

# RABDOMIOMAS CARDIACOS. REPORTE DE UN CASO CLÍNICO

## CARDIAC RHABDOMYOMAS. A CASE REPORT

*Ricardo Torrents<sup>1</sup>, Mario Julio Mendoza<sup>2</sup>, Gerardo Pérez<sup>3</sup>*

### RESUMEN

Los tumores cardiacos son raros, por lo general, benignos y producen pocas complicaciones cardiacas. La mayoría son asintomáticos, pero pueden ocasionar arritmias, obstrucción de los tractos de salida ventricular y shock cardiogénico secundario, que lleva a hidrops y muerte fetal. Los rabdomiomas constituyen más del 60 % de todos los tumores cardiacos que se diagnostican en la edad prenatal y postnatal. En más del 50 % de los casos, es la primera manifestación clínica de la Esclerosis Tuberosa (ET), una condición genética autosómica dominante y de afectación multisistémica. Paciente primigestante con informe ecográfico de un feto de 34 semanas de gestación, que presenta múltiples nódulos sólidos que se localizan en ambos ventrículos cardiacos. Se estudió el caso con ecografías de detalle anatómico, fluxometría Doppler color y monitoreo fetal. Se registran las imágenes y se realiza seguimiento del caso con ecocardiograma Doppler color pre y postnatal. Se hizo TAC cerebral y RMN para descartar la presencia de lesiones que sugieran esclerosis tuberosa. El estudio de la ecografía cardiaca fetal ha permitido un diagnóstico prenatal precoz de los tumores cardiacos, lo que conlleva al control de su desarrollo y su asociación con otras lesiones.

**Palabras clave:** Rabdomioma, Esclerosis tuberosa, Hidrops fetal.

### ABSTRACT

Cardiac tumors are rare and usually benign, with few cardiac complications; most are asymptomatic but may involve arrhythmias, obstruction of the ventricular outflow tracts and cardiogenic shock leading to fetal hydrops and death. Rhabdomyoma constitutes over 60 % of all cardiac tumors diagnosed in the prenatal and postnatal age. In over 50 % of cases, is the first clinical manifestation of Tuberous Sclerosis (TS) which is a dominant and autosomal genetic condition multisystem involvement. Primiparous patient with ultrasound report of a fetus of 34 weeks gestation, having multiple solid nodules that are located in both cardiac ventricles. The case was studied with ultrasound anatomical detail, fluxometria Doppler color and fetal monitoring was studied. Images were recorded and case follow-up is performed with Doppler echocardiography pre and postnatal color. Brain CT and MRI was performed to rule out brain lesions suggest tuberous sclerosis. The study of fetal cardiac ultrasound has allowed early prenatal diagnosis of cardiac tumors, allowing control of its development and its association with other injuries.

**Keywords:** Rhabdomyoma, Tuberous sclerosis, Fetal hydrops.

**Recibido:** Octubre 5 de 2014

**Aceptado:** Noviembre 18 de 2014

- 
1. Gineco-Obstetra, Hospital Niño Jesús de Barranquilla.
  2. Gineco-Obstetra, Perinatologo. Hospital Niño Jesús de Barranquilla.
  3. Residente III año, programa de Ginecología y Obstetricia. Facultad de Medicina. Universidad Libre, Barranquilla, Colombia. gerar06@hotmail.com

## INTRODUCCIÓN

### Aspectos generales

Los tumores cardiacos son poco frecuentes en la vida fetal, en los recién nacidos y niños (1), generalmente benignos en el 95 % de los casos, con pocas implicaciones cardiacas; la mayoría son asintomáticos. Son malignos en un 5 % de los casos y surgen principalmente del revestimiento interior, capa muscular, o el pericardio que rodea el corazón. Dentro de las complicaciones cardiacas que se presentan son las arritmias, la obstrucción de los tractos de salida ventricular y el shock cardiogénico secundario que conducen a hidrops fetal y muerte. El diagnóstico prenatal es útil para la monitorización de estos casos y es necesario programar la entrega o realizar el tratamiento in-útero para mejorar la insuficiencia cardiaca secundaria (2). Se ha estimado que se encuentran en solo el 0,08 % de los niños en un examen cardiaco. El rabdomioma es el tumor cardiaco más frecuente observado durante la vida fetal (>60 %). El teratoma y el fibroma son menos comunes, pero histológicamente, benignos. Los tumores cardiacos a menudo aparecen entre las 20-30 semanas de gestación y pueden observarse en una vista de cuatro cámaras (1).

