

Múltiples rabdomiomas intracardiacos en vida fetal simulando atresia tricuspídea al nacimiento

Ma. Cecilia Martínez-Morales^{1*}, Edna R. Márquez-García¹, Maricruz G. Machuca-Loeza²,
Guadalupe Gómez-Rodríguez³, Arturo Mercado-García⁴ y Karla S. Salinas-Urbina¹

¹Servicio de Cardiología Pediátrica, Departamento de Pediatría, Unidad Médica de Alta Especialidad 48, Hospital de Ginecología; ²Cardiología Clínica, Unidad Médica de Alta Especialidad 1, Hospital de Especialidad; ³Departamento Clínico de Pediatría, Unidad Médica de Alta Especialidad 48, Hospital de Ginecología y Pediatría; ⁴Servicio de Cirugía Cardiovascular, Departamento de Pediatría, Unidad Médica de Alta Especialidad 48, Hospital de Ginecología y Pediatría. IMSS, León, Gto., México

Resumen

El rabdomioma es el tumor intracardiaco primario más frecuente en niños. Presentamos el caso de un paciente con diagnóstico de múltiples rabdomiomas intracardiacos durante la vida fetal y al nacimiento con cianosis persistente. Se detectan ecocardiográficamente tumoraciones en atrio derecho con protrusión hacia el ventrículo derecho, obstruyendo el flujo de la válvula tricúspide. El flujo sistémico dependía del foramen oval (cortocircuito de derecha a izquierda) y el pulmonar del conducto arterioso (cortocircuito de izquierda a derecha), asemejando una atresia tricuspídea. Se inició tratamiento con sirolimus y prostaglandinas y se intentó colocar un stent en el conducto arterioso, sin éxito. Se realizó resección del rabdomioma que obstruía la válvula tricúspide. Durante la cirugía, el paciente presentó taquicardia supraventricular y falleció por falla cardíaca poscardiotomía. Aunque la mayoría de los rabdomiomas tienen regresión espontánea o responden al manejo con inhibidores de mTOR, la afectación hemodinámica indica el manejo quirúrgico.

Palabras clave: Rabdomioma cardíaco. Recién nacido. Diagnóstico prenatal. Atresia tricuspídea.

Multiple intracardiac rhabdomyomas in fetal life mimicking tricuspid atresia at birth

Abstract

Rhabdomyoma is the most common primary intracardiac tumor in children. We present the case of a patient diagnosed with multiple intracardiac rhabdomyomas during fetal life and with persistent cyanosis at birth. Echocardiographically, tumors were detected in the right atrium with protrusion towards the right ventricle, obstructing the flow of the tricuspid valve. The systemic flow depended on the foramen ovale (short circuit from right to left) and the pulmonary artery from the ductus arteriosus (short circuit from left to right), resembling tricuspid atresia. Treatment started with sirolimus and prostaglandins and an attempt to place a stent in the ductus arteriosus, without success. Resection of the rhabdomyoma obstructing the tricuspid valve was performed. During surgery, the patient presented supraventricular tachycardia and died of post-cardiotomy heart failure. Although most rhabdomyomas regress spontaneously or respond to management with mTOR inhibitors, hemodynamic compromise indicates surgical management.

Keywords: Cardiac rhabdomyoma. Newborn. Prenatal diagnosis. Tricuspid atresia.

Correspondencia:

*Ma. Cecilia Martínez-Morales

E-mail: m.ceciliamtz.m@gmail.com

Fecha de recepción: 20-06-2022

Fecha de aceptación: 07-08-2022

DOI: 10.24875/PER.22000012

Disponible en internet: 22-11-2022

Perinatol Reprod Hum. 2022;36(2):51-55

www.perinatologia.mx

0187-5337/© 2022. Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa de los Reyes. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

Los tumores cardíacos primarios tienen una prevalencia en la edad pediátrica del 0.037 al 0.08%. De estos, la mayoría son benignos (90%), siendo los rabiomiomas los de mayor prevalencia. Se reporta diagnóstico prenatal hasta en el 17.4% de los casos¹. Usualmente tienen una presentación múltiple hasta en el 90% de los casos, pudiendo comprometer la función ventricular, valvular o condicionar obstrucción del flujo de las válvulas. Se ha asociado la presencia de arritmias ventriculares y de síndrome de Wolff-Parkinson-White².

