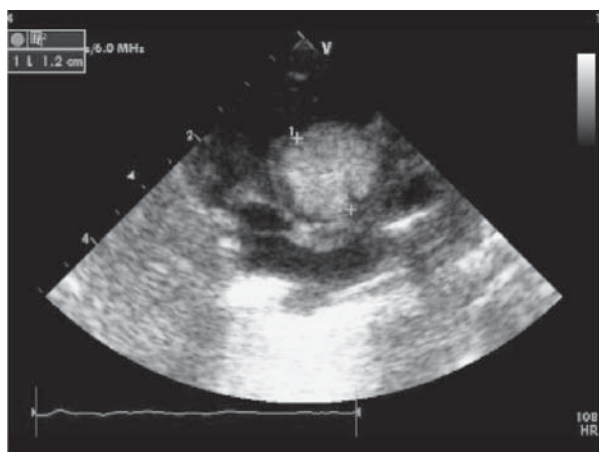


A

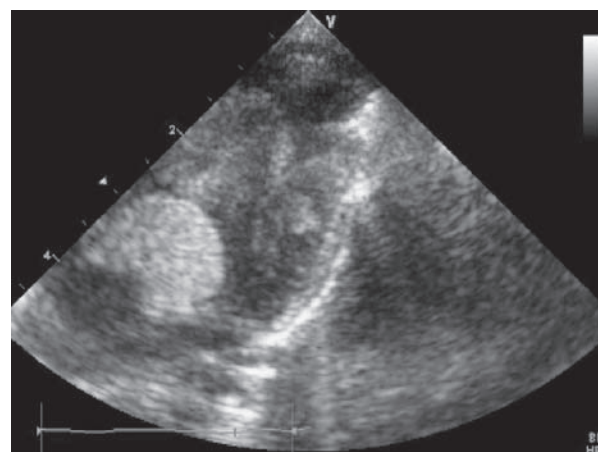


B

Figura 3. Ecografía 2D que muestra desde un eje paraesternal el tuberoma que obstruye el tracto de salida del ventrículo izquierdo en A y B en otro momento del ciclo cardíaco. Tomado de: Servicio de Cardiología Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona - España



A



B

Figura 4. Ecografía 2D que evidencia en A el tamaño de la masa (eje paraesternal largo) y en B eje apical de 4 cámaras donde se ve como obstruye el tracto de salida del ventrículo izquierdo. Tomado de: Servicio de Cardiología Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona - España

Discusión

La esclerosis tuberosa, también conocida como enfermedad de Bourneville Pringle, es una enfermedad neurocutánea con patrón de herencia autosómico dominante, con alta penetrancia y variabilidad. Tuberina y hamartina son las dos proteínas implicadas en su génesis.⁷

La enfermedad se caracteriza por la presencia de hamartomas benignos en diferentes órganos, los principalmente implicados son el cerebro, ojos, riñón, pulmón y piel. Afecta 1 de

cada 10000 personas de la población general y 1 de cada 6800 niños.⁶

La ausencia de lesiones cerebrales o renales en la vida prenatal no excluye la aparición postnatal ya que el desarrollo puede ser progresivo.¹⁰

Se describe la tríada clásica de convulsiones, retraso mental y angiofibromas, solo el 29% de los pacientes la tienen y el 6% carecen de los tres síntomas.⁶

A nivel cardíaco el diagnóstico es más frecuente en el período neonatal precoz tras

la auscultación de un soplo cardíaco, siendo la ecocardiografía la ayuda diagnóstica de elección.^{2,11}

Durante el período prenatal y post natal el rabdomioma representa el tipo de tumor cardíaco más frecuente, generalmente se diagnostica en el segundo o tercer trimestre de vida.¹⁰ Está en el 80% de los niños con esclerosis tuberosa y su presencia al nacer es un fuerte predictor de la enfermedad en un 39–80% de los casos.^{10,12}

Por lo tanto, y ante la disposición actual de estudios de imagenología no invasiva tales como la ecografía fetal de tamizaje realizada a prácticamente todas las embarazadas, y la ecocardiografía fetal avanzada indicada en casos específicos de riesgo, a partir de la semana 14 de gestación, podremos identificar que fetos tendrán riesgo de desarrollar esclerosis tuberosa y en cuales se justificaría realizar una resonancia magnética cerebral durante el tercer trimestre del embarazo buscando esclarecer el compromiso neurológico de estos futuros niños.¹⁰

El rabdomioma intracardíaco por lo general es solitario y silente, con tendencia a la regresión, pero puede llegar a producir complicaciones que van desde arritmias, obstrucción al flujo sanguíneo e incluso muerte súbita.¹⁰

