

# 6

## RABDOMIOMA MULTIPLE CONGENITO DIAGNOSTICO PRECOZ POR ECOCARDIOGRAFIA

- \* Marina E. Flórez C.
- \*\* Juan José Arango E.
- \*\*\* Oscar F. Arenas L.

### RESUMEN

---

Revisamos inicialmente algunos conceptos relativos a las tumoraciones intracardíacas que se presentan en la edad pediátrica, haciendo énfasis en las características del rabdomioma, el tumor cardíaco congénito más frecuente. Posteriormente describimos el caso de una paciente recién nacida a quien se le había hecho un diagnóstico precoz de tumoración intracardíaca mediante Ecocardiografía fetal, y que fue remitida a nuestra Institución, donde se completó el estudio y se practicó tratamiento quirúrgico; el diagnóstico anatomopatológico fue de rabdomioma. La evolución post-operatoria de la paciente ha sido muy favorable, y su historia sirve como base para resaltar la importancia y utilidad de la ecocardiografía en el diagnóstico precoz de las alteraciones cardíacas congénitas que inicialmente son asintomáticas y que, cuando se manifiestan, lo hacen produciendo rápidamente complicaciones, incluyendo la muerte.

**PALABRAS CLAVE:** Tumores cardíacos en pediatría, rabdomioma congénito, ecocardiografía fetal.

- 
- \* **Cardiólogo Pediatra**
  - \*\* **Residente de Cardiología 4o. año. Universidad Pontificia Bolivariana.**
  - \*\*\* **Residente de Pediatría 3r. año. Universidad Pontificia Bolivariana**

**Centro Cardiovascular Colombiano, Clínica Santa María.**

**Separatas: Dra. Marina Flórez C. Jefe del Servicio de Cardiología Pediátrica - Centro Cardiovascular Colombiano - Clínica Santa María - Medellín, Colombia S.A.**

## SUMMARY

---

We first review some concepts related to the intracardiac tumors that affect the pediatric patient, making emphasis in the rhabdomyoma, the most frequent congenital tumor of the heart. We then describe the case of a newborn girl in whom, by means of a fetal echocardiography, an early diagnosis of intracardiac mass had been made; she was referred to our hospital, where, after completing the studies, surgery was performed; the anatomopathological diagnosis was rhabdomyoma. Her postoperative outcome has been very favorable, and her history serves as an example to emphasize the importance and usefulness of echocardiography in the early diagnosis of congenital cardiac defects that are initially asymptomatic and that, in the moment in which they manifest, they do so producing serious complications, including death.

**KEY WORDS:** Cardiac tumors in the pediatric population, congenital rhabdomyoma, fetal echocardiography.

Los tumores cardíacos son raros en la infancia y la adolescencia; así mismo, es escasa la literatura médica con respecto a ellos. Sin embargo, durante los últimos años ha aumentado el interés en las neoplasias del corazón, ya que el desarrollo de la ecocardiografía y la imagenología por radionucleótidos, que permiten un diagnóstico más temprano, sumado a los avances en la anestesia y la cirugía, han mejorado las posibilidades de tratamiento precoz y eficaz.

Los tipos de tumores cardíacos que han sido reportados son: Mixoma, rabdomioma, lipoma, fibroma, hemangioma, leiomioma, tumor de células granulares, paraganglioma (feocromocitoma), mesotelioma, neurinoma, neurofibroma, neuroblastoma, linfoma, melanoma, sarcoma y carcinoma. De éstos, los más frecuentes encontrados en la niñez y la adolescencia son el rabdomioma, el mixoma, el fibroma, el mesotelioma del nodo auriculoventricular y el sarcoma (1,2,3).