El diagnóstico prenatal suele realizarse entre la semana 20 y 30 de gestación, y el crecimiento suele detenerse posterior al nacimiento. La mayoría no requiere tratamiento, ya que suelen involucionar espontáneamente hasta en un 80% de los casos^{3,4}. El tratamiento dependerá de la repercusión hemodinámica que condicione el tumor, por lo cual el tamaño, el número de los tumores y la presencia de obstrucción o de arritmias graves, determinará el pronóstico del paciente^{3,4}.

La presencia de tumores masivos que afecten la función cardíaca suele requerir resección quirúrgica, o un tratamiento alternativo con un inhibidor mTOR (everolimus), con el cual se ha demostrado involución progresiva del tamaño de las lesiones⁵.

El detectar rabiomiomas cardíacos condiciona un riesgo del 75-80% de que el paciente presente esclerosis tuberosa². La esclerosis tuberosa se caracteriza por la presencia de hamartomas en múltiples órganos; las lesiones cutáneas hipomelanóticas y las lesiones cerebrales tuberosas corticales son las únicas manifestaciones en la etapa neonatal⁴.

Caso clínico

Paciente de género masculino, hijo de la gestación 1, de madre de 21 años de edad sin antecedentes hereditarios de esclerosis tuberosa. Se realizó diagnóstico prenatal a la semana 31.4 de gestación de múltiples tumores intracardíacos lobulados, aparentemente originados en la porción proximal del *septum* interventricular, ocupando predominantemente el ventrículo derecho y condicionando obstrucción incompleta al flujo de entrada a través de la válvula tricúspide. Al momento de las evaluaciones fetales no se detectaron arritmias. Nació por cesárea programada, a las 38 semanas. Lloró y respiró al nacer, APGAR 8/8, peso 2,980 g, talla 48 cm, presentó datos de taquipnea y

desaturación del 84%, por lo que se inició aporte de oxígeno con casco cefálico. La cianosis y dificultad respiratoria fue progresiva, por lo que se inició ventilación mecánica.

No se detectaron soplos. En la radiografía de tórax se observó cardiomegalia grado III con hipoflujo pulmonar (Fig. 1). El electrocardiograma de 12 derivaciones con eje de QRS —40°, P altas en V1, PR corto y onda delta (síndrome de Wolff-Parkinson-White).

Ecocardiográficamente el paciente presentó múltiples masas hiperecogénicas lobuladas, de bordes no bien definidos, la tumoración de mayor tamaño ocupaba más del 50% de la totalidad del atrio derecho, obstruyendo la válvula tricúspide (Fig. 2), impidiendo así el paso de flujo sanguíneo a través de esta, y se extendía por el ventrículo derecho, midiendo 30 mm en su diámetro mayor y 17 mm en su diámetro menor. La porción de salida del ventrículo derecho y la válvula pulmonar no se encontraban obstruidas (Fig. 2). El gasto sistémico dependía de un foramen oval de 3 mm de diámetro con cortocircuito de derecha a izquierda, no restrictivo, lo que condicionaba la desaturación persistente (Fig. 3). En el ventrículo izquierdo se detectaron dos masas hiperecogénicas, una de 4.6 x 2.2 mm y otra de 7.1 x 3.3 mm, adheridas al sitio de inserción de las cuerdas tendinosas a los músculos papilares, sin condicionar estenosis o insuficiencia mitral. La pared lateral del ventrículo izquierdo se encontró engrosada hiperecogénica, por lo que se consideró una 4.^a tumoración intramiocárdica de 29 x 9.7 mm (Fig. 2). La función ventricular izquierda se estimó en un 45%. El conducto arterioso, con cortocircuito de izquierda a derecha (del cual dependía el flujo pulmonar) (Fig. 3). Ante estos hallazgos, que asemejaban un comportamiento de atresia tricúspide, se decidió iniciar manejo con prostaglandinas para asegurar el flujo pulmonar, así como manejo inotrópico. Se inició abordaje para descartar esclerosis tuberosa.

