

HAGA SU DIAGNOSTICO

Dras. Julieta E. Irman, Erica V. Stelmaszewski, María Juliana Medina

CASO CLINICO

Paciente que es derivado a los 16 días de vida desde la Maternidad con diagnóstico prenatal de tumor intracardíaco único gigante. El bebé ingresa en ARM, con inotrópicos y diuréticos. No presentó arritmias.

Antecedentes perinatales: EG 36 sem, PN 2960 gr, G2P2 (hermano de 1 año y 6 meses sano), embarazo controlado, serologías negativas, parto vaginal, cefálica. La madre presentaba angiofibromas faciales, fibromas ungueales y fibromas gingivales.

ECG: Trastornos difusos de la repolarización.

Rx Tx: cardiomegalia severa (ver Figura 1).

Ecocardiograma (Figura 2).

Angiotomografía (Figura 3).

TRATAMIENTO

Se define la irresecabilidad del tumor y se adopta una conducta conservadora. El paciente no requirió drenajes, no presentó arritmias y fue descomplejizado progresivamente hasta el alta.



Figura 1: Rx tórax.

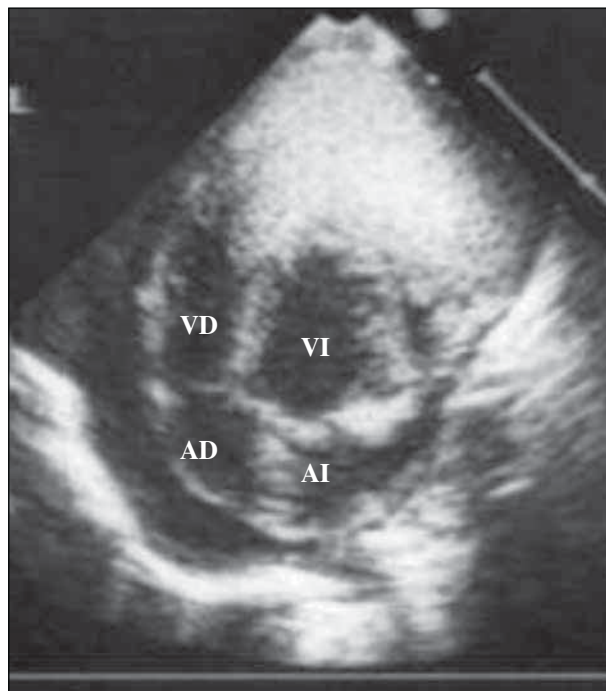


Figura 2: Ecocardiograma.

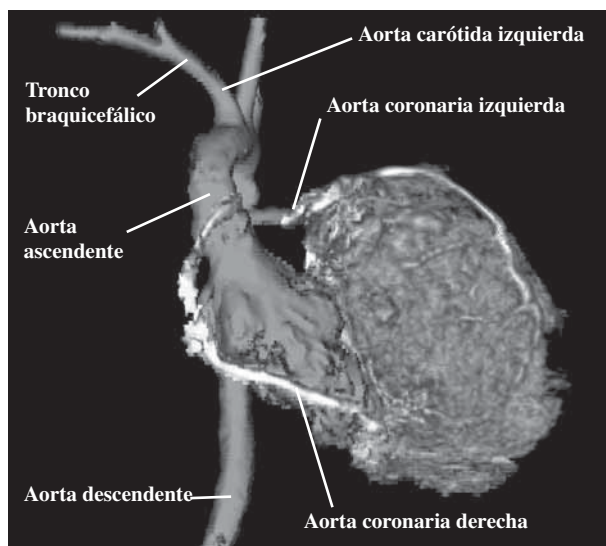


Figura 3: Angiotomografía.

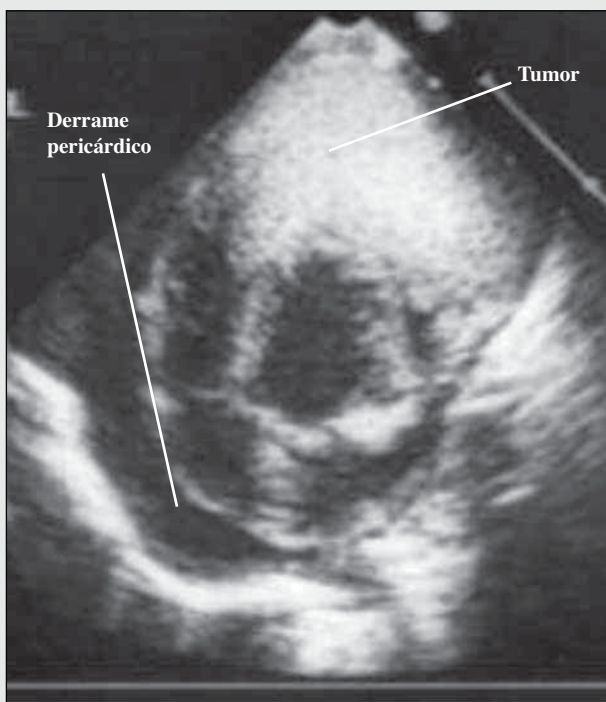
Servicio de Cardiología.
Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan.