Las manifestaciones clínicas de estas neoplasias son muy variables; pueden incluir entre otras: Malestar general, pérdida de peso, síncope, arritmias, insuficiencia cardíaca, edema pulmonar o ascitis. La forma de presentación depende en parte del tipo histológico del tumor, pero es principalmente la localización del mismo, la que determinará la sintomatología y signología del paciente; el compromiso del tejido de conducción se manifiesta con arritmias. Si el tumor es intracavitario, puede obstruir el flujo que entra o sale de la cavidad comprometida, o alterar el funcionamiento de las válvulas y producir soplos permanentes o intermitentes cuyas características varían con el tiempo; una masa intracavitaria puede también causar hemólisis mecánica y anemia secundaria, con síntomas que pueden simular una endocarditis bacteriana; además, la fragmentación de un tumor de este tipo puede causar embolismos pulmonares o sistémicos. Cuando el tumor compromete al miocardio, se produce falla cardíaca y signos electrocardiográficos de lesión local. El compromiso pericárdico usualmente se debe a neoplasias

malignas y se manifiesta con signos de compresión (1).

Cuando el tumor es maligno, las metástasis se encuentran en el pulmón, linfáticos, mediastino, hígado, riñón, adrenales, páncreas, huesos, bazo y cerebro.

El **rabdomioma congénito** es poco común, pero es el tumor cardíaco primario más frecuente en la infancia; cerca del 80% de los casos se ha visto en menores de 1 año. Generalmente es múltiple, pero puede ser solitario; usualmente se sitúa en las paredes de los ventrículos o en el septum interventricular, y rara vez en el septum interatrial. Cuando es múltiple, una o varias de las lesiones pueden aparecer como una masa gruesa, frecuentemente más grande que la cavidad ventricular; las lesiones más pequeñas pueden ser nodulares o microscópicas. Las masas individuales son discretas y homogéneas. Histológicamente, las células son uniformemente hinchadas, debido a distensión por glicógeno; en preparaciones donde éste ha sido extraído, las células son altamente vacuoladas y contrastan con las fibras miocárdicas sanas circundantes (1,7). Además del compromiso cardíaco el examen histopatológico de un paciente con rabdomioma congénito puede mostrar comúnmente lesiones cerebrales de esclerosis tuberosa (presentes en el 30-50% de estos niños) (4,5) y lesiones cutáneas en la forma de adenoma de las glándulas sebáceas. La naturaleza de la lesión miocárdica fue revisada por Hudson, quien planteó tres puntos de vista: 1) El tumor es un hamartoma del miocardio (opinión que es compartida por otros autores) (8). 2) El tumor representa un mal desarrollo de las fibras de Purkinje, o 3) La lesión representa una forma localizada de glicogenosis cardíaca (1).

Cuando las manifestaciones del rabdomioma se presentan en la infancia, la sintomatología es usualmente de origen cardíaco, y se debe generalmente a los efectos obstructivos de una masa grande y/o del reemplazo unifocal del miocardio por la lesión; se ha reportado obstrucción fatal a tractos de salida, cianosis, embolismos cardiogénicos, in-

suficiencia cardíaca por compromiso del miocardio o alguna combinación de éstos; también se ha encontrado que el rabiomioma puede producir una variedad de arritmias potencialmente fatales, incluyendo bloqueo de rama derecha, síndrome de preexcitación ventricular, taquicardia ventricular, extrasístoles nodales y bloqueo cardíaco con flutter atrial; raramente, puede manifestarse como síndrome de muerte súbita del lactante. En cambio, cuando la manifestación inicial sucede en la edad escolar, la adolescencia o en la edad adulta, los efectos de la esclerosis tuberosa, en la forma de retardo mental, dominan el cuadro clínico. La sospecha de rabiomioma puede resultar de signos electrocardiográficos de pérdida local de actividad eléctrica o de arritmias y/o a partir de la detección por ecocardiografía o angiografía de masas que ocupan espacio en las cavidades cardíacas (1,2,3,8). El rabiomioma puede no producir sintomatología alguna (especialmente las lesiones pequeñas e intramurales) y ser descubierto incidentalmente en una autopsia o durante alguna evaluación ecocardiográfica (8,4); este tumor no desarrolla metástasis (1).

