

# Rabdomiomas y esclerosis tuberosa. Dos recién nacidos con diagnóstico prenatal mediante ecocardiografía fetal.

Grupo de Diagnóstico Prenatal del Hospital  
Municipal Materno Infantil Ramón Sardá:

Mónica Ingilde (1),  
Andrea V Faganello (2), Cristina P Nemer (3),  
Juan Colares (4), Graciela Chernovetzky(5),  
Monica Rittler (6), Noelia Kopuchian (7).  
Dirigir correspondencia a: mrittler@fibertel.com.a

1. Coordinación y Ecografía. Jefa de Guardia día viernes.
  2. Consultorio de Obstetricia Especializado en Diagnóstico Prenatal - Médica de Planta Tocoginecología.
  3. Consultorio de Obstetricia Especializado en Diagnóstico Prenatal - Médica de Guardia Tocoginecología.
  4. Médico de Planta Neonatología.
  5. Médica de Planta Cardiología Pediátrica y Fetal.
  6. Médica de Planta Genética Médica.
  7. Psicóloga.
- Hospital Municipal Materno Infantil Ramón Sardá, Buenos Aires, Argentina.

## INTRODUCCION

Los tumores cardíacos son infrecuentes, tanto en adultos como en niños. En fetos representan aproximadamente el 2.8% de las alteraciones cardíacas diagnosticadas prenatalmente. Se han descrito cinco tipos anatomopatológicos de tumores cardíacos: rabdomioma, teratoma, hemangioma atrial, fibroma y hamartoma<sup>1</sup>. El rabdomioma es el más frecuente, representando aproximadamente el 60% de los tumores cardíacos primarios y, aunque su histología es benigna, puede ocasionar arritmias y síntomas de obstrucción en los tractos de entrada y salida cardíacos, por su ubicación, número y/o tamaño<sup>2</sup>. Habitualmente se localiza en el septum interventricular o en la pared libre auricular y ventricular y puede ser único o múltiple<sup>3,4,5</sup>. En un 50 a un 80 % de los casos el rabdomioma cardíaco se asocia a esclerosis tuberosa<sup>6</sup>, una enfermedad multisistémica, de herencia autosómica dominante y expresión muy variable, pudiendo no tener manifestaciones evidentes. Aproximadamente en el 10-30% de los casos se debe a mutaciones en el gen TSC1 (proteína hamartina) y en el 60% a mutaciones en el gen TSC2 (proteína tuberina). Esta última forma suele acompañarse de más manifestaciones y una mayor afección neurológica, siendo en general de peor pronóstico<sup>7</sup>. Los tumores cardíacos, cuando ocurren, son generalmente la única manifestación de esclerosis tuberosa en el recién nacido y tienen mejor pronóstico que los tumores no asociados a esta enfermedad. Progresivamente y en forma variable, pueden aparecer otros tumores: renales (angiomilipomas, carcinomas), cerebrales (astrocitomas) y pulmonares (linfangioleiomiomas), así como los signos en la piel (angiofibromas, manchas hipopigmentarias)<sup>6,8,9,10</sup>. En el presente trabajo describiremos el manejo pre y postnatal de

dos pacientes con rabdomiomas cardíacos detectados por ecocardiografía fetal. Ambos niños nacieron en la Maternidad Sardá y actualmente uno se encuentra en control ambulatorio; el segundo se externó del Hospital de Pediatría "Juan P Garrahan" y no regresó al control ambulatorio.

En uno de los casos, el diagnóstico fetal de rabdomioma cardíaco orientó al diagnóstico de esclerosis tuberosa en la madre.

## CASOS CLINICOS

### Caso 1:

Embarazada de 20 años, derivada al equipo de Diagnóstico Prenatal de esta maternidad a las 33 semanas y 5 días de edad gestacional, por la detección ecográfica de una masa torácica fetal. Se realizó una ecografía fetal, observándose una imagen sólida intracardiaca de 40 x 30 x 30 mm, con derrame pericárdico moderado. Mediante un ecocardiograma fetal se detectó una masa homogénea en ventrículo izquierdo (VI) de 42 x 43 mm, con un área de 15 cm<sup>2</sup> y una segunda masa tumoral en aurícula izquierda (AI) con un área de 3 cm<sup>2</sup>. Los hallazgos eran compatibles con rabdomiomas, sin obstrucción del tracto de entrada ni de salida de los ventrículos, con un derrame pericárdico moderado a severo (Fig. 1a). Se decidió la internación, por no poder evaluarse la función sistólica del ventrículo izquierdo fetal debido a la masa tumoral.