¿CUAL ES SU DIAGNOSTICO?

Figura 1. Radiografía de tórax: cardiomegalia severa.

Figura 2. Ecocardiograma: tumor cardíaco de gran tamaño, emergiendo desde la pared libre del VI, ocupando toda la punta del corazón, sin obstrucción del tracto de entrada o salida del VI. Disfunción miocárdica a predominio diastólico secundaria a restricción tumoral y derrame pericárdico grado III (de moderada cantidad) secundario a insuficiencia cardíaca.

Figura 3. Angiotomografía reconstrucción tridimensional. Gran tumor que nace de la pared libre del Ventrículo izquierdo, de base amplia, alojado en hemitórax izquierdo, con el sistema coronario desplazado hacia la periferia.



RABDOMIOMAS CARDIACOS/ ESCLEROSIS TUBEROSA

Los tumores cardíacos en los niños son extremadamente raros. La incidencia de tumores cardíacos primarios es de 0,001 al 0,003%¹. El más frecuente de los tumores cardíacos primarios es el rabdomioma (63%), seguido por fibroma (6%), mixoma (6%), teratoma pericárdico (4,5%) y misceláneos (20,5%)².

TABLA 1: CARACTERÍSTICAS DE LOS TUMORES CARDIACOS PRIMARIOS.

Tumor	Frecuencia	Característica
Rabdomioma	63%	Intraventricular / múltiples
Fibroma	6%	Tabique interventricular o en pared ventricular / único
Mixoma	6%	Aurícula izquierda / pedunculado
Teratoma	4,5%	Intrapericárdico, cerca de las grandes arterias
Miscelaneos	20%	Hemangioma, rabdomiosarcomas, teratoma maligno

Los rabdomiomas cardíacos son tumores benignos dependientes de las fibras musculares miocárdicas. Usualmente son múltiples, intramurales, bien circunscriptos que pueden presentarse en cualquier lugar dentro del corazón³, donde comprometen comúnmente los ventrículos y tienen un tamaño que oscila entre varios milímetros y varios centímetros, pero con el crecimiento tienden a disminuir tanto en número como en tamaño, con una regresión espontánea en 90% de los casos⁴.

Aunque su expresión clínica es amplia, la mayoría de los tumores intracardiacos son asintomáticos, y las manifestaciones clínicas dependerán del tamaño y la localización de la lesión. El compromiso del sistema de conducción eléctrica puede llevar a bloqueos cardíacos, taquicardia atrial ectópica, y arritmias ventriculares intratables. Las manifestaciones de la obstrucción mecánica dependen de la cavidad cardíaca implicada; 70% se localizan en el ventrículo izquierdo, fundamentalmente en la zona septal o apical⁵.

Se describe asociación con esclerosis tuberosa hasta en 72% de los casos de rabdomiomas⁶.

El complejo esclerosis tuberosa es una facomatosis que implica un trastorno en la diferenciación y proliferación celular, que se caracteriza por la aparición de hamartomas en múltiples sistemas. Sus principales manifestaciones clínicas incluyen: angiofibromas faciales, máculas hipomelanóticas, nevus del tejido conectivo, lesiones en confeti (piel y anexos), túberes corticales, nódulos sub-ependimales, astrocitomas de células gigantes, líneas de migración radial en la sustancia blanca del cerebro, hamartoma nodular múltiple en retina, angiomiolipoma y quistes renales, agujeros en el esmalte dental, fibromas gingivales y los rabdomiomas descritos en el corazón⁷.

Las manifestaciones clínicas usualmente no aparecen desde el nacimiento y se van observando con el transcurrir de los años. Esta enfermedad tiene un patrón de herencia autosómico dominante⁸, aunque también en menor proporción se han descrito mutaciones de novo.

TABLA 2: CRITERIOS DIAGNOSTICO PARA EL COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA^{10,11}.

Criterios diagnósticos de esclerosos tuberosa

Criterios mayores

1. Angiofibromas faciales o placa frontal
2. Fibromas unguales o periunguales no traumáticos
3. Manchas hipomelanóticas (tres o más)
4. Placas chagrin
5. Hamartomas retinianos nodulares múltiples
6. Túberes corticales
7. Nódulos subependimarios
8. Astrocitoma subependimarios de células gigantes
9. Rabdomiona cardíaco, único o múltiple
10. Linfagiomiomatosis pulmonar
11. Angiomiolipoma renal

Criterios menores

1. Puntos múltiples en esmalte dentario
2. Pólipos rectales hamartomatosos (confirmación histológica)
3. Quistes óseos (confirmación radiográfica)
4. Tractos migratorios en la sustancia blanca cerebral
5. Fibromas gingivales
6. Hamartoma no renal (confirmación histológica)
7. Placa acrómica en retina
8. Lesiones cutáneas en confeti
9. Quistes renales múltiples (confirmación histológica)

Estudios complementarios

ECG: cambios no específicos en el segmento ST-T, complejos QRS de bajo voltaje o preexcitación.