A pesar de que histopatológicamente es un tumor benigno, el rabiomioma es una neoplasia altamente mortal. Un estudio realizado en 36 pacientes, mostró una tasa de mortalidad del 70% al año de edad y del 92% hacia los 5 años (8).

#### Caso Clínico

L.O.R., niña producto del primer embarazo, a término, parto hospitalario (cesárea). Remitida de ciudad de Panamá, con diagnóstico de tumor cardíaco múltiple, probable rabiomioma. Este diagnóstico había sido hecho desde la semana 34 de gestación, mediante ecografía obstétrica complementada posteriormente por ecocardiografía fetal, y se confirmó el diagnóstico con un nuevo estudio por ultrasonido practicado a la niña el día del nacimiento; esta ecocardiografía mostró también la presencia de masas móviles que ocupaban cavidades

ventriculares, por lo que se mantuvo estrecho control de la paciente y habiendo permanecido asintomática, fue remitida al mes de edad a nuestra Institución.

#### EXAMEN FISICO Y ANTECEDENTES

Al ingreso (sept. 7/90), se encontró una paciente de 38 días de nacida, en buen estado general, aclanótica, sin signos de dificultad respiratoria, con peso de 3.000 gms, talla 51 cms, presión arterial 90/50, frecuencia cardíaca 120/min. El examen físico general no mostró anomalías. Al examen cardiovascular no se encontraron signos de insuficiencia cardíaca; se auscultó un corazón rítmico, y en C2-2 un soplo sistólico de eyección grado II/IV, no irradiado. Los pulsos periféricos fueron normales.

La madre negó antecedentes sobre patología similar en la familia de la niña, o de parientes con epilepsia o retraso mental.

#### Exámenes paraclínicos al ingreso:

EKG: Ritmo sinusal, frecuencia cardíaca 120/min., Onda P normal, PR 0.10, eje del QRS a + 120, eje de Onda T a + 50; las derivaciones precordiales mostraban predominio de ventrículo derecho.

Interpretación: Trazo normal.

#### Radiografía del Tórax:

Ausencia de timo; pedículo vascular normal, arcos aórtico y pulmonar normal, ligero levantamiento de la punta cardíaca, flujo pulmonar normal, estructuras óseas normales.

#### Ecocardiografía:

Situs solitus atrial, conexiones atrioventriculares y ventriculoarteriales normales. Anomalías asociadas: A nivel del septum interventricular se observó una imagen densa que ocupaba espacio en ambos ventrículos desde la parte anterior, a nivel de las arterias (fig. 1), hasta la parte posterior, a nivel de las

válvulas atrioventriculares (fig. 2); en esta última proyección se observó también movilidad de la masa hacia la aurícula derecha y de igual manera, movilidad en la aurícula

izquierda de una masa adherida al septum interauricular; además se observó una masa de menor tamaño en el lado izquierdo del ápex (fig. 3).

FIGURA 1:

Ecocardiografía bidimensional, proyección subcostal en eje corto. VD = ventrículo derecho, VI = ventrículo izquierda, AP = arteria pulmonar. El septum se observa rodeado de una masa densa, uniforme, que corresponde al rabdomioma en su parte más anterior.