Con este tratamiento, el paciente presentó mejoría clínica y hemodinámica, el cortocircuito a través del foramen se volvió bidireccional y se observó recuperación de la función ventricular.

Clínicamente sin manifestaciones de alteración neurológica, se realizó ultrasonido transfontanelar, el cual fue normal. No se detectaron lesiones dermatológicas.

Al mantener una fisiología dependiente del ducto resultó mandatorio asegurar el flujo pulmonar, dependiente del conducto arterioso, por lo cual se intentó colocar *stent* en el conducto, resultando un procedimiento fallido.

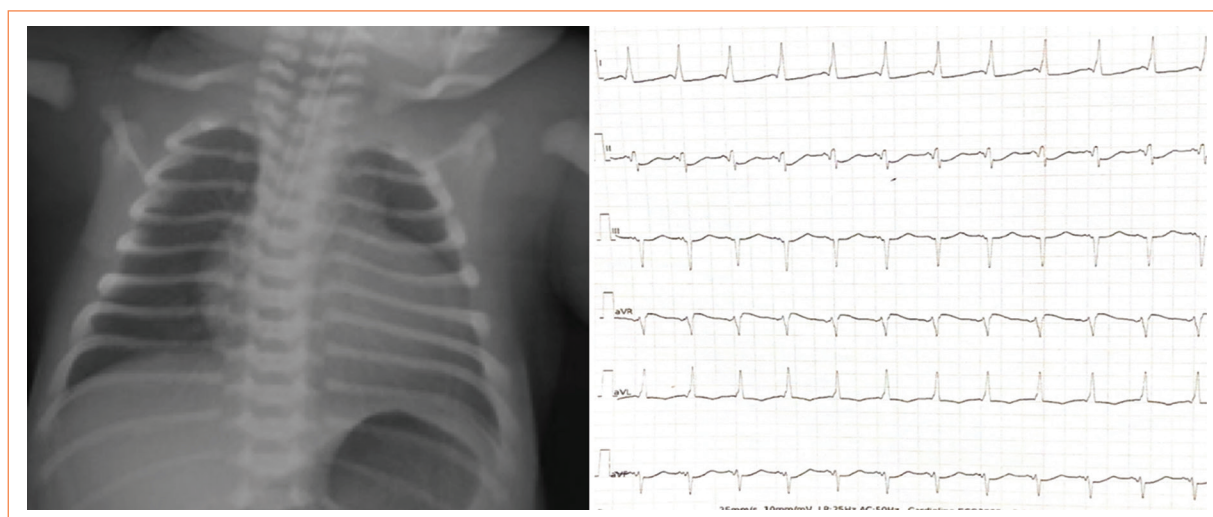


Figura 1. La radiografía, con cardiomegalia e hipoflujo pulmonar, sugere de cardiopatía congénita cianógena. El electrocardiograma, con PR corto y onda delta, sugere de síndrome de Wolff-Parkinson-White.