### Definición de la enfermedad

El rabdomioma es el tumor cardiaco fetal más común, como se ha mencionado, donde un porcentaje sustancial de los casos ocurre como una manifestación de la esclerosis tuberosa. Aunque esta puede estar asociada con enfermedad neurológica de manera significativa, incluyendo: convulsiones, retraso del desarrollo y deterioro cognitivo. Sin embargo, los rabdomiomas cardiacos a menudo no causan patología cardiovascular, ya sea antes de nacer o después del parto (3).

Pueden verse en cualquier parte del corazón ya sea en el tejido auricular o ventricular, se presentan como una masa homogénea, levemente más ecogénica que el miocardio y menos ecogénica que los focos ecogénicos intracardiacos. Pueden variar de tamaño y ser únicos o múltiples. Sobresalen en la cavidad cardiaca (1), pueden llegar a causar obstrucción del flujo intracardiaco dentro o fuera de ambos ventrículos, afectando negativamente la función miocárdica, generando arritmias auriculares o ventriculares que estarán asociadas con el síndrome de Wolff Parkinson White (WPW) (3).

### Epidemiología

Los tumores cardiacos son poco frecuentes, con una incidencia estimada durante la vida fetal de aproximadamente 0,14 %. Con una prevalencia estimada en la serie de autopsia pediátrica del 0,0017 % al 0,28 % (2). Y una prevalencia de cerca de 1:10.000 nacimientos vivos, lo que representa el 1 % del total de las alteraciones cardiacas detectadas. De ellas, el 60 % corresponde a los rabdomiomas, el 25 % a los teratomas y el 12 % a los fibromas. Mientras que los mixomas, tumores más frecuentes en los adultos, se han descrito de manera excepcional en la vida fetal. La incidencia de asociación de los rabdomiomas con la esclerosis tuberosa, puede ser tan alta como del 50-80 % (4). Durante los dos primeros años de vida presentan una regresión de su tamaño, sin causar alteraciones en el llenado o vaciado de las cámaras cardiacas, por lo cual solo se tratan quirúrgicamente si la situación clínica así lo requiere (5).

La mortalidad mundial secundaria a los rabdomiomas oscila alrededor del 22 %, donde los factores que se asocian con el aumento de dicha mortalidad son: El tamaño del tumor mayor o igual a 20 mm

(RR, 20,6 [2,2-195,9]) y la presencia de arritmia fetal (RR, 13,6 [2,9-62,3]) (5).

El 45-70 % de los pacientes con esclerosis tuberosa presenta sonográficamente, rabdomiomas cardiacos. Estos son generalmente asintomáticos y no requieren tratamiento específico, aunque un pequeño porcentaje de los casos (<1,5 %), debido a su gran tamaño y su ubicación en los sitios críticos, puede generar problemas en el feto, el recién nacido y excepcionalmente durante la vida postnatal (6).

### **Etiología y fisiopatología**

Los tumores cardiacos suelen ser aislados, sin relación con anomalías cromosómicas u otras malformaciones estructurales. La única excepción, como se mencionó, es la alta asociación (50 % a 80 %) de múltiples rabdomiomas con esclerosis tuberosa. En este tipo de pacientes debe obtenerse una historia familiar detallada y ofrecerse la consejería genética. La esclerosis tuberosa es una rara enfermedad multisistémica caracterizada por múltiples lesiones del neuroectodermo a nivel cardiaco, intracraneal, renal, pulmonar y en la piel. Los rabdomiomas en general tienen una regresión después del nacimiento, aunque las complicaciones del neurodesarrollo asociadas dominan el cuadro clínico y deben ser una parte importante en la consejería prenatal a los padres (7).

Prenatalmente, los tumores cardiacos suelen ser detectados en el tercer trimestre. La mayoría sigue creciendo durante el embarazo sin consecuencias hemodinámicas. Sin embargo, dependiendo del tamaño, el número y la ubicación, se pueden presentar complicaciones como: Arritmias, disminución del flujo coronario, obstrucción de los tractos de salida o del foramen oval, provocando insuficien-

cia cardiaca, hidrops fetal o la muerte perinatal. Es obligatorio realizar una ecocardiografía estructural y funcional completa y un seguimiento de manera regular (7).

A menudo los rabdomiomas son el signo clínico más temprano de esclerosis tuberosa en el feto. Un único rabdomioma se asocia con esta enfermedad en el 50 % de los casos y en el 95 % cuando los tumores son múltiples. El retraso mental, la epilepsia y las lesiones en la piel (hipopigmentación, angiofibromas) caracterizan a la esclerosis tuberosa después del nacimiento. Sin embargo, los rabdomiomas cardiacos pueden preceder a las lesiones de la piel y a los síntomas neurológicos por meses o incluso años (1).