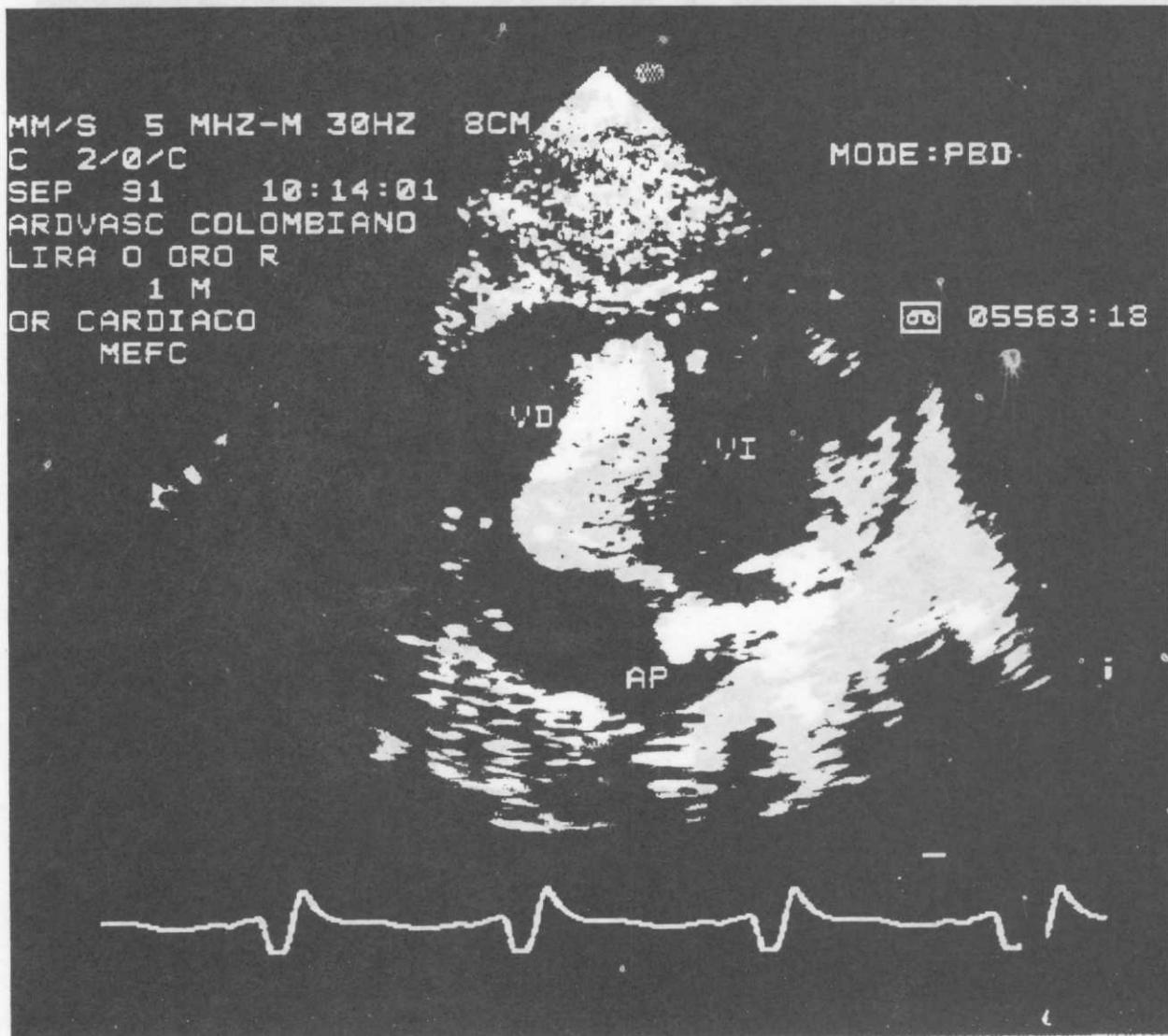


FIGURA 2:

Ecocardiografía bidimensional, proyección subcostal en cuatro cámaras. AD = Aurícula derecha. AI = Aurícula izquierda. VD = Ventrículo derecho. VI = Ventrículo izquierdo. A nivel de las válvulas atrioventriculares, porción cardíaca posterior, se observa la masa localizada en el septum desplazada completamente hacia la aurícula izquierda y desplazando también hacia la aurícula derecha a la válvula tricúspide cerrada. Las venas pulmonares tienen conexión concordante.