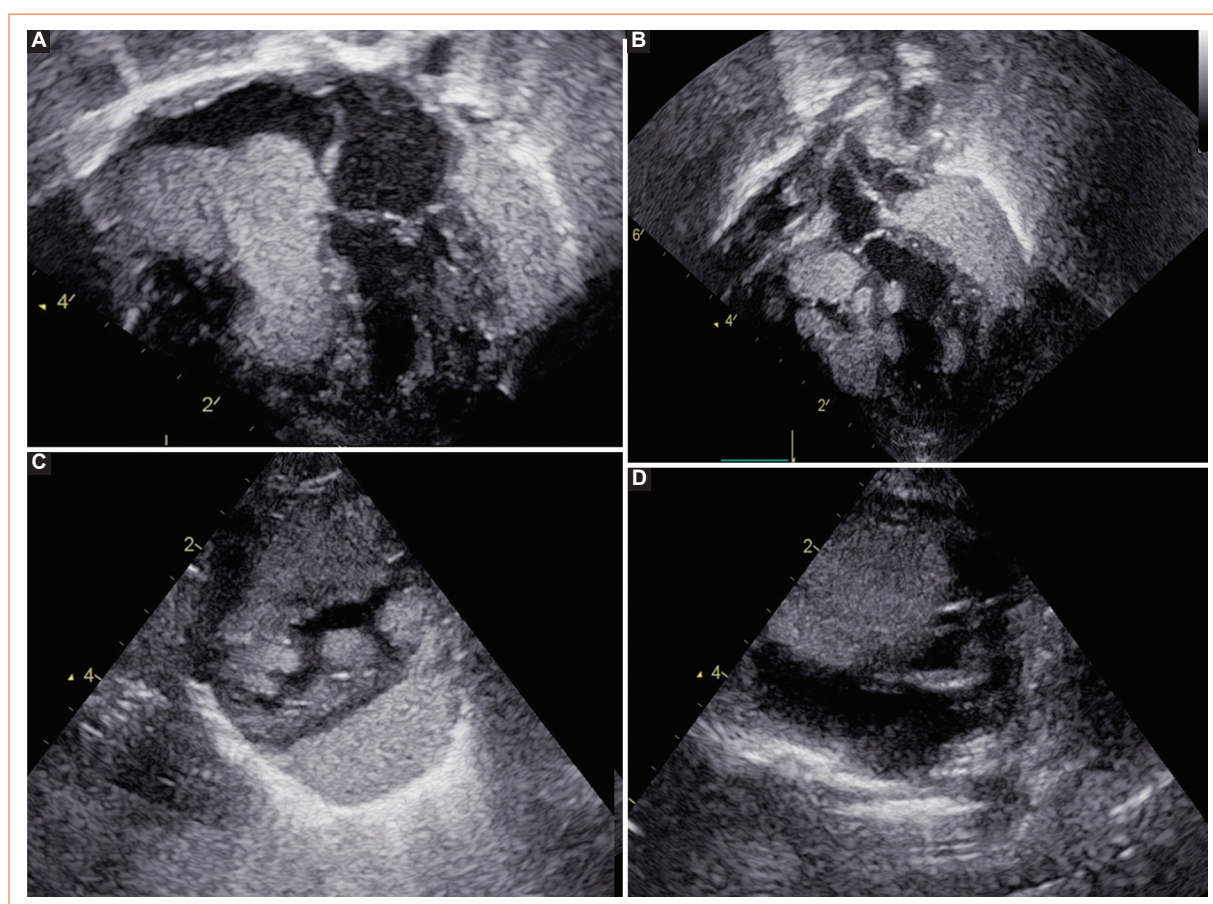


Figura 2. **A:** en la ventana apical cuatro cámaras se observan dos masas predominantes en ventrículo derecho obstruyendo el flujo a través de la válvula tricúspide y una masa intramiocárdica en pared lateral de ventrículo izquierdo. **B:** en la ventana apical cinco cámaras, el tracto de salida del ventrículo izquierdo sin obstrucciones. **C:** en el eje corto se observa la infiltración del rabdomioma en la pared lateral del ventrículo izquierdo. **D:** en el eje corto a un nivel más basal se identifican la válvula pulmonar y arteria pulmonar sin lesiones, además del rabdomioma de mayor tamaño ocupando el ventrículo derecho.