La resonancia magnética craneal fetal en el tercer trimestre puede visualizar masas intracerebrales. Pero, su ausencia prenatal no excluye un diagnóstico posterior de la esclerosis tuberosa (1).

Las lesiones ocasionadas por la esclerosis tuberosa en el sistema nervioso central, son principalmente malformaciones del desarrollo cortical que incluyen: Trastornos de la migración, proliferación y diferenciación celular. Dichas lesiones son diagnosticadas con ecografía prenatal, pero se requiere la resonancia magnética cerebral (RMN) fetal para confirmar el diagnóstico mediante la detección de tubérculos corticales y múltiples hamartomas subependimarios. Todavía no hay un tratamiento médico para la esclerosis tuberosa. Se intenta tratar ciertas manifestaciones clínicas para evitar complicaciones (6).

El tamaño de los rabdomiomas oscila entre 11 y 47 mm; se pueden originar en el ventrículo derecho, septum interventricular o el ventrículo izquier-

do. La presencia de grandes masas puede causar obstrucción hemodinámica, insuficiencia cardíaca y arritmias cardíacas. La mayoría de los tumores se somete a la regresión espontánea más allá del tercer trimestre o principios de período postnatal. Se ha demostrado que la multifocalidad y los antecedentes familiares son los predictores más fuertes para la asociación de rabdomiomas cardíacos y la esclerosis tuberosa (8).

Gupta N. et al. fueron los primeros en reportar el diagnóstico prenatal de rabdomiomas cardíacos. El diagnóstico se hace generalmente en una ecografía obstétrica entre las 21 y 30 semanas de edad gestacional (8).

### **Manifestaciones clínicas**

Se han descrito en la literatura diferentes manifestaciones clínicas durante la vida intrauterina, en relación con el número, tamaño y localización de los tumores, estas son: La obstrucción del flujo ventricular, las arritmias cardíacas secundarias a la compresión del sistema de conducción, la hipoperfusión miocárdica, el infarto de miocardio e incluso intrauterino debido a la compresión extrínseca de las arterias coronarias que pueden resultar en ocasiones en la muerte del feto. La manifestación clínica más frecuente de los rabdomiomas es la arritmia cardíaca, principalmente la taquicardia o las extrasístoles supraventriculares. Sin embargo, puede ser una rara causa de bradicardia fetal, debiéndose descartar primero malformaciones cardíacas y la presencia de bloqueo cardíaco congénito debido a anticuerpos anti-Ro/anti-La (5).

### **Diagnóstico**

Los rabdomiomas se diagnostican por ecografía como una masa de ecogenicidad uniforme. Los fibromas, el segundo tumor en frecuencia, muchas

veces se asocian a calcificaciones y degeneraciones quísticas, los mixomas con frecuencia se presentan como masas homogéneas y ligeramente hipoecogénicas. Por esta razón el diagnóstico de rabdomioma con relación al fibroma y al mixoma utilizando la ecografía, puede ser realmente difícil (9).

Por lo tanto, otros tumores cardíacos primarios en fetos como el teratoma o el hemangioma son fácilmente distinguibles por ecografía, debido a que los teratomas suelen presentarse como masas extracardiacas localizadas en el pericardio y los hemangiomas muestran una ecogenicidad mixta, con áreas sólidas y quísticas calcificadas, localizadas por lo general en el ventrículo izquierdo (9).

Ecográficamente los rabdomiomas aparecen como lesiones nodulares múltiples, aunque con menos frecuencia, hiperecogénicas, de bordes bien definidos y de forma ovalada. Se pueden localizar en cualquier sitio del miocardio ventricular, con menos frecuencia en la aurícula o en la región subepicárdica del corazón; su ocurrencia puede estar asociada con hidrops fetal, muerte fetal intrauterina y muerte súbita del lactante (10).

El hecho de encontrar múltiples tumores cardíacos es por lo general patognomónico de la esclerosis tuberosa y deberá considerarse como definitivo en pacientes con antecedentes familiares documentados. Es importante en estos pacientes realizar una resonancia magnética cerebral (RMN) fetal para mejorar la precisión diagnóstica en la detección de los tumores (9).

La sospecha del diagnóstico de rabdomiomas cardíacos surge generalmente después de la semana 20 de edad gestacional, como se mencionó, el diagnóstico se realiza mediante ecocardiografía o resonancia magnética cardíaca. Después del naci-

miento, los síntomas también pueden variar dependiendo de la cantidad, posición y el tamaño de la masa intracardiaca y se asocia con cualquier otra cardiopatía secundaria (6).