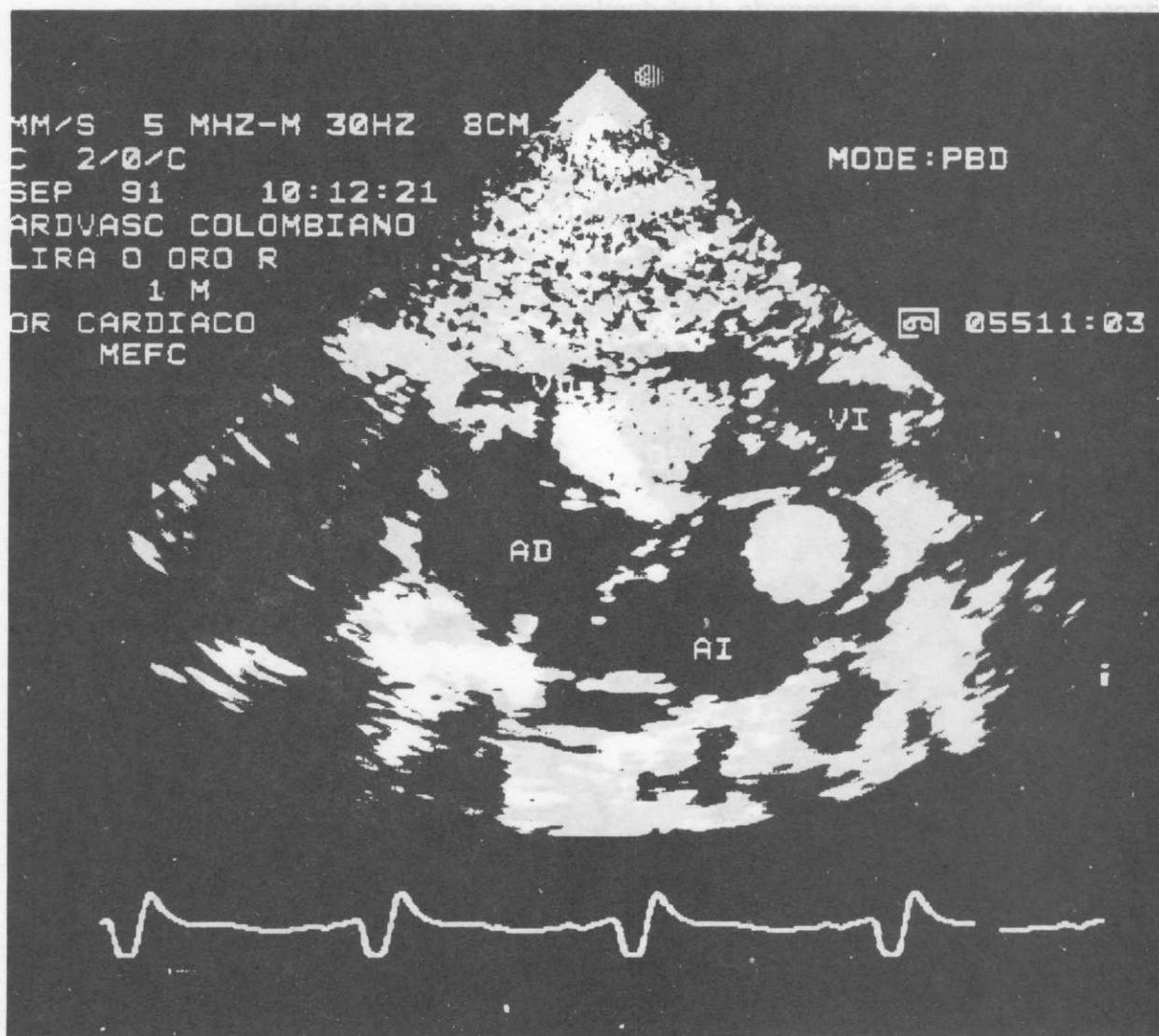