Al ingreso se registraron como antecedentes familiares dos hermanos de la embarazada, uno fallecido de leucemia y el otro con retardo mental y convulsiones. Los antecedentes gineco-obstétricos consistieron en un parto normal de un recién nacido vivo y sano. Al examen físico de la paciente se observaron lesiones faciales compatibles con angiofibromas de varios años de evolución y sin diagnóstico, cuya biopsia confirmó la sospecha de esclerosis tuberosa (Fig 2). Durante la internación, sucesivas ecografías obstétricas evidenciaron un adecuado crecimiento fetal, con progresivo aumento del volumen de líquido amniótico y aumento de la ecogenicidad global de ambos riñones fetales. Las velocimetrías Doppler arteriales y venosas feto placentarias fueron normales.

En todos los controles ecocardiográficos fetales se observó buena apertura de las válvulas tricúspide y mitral, aorta y arteria pulmonar sin obstrucción, derrame pericárdico moderado a severo y persistencia en el tamaño de ambas masas tumorales con desplazamiento

global del corazón a la derecha.

Una ecografía renal materna reveló un riñón derecho de contorno lobulado con pielectasia leve, el riñón izquierdo de contorno lobulado sin pielectasia.

A las 36 semanas y 3 días de edad gestacional se desencadenó el trabajo de parto en forma espontánea y nació un feto vivo de sexo masculino, de 36 semanas de edad gestacional por examen físico, un peso de 2360 g y Apgar 7/8. El puerperio evolucionó sin complicaciones.

El recién nacido ingresó a la Unidad de Terapia Intensiva Neonatal en mal estado general. A las 2 hs de vida se realizó un ecocardiograma que confirmó el diagnóstico prenatal de un tumor en la región apical y lateral del VI, de 44 mm x 44 mm con un área de 15 cm<sup>2</sup> y otro tumor más pequeño en la AI, de 25mm x 15 mm con un área de 3cm<sup>2</sup>, sin obstrucción de los tractos de entrada ni de salida ventriculares, aunque con severa disfunción del VI (Fig. 1b). Válvula aórtica bicúspide y mitral de buen calibre, arterias coronarias normales

y derrame pericárdico de moderado a severo. El ECG arrojó los siguientes resultados: ritmo sinusal, 150 latidos por minuto, hipertrofia ventricular izquierda y trastornos difusos de la repolarización. En asistencia respiratoria mecánica (ARM), el paciente se medicó con inotrópicos y diuréticos. Se derivó al Hospital Garrahan para evaluar la posibilidad quirúrgica que fue desestimada por infiltración de la pared ventricular.



Fig. 1a

Fig. 1b



Fig. 2

### Caso2:

Embarazada de 25 años quien a las 28 semanas de edad gestacional comenzó el control obstétrico con nuestro equipo de Diagnóstico Prenatal, por la detección ecográfica reciente de una asimetría de cavidades cardíacas fetales a expensas de una imagen hiperecogénica, ocupando aurícula y ventrículo izquierdos.

Como antecedentes personales, la paciente refirió hipotiroidismo tratado con levotiroxina, y como antecedente gineco-obstétrico un parto normal sin particularidades y un aborto espontáneo del primer trimestre.

La ecocardiografía fetal evidenció un tumor en la AI, de 14 x 25 mm, con un área de 3,8 cm<sup>2</sup> contactando con el septum interauricular, sin involucrar a la válvula mitral, la que presentaba un patrón de apertura anormal. Un segundo tumor estaba localizado a lo largo del septum interventricular hasta la punta del corazón, con un área en el VI de 0,6 cm<sup>2</sup> y en el VD de 1,2 cm<sup>2</sup>, ambos compatibles con rabiomas. Se constató dilatación de las cavidades derechas con insuficiencia tricuspídea leve, sin derrame pericárdico.

Las subsiguientes ecografías obstétricas mostraron un adecuado crecimiento fetal y volúmenes normales de líquido amniótico.

La paciente se internó a las 35 semanas de edad gestacional con diagnóstico de trabajo de parto pretérmino. Nació un feto vivo de sexo femenino por parto vaginal, de 37 semanas de edad gestacional

por examen físico, un peso de 3100 g y Apgar 9/10. El puerperio evolucionó sin complicaciones.