Los principales factores de riesgo para impactar sobre los resultados perinatales son: La edad gestacional al momento del diagnóstico, el tamaño del tumor, la ubicación, el número, la progresión y cualquier anomalía relacionada intra o extracardiaca (6).

El rabdomioma cardiaco suele aumentar de tamaño hasta las 32 semanas de edad gestacional y puede presentar una regresión espontánea de manera gradual. La ecografía Doppler color se utiliza solo en aquellos casos en los que se sospecha la obstrucción de los tractos de salida (6).

Macroscópicamente, los rabdomiomas se presentan como nódulos intramiocárdicos de color blanco amarillento, circunscritos y sin envoltura; microscópicamente se observan como lesiones hamartomatosas, las cuales presentan cierta positividad para los marcadores musculares como la mioglobina, desmina, actina y vimentina (6).

**Anomalías asociadas**

El feto con sospecha de rabdomiomas cardiacos debe ser evaluado a fondo para la esclerosis tuberosa, incluyendo la ecografía, la resonancia magnética o las pruebas genéticas. Después del parto, los bebés afectados deberán someterse a una evaluación completa para la esclerosis tuberosa, una evaluación ecocardiográfica, y un electrocardiograma para evaluar la presencia del síndrome de WPW (3).

La esclerosis tuberosa es un trastorno genético con herencia autosómica dominante y afectación multisistémica con expresividad variable. Los dos genes, TSC1 y TSC2, se encuentran respectivamente, en el brazo largo (q) del cromosoma 9 y el brazo corto (p)

del cromosoma 16 y codifican dos proteínas: amarantina (TSC1) y tuberín (TSC2) (6).

La incidencia de esta enfermedad es de 1 en 6.000/10.000 individuos de la población general. Los signos clínicos pueden ocurrir en un número de órganos, durante diferentes períodos de la vida, pero generalmente aparecen en un orden cronológico preciso (6).

Para hacer el diagnóstico probable de esclerosis tuberosa debe haber al menos un criterio mayor y un criterio menor de la Tabla 1 (11).

**Tabla 1. Criterios mayores y menores, característicos de la esclerosis tuberosa**

Criterios mayores	Criterios menores
Angiofibromas faciales	Múltiples agujeros en el esmalte dental
Fibroma ungueal o periungueal no traumático	Pólipos rectales hamartomatosos
Máculas hipomelanóticas (≥3)	Quistes óseos
Nevus del tejido conectivo	Líneas blancas radiales de migración cerebral
Múltiple hamartomas nodulares en la retina	Fibromas gingivales
Tubérculo cortical	Hamartoma no renal
Nódulo subependimario	Parche acrómico en la retina
Astrocitoma subependimario de células gigantes	Lesiones en la piel parecidas al "confeti"
Rabdomioma cardiaco, única o múltiple	Quistes renales múltiples
Linfangiomiomatosis, angiomiolipoma renal o ambos	

**Gestión y pronóstico**

En ausencia de arritmias fetales, una función ventricular disminuida y la obstrucción al flujo en los tractos de salida, el feto con rabdomiomas cardiacos rara vez desarrollará una patología cardiovascular después del nacimiento. El pronóstico a largo plazo, desde una perspectiva cardiovascular, es excelente si no existe una arritmia significativa, una disfunción ventricular o la obstrucción hemodinámica al final del período fetal o neonatal. Los rab-

domiomias cardiacos normalmente involucionan o se mantienen estables en su tamaño después del nacimiento, en contraste con otros tumores, que pueden crecer de manera significativa después del parto (3).

### CASO CLÍNICO

Paciente primigestante de 20 años, que consultó con un informe ecográfico que reporta un feto de 34 semanas por biometrías, con múltiples nódulos sólidos en ambos ventrículos cardiacos. Se realizó ecografía obstétrica de detalle anatómico observándose: feto único vivo, biometrías para 33,5 semanas, y se confirman los hallazgos de múltiples masas sólidas, ecogénicas de 6-13 mm localizadas en los ventrículos cardiacos sugestivas de rabiomiomas (Figura 1 a,b).