La localización auricular es rara, siendo más frecuentes a nivel ventricular principalmente izquierdo, músculos papilares y ambos lados del septo interventricular,^{2,4,8,13} sitios en los cuales y dependiendo de su tamaño podrán obstruir tractos de entrada o salida que pueden comprometer el funcionamiento cardíaco

como en los casos descritos por Narendra y col. en quienes el tratamiento quirúrgico fue necesario.¹⁴

Un estudio retrospectivo incluyendo solamente tumores cardíacos primarios publicados por Sánchez y col, describe a un total de 27 casos (20 de rabdomiomas) en un periodo de 30 años, ellos detallan las principales características de estos niños compartiendo hallazgos muy similares a los nuestros y de otras publicaciones.²

La importancia de describir estos dos pacientes con hallazgo de rabdomiomas cardíacos grandes, de localización en aurícula derecha y ventrículo izquierdo, radica en su cercanía a la entrada de la vena cava superior y tracto de salida del ventrículo izquierdo respectivamente, lo que podría generar obstrucción al flujo sanguíneo de llegada o de salida cardíaca, motivo por el cual se les realiza seguimiento clínico y ecocardiográfico cercano; la literatura describe relación entre el síndrome de Wolff Parkinson White y la localización auricular de los rabdomiomas,⁴ más frecuente en varones y durante el primer año de vida,⁵ sin embargo los pacientes descritos no han mostrado alteraciones electrocardiográficas hasta el momento.

Agradecimiento

El autor agradece al equipo docente asistencial del servicio de Cardiología del Hospital Sant Joan de Déu por la disposición y colaboración para este trabajo.

Conflictos de interés: ninguno declarado.

Literatura citada

1. Narayanan V. **Tuberous Sclerosis Complex: Genetics to Pathogenesis.** *Pediatric Neurology* 2003; 29: 404-409.
2. Sánchez A, Carrasco A, Sánchez C, Bonora M, Sáez JM. **Tumores cardíacos primarios en la infancia.** *An Pediatr (Barc)* 2008; 69(1):15-22.
3. Butany J, Nair V, Naseemuddin A, Nair G, Catton C, Yau T. **Cardiac tumours: diagnosis and management.** *The Lancet* 2008; 6:219-28.
4. Hernández T, Gómez E, Tejero I, Pérez JL, Suarez J. **Rabdomioma auricular derecho y síndrome de Wolff-Parkinson-White en una lactante con esclerosis.** *J an ped* 2009; 1(1):500-2.
5. Sandoval C, Martínez EB, Rodríguez EA, López JH. **Estenosis aórtica valvular y subvalvular. Manifestacion inusual de esclerosis tuberosa.** *J Anpedi* 2009; 7(18): 467-8.
6. Staley B, Vail E, Thiele E. **Tuberous Sclerosis Complex: Diagnostic Challenges, Presenting Symptoms, and Commonly Missed Signs.** *Pediatrics* 2011; 127(1):116-26
7. Tiberio D, Franz D, Phillips J. **Regression of a Cardiac Rhabdomyoma in a Patient Receiving Everolimus.** *Pediatrics* 2011; 127(5):1335-8.
8. Cabrera A, Rodrigo D, Aramendi J, Pastor E , **Esclerosis tuberosa con Rabdomioma del tracto de salida del ventrículo izquierdo.** *An Pediatr (Barc)* 2005; 62(4):367-9.
9. Borkowska J, Schwartz R, Kotulska K, Jozwiak S. **Tuberous sclerosis complex: tumors and tumorigenesis.** *Int J Dermatol* 2011; 50:13–20.
10. Saada J, Had J, Rabia S, Fermont L, Bidois J, Bernades-Stein L et al. **Prenatal diagnosis of cardiac rhabdomyomas: incidence of associated cerebral lesions of tuberous sclerosis complex.** *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009; 34:155–159.
11. Adriaensen M, Cramer M , Brouha M, Schaefer-Prokop C, Prokop M, Doevendans P et al. **Echocardiographic Screening Results in Patients with Tuberous Sclerosis Complex.** *Tex Heart Inst J* 2010; 37 (3): 280-3
12. Krapp M, Baschat A, Gembruch U. **Tuberous Sclerosis with Intracardiac Rhabdomyoma in a Fetus with Trisomy 21: Case Report and Review of Literature.** *Pren Diag* 1999; 19:610–613
13. Miihler E, Tumiski-Harder V, Engelhardt W .**Cardiac involvement in tuberous sclerosis.** *British Heart J* 1994; 72:584-590.
14. Dereddy N, Sett S, Krishnan U. **Resection of ventricular rhabdomyomas in infants presenting with cardiac failure.** *Cardiol Young* 2008; 18:635–637.