Rx Tórax: en algunas ocasiones se observa cardiomegalia.

Ecocardiograma: permite determinar con precisión la existencia, la magnitud y la ubicación del tumor. También determina el compromiso hemodinámico que causa la lesión.

Tomografía y RNM: Permite detallar la anatomía y características del tumor.

EVOLUCION Y TRATAMIENTO

Debido a la historia natural de la regresión espontánea de los rabdomiomas, éstos deben tratarse de forma expectante. Es importante resaltar que no todos los rasgos de la esclerosis tuberosa están presentes en el momento del nacimiento y por el contrario comienzan a manifestarse en diferentes etapas de la vida; por lo tanto, el seguimiento clínico de los pacientes con manifestaciones que sugieren esta condición, como el rabdomioma cardíaco, son indispensables para tomar las conductas apropiadas en el momento indicado.

En el caso específico del rabdomioma cardíaco, el diagnóstico puede hacerse mediante ecografía prenatal y de esta forma se facilita el tratamiento precoz y la derivación a un centro con complejidad adecuada con resultados favorables¹². Mientras la obstrucción severa del flujo sanguíneo cardíaco necesita resección quirúrgica urgente, la mayoría de estos tumores involucionan de manera espontánea y su localización anatómica se convertirá en el factor que predecirá el desarrollo de arritmias cardíacas¹³.

Actualmente el paciente tiene un año de edad, se encuentra en control ambulatorio con adecuado manejo clínico y farmacológico. Buen progreso ponderal y madurativo. El tumor disminuyó de tamaño y no presenta derrame pericárdico. Retrospectivamente, a partir del diagnóstico prenatal, se evaluó a la madre confirmando el diagnóstico de esclerosis tuberosa en la misma.

LECTURA RECOMENDADA

- Mac Allister HA Jr, Fenoglio JJ. Tumors of the cardiovascular system. En: Subcommittee on Oncology of the National Research Council's Committee on Pathology, ed Atlas of Tumor Pathology. Fascicle 15, 2° series. Washington, DC: Armed Forces Institute of Pathology, 1978.
- Marx GR, Moran AM. Cardiac tumors. In: Moss and Adams' Heart Disease in Infants, Children, and Adolescents Including the Fetus and Young Adult, 6th. ed. Edited by Allen HD, et al. Philadelphia: Lippincott, Williams & Wilkins; 2001. p. 1432-1445
- Freedom RM, Lee KJ, Mac Donald C, Taylor G. Selected aspects of cardiac tumours in infancy and childhood. *Pediatr Cardiol* 2000; 21: 299-316.
- Becker AE. Primary heart tumors in the pediatric age group: a review of salient pathologic features relevant for clinicians. *Pediatr Cardiol* 2000; 21: 317-323.
- Black MD, Kadletz M, Smallhorn JF, Freedom RM. Cardiac rhabdomyoma and obstructive left heart disease; histologically but not functionally benign. *Ann Thorac Surg* 1998; 65: 1388-90.
- Becker AE. Primary heart tumors in the pediatric age group: a review of salient pathologic features relevant for clinicians. *Pediatr Cardiol* 2000; 21: 317-323.
- Crino P, Nathanson K, Petri E. The tuberous sclerosis complex. *N Eng J Med* 2007; 356: 92-94.
- Au KS, Williams AT, Gambello MJ, Northrup H. Molecular genetic basis of tuberous sclerosis complex: from bench to bedside. *J Child Neurol* 2004; 19: 699-709.
- Leung A, Robson W.L. Tuberous sclerosis complex. A review. *J Pediatric Health Care* 2007; 21 (2): 108-114.
- Roach ES, DiMario FJ, Kandt RS, Northrup H. Tuberous Sclerosis Consensus Conference: recommendations for diagnostic evaluation. National Tuberous Sclerosis Association. *J Child Neurol*. 1999 Jun;14(6):401-7.
- Crino PB, Nathanson KL, Henske EP. The tuberous sclerosis complex. *N Engl J Med*. 2006 Sep 28;355(13):1345-56.
- Erdmenger J, Vásquez C, Ortega J. Valor de la ecocardiografía en el diagnóstico contemporáneo de tumores cardíacos en Pediatría. *Archivos de Cardiología de México* 2005; 75 (2): 154-158.
- Ba-Cohen Y, Silka MJ, Sklansky MS. Neonatal tuberous sclerosis and multiple cardiac arrhythmias. *Circulation* 2007; 115: e395-e397.
- Isaacs H., Jr. Fetal and Neonatal Cardiac Tumors. *Pediatr Cardiol* 25: 252-273, 2004.