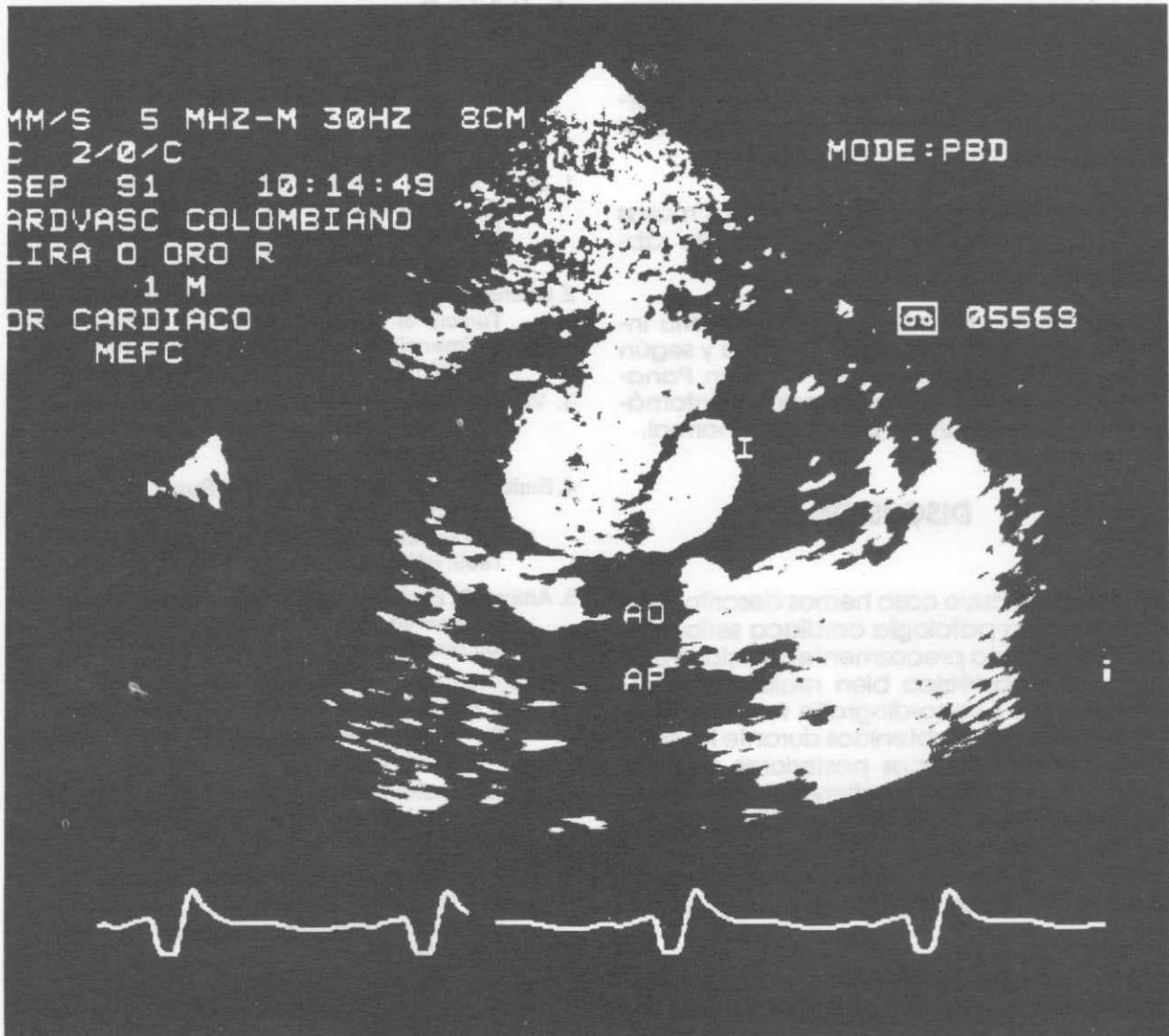