**Figura 1 (a,b). Rabiomiomas múltiples. Tumoraciones hiperecogénicas, repartidas en el miocardio, ventrículo derecho y ventrículo izquierdo**



(Figura 1 a)

Fuente: Archivo clínico



(Figura 1 b)

Fuente: Archivo clínico

La fluxometría Doppler color en arteria umbilical y arteria cerebral media se encontraba dentro de percentiles normales para la edad gestacional. El monitoreo fetal no estresante mostró un patrón reactivo. La ecocardiografía fetal confirmó los hallazgos anteriormente descritos: Anillo subvalvular aórtico no obstructivo, cavidades cardiacas de tamaño y función conservada. En la semana 38, se practica cesárea obteniendo producto vivo, sexo femenino, Apgar de 8 al minuto y 9 a los 5 minutos. Peso 3380 gr, talla 51 cms. Examen físico normal. Ingres a UCIN para monitoreo de su función cardiaca, así como para estudios complementarios por su patología. Ecocardiograma Doppler color postnatal reportó cuatro tumoraciones hiperecogénicas en ambos ventrículos, dos en ventrículo izquierdo y dos en ventrículo derecho, de 4 mm cada una aproximadamente y otra en el septum interventricular de 6 mm que corresponden a rabiomiomas. Se practicó ecografía abdominal total y TAC cerebral para descartar esclerosis tuberosa, la primera fue negativa y la segunda reveló una hemorragia de la matriz germinal por lo que se ordenó RMN ambulatoria confirmando los hallazgos.

### CONCLUSIONES

Los tumores cardiacos fetales son extraordinariamente infrecuentes, con grandes diferencias histológicas respecto a los que se encuentran en la etapa adulta y por lo general, son bien tolerados. Por tal motivo y ante la posibilidad de su regresión espontánea se recomienda una conducta expectante siempre y cuando no haya compromiso hemodinámico fetal.

La mayoría de los tumores cardiacos detectados prenatalmente son los rabiomiomas, los cuales generalmente son benignos. Pero, si se observan

múltiples tumores se deberá considerar siempre la posibilidad de esclerosis tuberosa.

El estudio de la ecografía cardiaca fetal ha permitido un diagnóstico prenatal precoz de los tumores cardiacos, así como de sus complicaciones, el control de su crecimiento o regresión espontánea y la asociación de estos con esclerosis tuberosa.

### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Zidere V, Allan L. Cardiac Abnormalities and Arrhythmias. *Twinings Textbook of Fetal Abnormalities*. 2015; 14:336-93.e3.
2. Crispi F, Martinez J. Cardiac Tumors. *Imaging Obstetrics*. 2012; 96:460-1.
3. Sklansky M. Fetal Cardiac Malformations and Arrhythmias: Detection, Diagnosis, Management, and Prognosis. *Creasy and Resnik's Maternal-Fetal Medicine: Principles and Practice*. 2014; 23:281-324.e7.
4. Frederike S, Zoltan T, Erich FS, Hashim A-K, Meyberg SG. Prenatal diagnosis of giant cardiac rhabdomyoma with fetal hydrops in tuberous sclerosis. *Journal of Prenatal Medicine*. 2013 Jul-Sep; 7(3):39-41.
5. Díaz C, Hidalgo J, Domenea J, Sáez JM, Perales A. Bradirritmia como forma de presentación inusual de rabdomioma cardiaco fetal. *Clin Invest Gin Obst*. 2010; 37(6):250-3.
6. Carlo R, Gabriele M, Rosalia M, Chiara C. Sonographic diagnosis of fetal cardiac rhabdomyomas and cerebral tubers: a case report of prenatal Tuberous Sclerosis. *Journal of Prenatal Medicine*. 2013 Oct-Dic; 7(4):51-5.
7. Copel J, D'Alton M, Gratacos E, Platt L, Tutschek B, Feltovich H, Odibo A. Cardiac Tumors. *Imaging Obstetrics*. 2012; 96:460-1.
8. Gupta N, Singh N, Sarangi Sh, Dalmia S, Mittal S. Case Report Fetal cardiac rhabdomyoma with maternal tuberous sclerosis complicating pregnancy. *Arch Gynecol Obstet*. 2008; 278:169-70 DOI 10.1007/s00404-008-0559-x 123 Springer-Verlag.
9. Bernardo R, Quesada G, Vázquez F. Rabdomioma intracardiaco fetal como causa de trasplante cardiaco en recién nacido: a propósito de un caso. *Clin Invest Gin Obst*. 2012; 39(5):219-21 [www.elsevier.es/gine](http://www.elsevier.es/gine)
10. Saada J, Hadj Rabia S, Fermont L, Le Bidois J, Bernades-Stein L, Martinovic J, Sonigo P, Dumez Y, Bonnet D, Benachi A. Prenatal diagnosis of cardiac rhabdomyomas: Incidence of associated cerebral lesions of tuberous sclerosis complex. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. 2009; 34(2):123-244.
11. Goetzinger K, Cahill A. Tuberous Sclerosis. *Imaging Obstetrics*. 2012; 154:661-4.