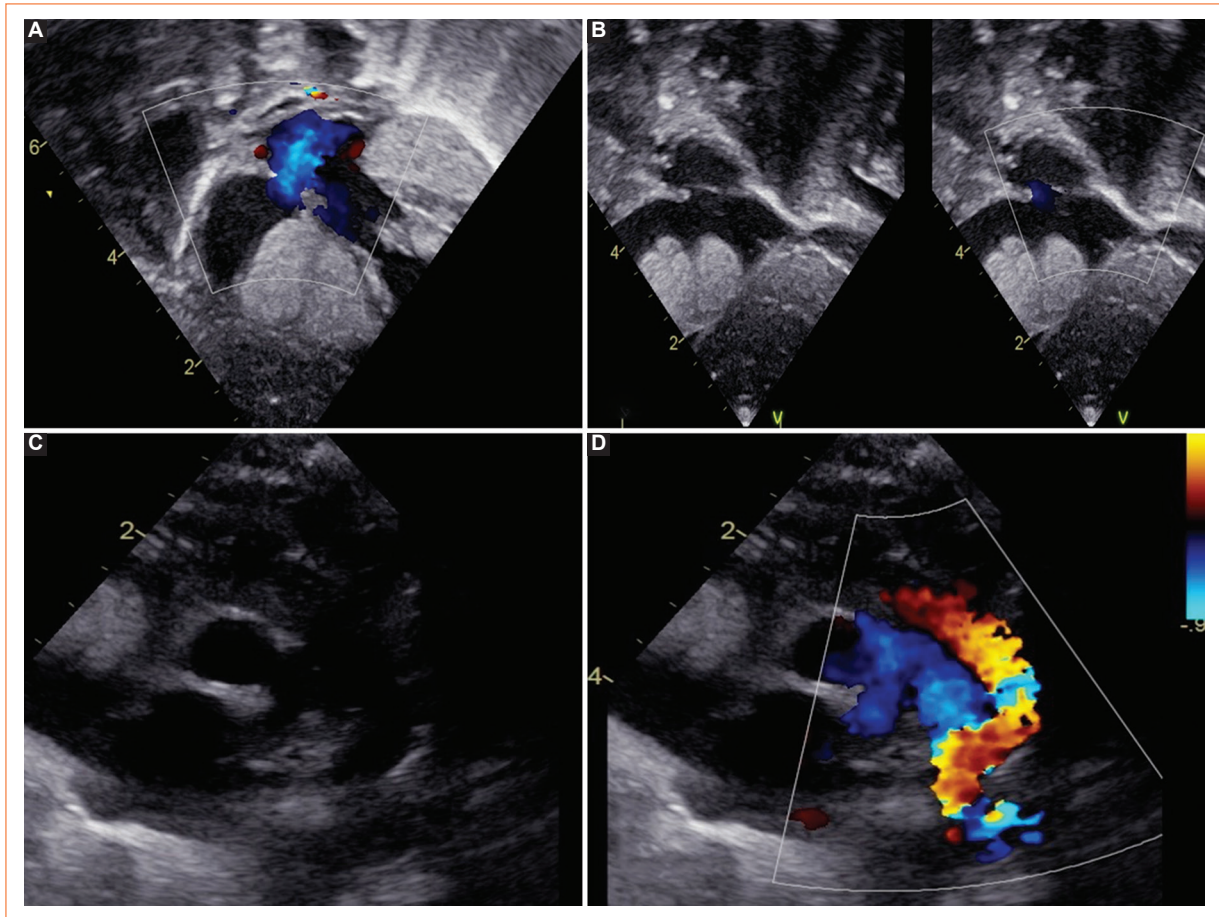


Figura 3. Se observan los cortocircuitos neonatales que aseguran el flujo sistémico. **A y B:** el foramen oval (con flujo de derecha a izquierda). **C y D:** el conducto arterioso permeable (con flujo de izquierda a derecha).

Se inició manejo con inhibidor de mTOR (sirolimús) esperando la disminución del tamaño de las lesiones, a las dos semanas de vida. Hemodinámicamente se volvieron un reto las opciones terapéuticas para este paciente, ya que la disminución de los tumores fue mínima. Se planteó la posibilidad de realizar una fístula sistémico-pulmonar y en el mismo tiempo quirúrgico realizar una biopsia de la tumoración principal.

Durante la intervención quirúrgica, al momento de realizar la biopsia, se retiró toda la tumoración de cavidades derechas que condicionaba la obstrucción principal, corroborando la integridad tricúspidea y asegurando el flujo anterógrado a través de la arteria pulmonar. Se decidió no realizar la fístula sistémico-pulmonar. Sin embargo, al término de la cirugía presentó taquicardia supraventricular que no remite al manejo médico. Posteriormente desarrolló insuficiencia cardíaca pospericardiotomía, por lo que el paciente falleció. El estudio histopatológico del tumor reportó rhabdomioma.