FIGURA 3:

Ecocardiografía bidimensional en corte de 3 cámaras subcostal Ao = Aorta, AP = Arteria Pulmonar, VD = Ventriculo derecho, VI = Ventriculo izquierdo. En la parte anterior, a nivel de las grandes arterias, se diferencia la masa del septum localizada en las cavidades ventriculares. Además se observa la masa localizada a nivel apical en la pared libre del ventriculo izquierdo.



## TRATAMIENTO Y EVOLUCION

Por la probabilidad de obstrucción a nivel de las válvulas atrioventriculares, la paciente fue llevada a cirugía; se encontró una masa color blanquecino y consistencia blanda a nivel del septum interventricular, que ocupaba espacio en ambas cavidades ventriculares y se extendía hacia las aurículas sin estar adherida a ellas ni a las válvulas. Se procedió a reseca las partes móviles y una parte de la masa localizada a nivel del septum interventricular. La niña toleró bien el procedimiento y salió en buenas condiciones.

El estudio anatomopatológico de las masas resecaas confirmó el diagnóstico de rabdomioma.

La evolución durante el postoperatorio inmediato y mediano fue satisfactoria y según informes del cardiólogo tratante en Panamá, la paciente ha permanecido asintomática, con un desarrollo psicomotor normal.

## DISCUSION

La paciente cuyo caso hemos descrito, presentaba una patología cardíaca seria, que fue descubierta precozmente, gracias a una ecografía obstétrica bien realizada, completada por ecocardiografía fetal; las imágenes y los datos obtenidos durante los estudios ultrasonográficos posteriores al nacimiento permitieron confirmar la presencia de tumores intracardíacos que habían permanecido sin manifestarse y que por sus características hacían necesario un procedimiento quirúrgico urgente, el cual fue exitoso.

El avance de la ecocardiografía ha mejorado significativamente las posibilidades de diagnóstico y estudio precoces de algunas patologías cardíacas severas que cursan fre-

cuentemente de manera asintomática y que se manifiestan únicamente en el momento en el que se producen serias complicaciones, o incluso la muerte. El estudio y la vigilancia cardíacos con ultrasonografía, incluyendo la ecocardiografía fetal, se proponen, por ejemplo, en los niños con historia familiar de esclerosis tuberosa, o en aquellos cuadros de síncope de causa no esclarecida (4,5,6,8,9).

## REFERENCIAS

1. Jesse Edward. Cardiac Tumors. En: Moss, Adams Emmanouilides A.; eds. Heart Disease in Infants, Children and Adolescents, 2a. ed. Williams and Wilkins 1983: 694-698.
2. Cabrera, A; Zumalde, J; Galdeano, JM. et al. Primary Tumors of the heart. Study of 15 cases with 2-dimensional echocardiography. Rev Esp Cardiol 1988; 14(2): 87-91.
3. Vidallet, HJ Jr. Cardiac Tumors associated with hereditary syndromes. Am J Cardiol 1988; 61(15): 1355-61.
4. Smith, HC; Watson GH; Patel RG; Super, M. Cardiac rhabdomyomata in tuberous sclerosis: their course and diagnostic value. Arch Dis Child. 1989; 64(2): 196-200.
5. Artaza, O; Enríquez G; Hinrichsen, M; Eimbecke, F. Echocardiographic diagnosis of intracardiac tumors. Rev Chil Pediatr 1988; 59(5): 318-21.
6. Deeg, KH; Voigt, HJ; Hofbeck, M; Singer, H; Kraus, J. Prenatal ultrasound diagnosis of multiple cardiac rhabdomyomas. Pediatr Radiol. 1990; 20(4): 291-2.
7. Robbins, Stanley; Cotran, Ramzi. Pathologic bases of disease. 2a. ed. Philadelphia: WB Saunders, 1979: 707-8.
8. Rigne, David; Dexter, David; McGee, Michael. Cardiac Rhabdomyoma presenting as Sudden Infant Death Syndrome. J Forensic Sci. 1989; 34(3): 694-98.
9. Fyfe, DA; Kline, Ch. Fetal echocardiographic diagnosis of congenital heart disease. Pediatr. Clin. North Am. 1990; (37)1:45-67.