La recién nacida ingresó a la Unidad de Terapia Intensiva Neonatal en buen estado general, sin requerimientos de oxígeno. Por ecocardiograma Doppler Color se confirmó la presencia de tumores múltiples en el septum interauricular (área: 2.7cm<sup>2</sup>) e interventricular, desde el tracto de entrada hasta la punta y en pared lateral del ventrículo izquierdo, sin obstrucción de los tractos de entrada y salida ventriculares, con función ventricular conservada y ductus arterioso permeable amplio (Fig. 3a). El ECG mostró ritmo sinusal, 140 latidos por minuto, hipertrofia ventricular derecha y trastornos de la repolarización en la cara lateral. Sucesivos controles ecocardiográficos revelaron disminución del tamaño de los tumores (Fig. 3b) pero el ductus permaneció amplio, no restrictivo, con dilatación de las cavidades izquierdas, por lo que requirió administración de diuréticos. A los 4 meses de vida se constató displasia de la válvula mitral con insuficiencia moderada. Se indicó el cierre del ductus por cateterismo, dada la dilatación del ventrículo izquierdo con función conservada.

Durante el control ambulatorio, la niña manifestó una marcada y progresiva hemihipertrofia facial y la aparición de manchas hipopigmentadas en la piel, reafirmando el diagnóstico de esclerosis tuberosa (Fig. 4).



Fig.3



**Fig.4**

## DISCUSION

En el primero de los casos aquí presentados, el hallazgo de un tumor cardíaco fetal, compatible con rabdomioma, orientó al diagnóstico de esclerosis tuberosa en la madre y posiblemente en otros familiares, con escasa sintomatología. El diagnóstico materno permitió además inferir que el recién nacido también estaba afectado por esclerosis tuberosa, estableciéndose el seguimiento para la detección precoz de otras complicaciones.

En el segundo caso no se registraron antecedentes personales ni familiares de esclerosis tuberosa. No obstante, el 50-80% de probabilidad de que un tumor cardíaco en un recién nacido represente la primera manifestación de esclerosis tuberosa obliga a un cuidadoso seguimiento para descartar la aparición de otros componentes de esta enfermedad, como tumores renales y cerebrales. Por otro lado, dada la gran variabilidad de expresión de la esclerosis tuberosa, los padres de un recién nacido afectado deben ser exhaustivamente investigados acerca de mínimas manifestaciones, para poder asesorar acerca del riesgo de recurrencia en otros hijos.

## Bibliografía

1. Gratacós E, Gomez R, Nicolaidis K, Romero R, Cabero L. Patología Cardiovascular en Medicina Fetal. Editorial Médica Panamericana; 2007.
2. Uzun O, Wilson DG, Vujanic GM, Parsons JM, De Giovanni JV. Cardiac tumours in children. Review. Orphanet J Rare Dis 2007 Mar 1;2:11 doi:10.1186/1750-1172-2-11.
3. Lopez NV, Rodriguez RG, Vegas G, De La Calle Fernandez Miranda M, Gonzalez AG. Tumores cardíacos fetales: diagnóstico ecográfico, evolución y tratamiento. Rev Chil Obstet Ginecol 2011; 76(3): 147-54.
4. Niewiadomska-Jarosik K, Stańczyk J, Janiak K, Jarosik P, Moll JJ, Zamojska J et al. Prenatal diagnosis and follow-up of 23 cases of cardiac tumors. Prenat Diagn 2010 Sep; 30(9):882-7.
5. Degueldre SC, Chockalingam P, Mivelaz Y, Di Bernardo S, Pfan-

matter JP, Barrea C et al. Considerations for prenatal counselling of patients with cardiac rhabdomyomas based on their cardiac and neurologic outcomes. Cardiol Young 2010 Feb;20(1):18-24. Epub 2010 Jan 22.

6. Gupta N, Singh N, Sarangi S, Dalmia S, Mittal S. Fetal cardiac rhabdomyoma with maternal tuberous sclerosis complicating pregnancy. Arch Gynecol Obstet 2008 Aug;278(2):169-70. Epub 2008 Jan 31.

7. Online Mendelian Inheritance in Man. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>

8. Isaacs H. Perinatal (fetal and neonatal) tuberous sclerosis: a review. Am J Perinatol 2009 Nov;26(10):755-60. Epub 2009 May 18.

9. Chao AS, Chao A, Wang TH, Chang YC, Chang YL, Hsieh CC et al. Outcome of antenatally diagnosed cardiac rhabdomyoma: case series and a meta-analysis. Ultrasound Obstet Gynecol 2008 Mar;31(3):289-95.

10. Kamil D, Tepelmann J, Berg C, Heep A, Axt-Flidner R, Gembruch U et al. Spectrum and outcome of prenatally diagnosed fetal tumors. Ultrasound Obstet Gynecol 2008 Mar;31(3):296-302