Análisis

Si bien los rhabdomiomas cardíacos tienen una alta probabilidad de involución, en una revisión reciente se reportó que el 20% de los casos requirió de manejo quirúrgico y el 30% requirió de manejo médico con inhibidores de mTOR. El otro 50% se dejó en vigilancia, de los cuales un 20% presentó regresión espontánea hasta el momento de la conclusión del estudio³. Si bien la presentación clínica descrita es muy variada, desde ser asintomáticos hasta presentar insuficiencia cardíaca, hipertensión pulmonar, arritmias, trombosis o muerte súbita³. Este caso en particular cobra relevancia por la presentación clínica atípica, simulando una cardiopatía congénita dependiente del ducto, de flujo pulmonar disminuido, tipo atresia tricúspidea, por lo cual no resulta opción la espera de involución espontánea de los rhabdomiomas. El uso de terapia paliativa como la colocación de *stent* en el conducto o la realización de

la fístula sistémico-pulmonar se consideró parte del tratamiento esencial. Si bien esta no es una opción quirúrgica (paliativa) propuesta de manera frecuente en este tipo de patologías, esta práctica ya ha sido descrita en la literatura en casos aislados, incluso algunos requiriendo de atrioseptostomía con balón para asegurar el llenado del ventrículo izquierdo. En otros casos de rabdomiomas de gran tamaño se han utilizado inhibidores de la proteína mTOR, con una regresión importante del tamaño del tumor al mes de iniciado el tratamiento⁵. Otra serie de casos reporta la opción de resección quirúrgica del tumor con buenos resultados al año de vida si las estructuras cardíacas se encuentran preservadas³.

En el caso que describimos, con los cambios hemodinámicos propios de la adaptación de la circulación fetal a la neonatal, el tratamiento resultó desafiante, considerando además las alteraciones electrocardiográficas que presentó al nacimiento, con alta sospecha de afección en la irrigación coronaria, condicionada predominantemente por el tumor que infiltraba la pared lateral del ventrículo izquierdo. Lamentablemente la colocación de *stent* en el conducto fue fallida, y posterior al inicio del tratamiento con sirolimús (el inhibidor de la proteína mTOR del que disponemos en nuestra unidad) no se observaron cambios en el tamaño de los tumores. Tampoco se documentaron efectos secundarios relacionados con el inicio del tratamiento.

Este caso contaba con varios factores de riesgo para desenlace fatal: el tamaño, el número y la localización de las lesiones, la presencia de alteraciones electrocardiográficas como Wolff-Parkinson-White y la insuficiencia cardíaca desarrollada.

Conclusiones

Todos los pacientes con diagnóstico prenatal de tumores intracardíacos deben ser referidos a un centro especializado de tercer nivel que tengan la capacidad de administrar manejo médico desde la vida fetal, además de planear el nacimiento con una atención oportuna, gestión de medicamentos (prostaglandinas, inhibidores de mTOR) y poder brindar un tratamiento multidisciplinario.

Agradecimientos

Al Servicio de Neonatología del Hospital de Ginecología y Pediatría N.º 48 del Instituto Mexicano del Seguro Social.

Financiamiento

La presente investigación no ha recibido ninguna beca específica de agencias de los sectores públicos, comercial o con ánimo de lucro.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido la aprobación del Comité de Ética para el análisis y publicación de datos clínicos obtenidos de forma rutinaria. El consentimiento informado de los pacientes no fue requerido por tratarse de un estudio observacional retrospectivo.

Bibliografía

1. Tzani A, Doulamis IP, Mylonas KS, Avgerinos DV, Nasioudis D. Doulamis. Cardiac tumors in pediatric patients: A systematic review. *World J Pediatr Congenit Heart Surg.* 2017;8(5):624-32.
2. Northrup H, Krueger DA, International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. Tuberous sclerosis complex diagnostic criteria update: Recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. *Pediatr Neurol.* 2013;49(4):243-5.
3. Chía-Vázquez NG, Fuentes-Ramos G, Patiño-Bahena EJ, Guillén-González A, Buendía-Hernández A. Importancia del rabdomioma cardíaco en población pediátrica. Experiencia de 39 años. Serie de casos. *Arch Cardiol Mex.* 2020;91(1):84-92.
4. Yinon Y, Chitayat D, Blaser S, Seed M, Amsalem H, Yoo S, et al. Fetal cardiac tumors: a single center experience of 40 cases. *Prenat Diagn.* 2010;30(10):941-9.
5. Mlczech E, Hanslik A, Luckner D, Kitzmuller E, Prayer D, MichelBehnke I. Prenatal diagnosis of a gigantic cardiac rhabdomyoma in tuberous sclerosis complex: a new therapeutic option with everolimus. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2015;45(5):618-21.