



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA
DE MÉXICO**

INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA

**RABDOMIOMAS MÚLTIPLES
INTRACARDIACOS EN UN NEONATO CON
ESCLEROSIS TUBEROSA. INFORME
DE UN CASO**

TRABAJO DE TESIS

**PARA OBTENER EL TÍTULO DE:
ESPECIALISTA EN PEDIATRÍA**

**TESISTA:
DRA. MARÍA EUGENIA MELGOZA ARCOS**

**TUTOR:
DRA. SANDRA LUZ LIZÁRRAGA LÓPEZ
TUTOR CLINICO**





Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

**RABDOMIOMAS MÚLTIPLES INTRACARDIACOS EN UN NEONATO CON
ESCLEROSIS TUBEROSA. INFORME DE UN CASO**



Dr. Guillermo Solomón Santibáñez
PROFESOR TITULAR DEL CURSO



Dr. José N. Reynes Manzur
DIRECTOR DE ENSEÑANZA



Dra. Mirella Vázquez Rivera
JEFE DEL DEPARTAMENTO DEL PRE Y POSTGRADO



Dra. Sandra Lizarraga López
TUTOR DE TESIS
MEDICO ADSCRITO AL SERVICIO DE TERAPIA INTENSIVA

DEDICATORIA

A Dios guía y luz en mi camino que me ha permitido escalar un peldaño mas en la vida dándome fe para seguir construyendo mi futuro.

A mis padres y hermanos por su amor y apoyo incondicional porque por ellos he aprendido a crecer y a esforzarme por ser una mejor mujer.

Agradezco en una forma muy especial a la Dra. Sandra Luz Lizarraga López, su ayuda incondicional y comprensión en la realización de esta tesis sin ello no hubiese sido posible la finalización de la misma.

INDICE	Paginas
Resumen.....	3
Abstract	4
Introducción.....	5
Justificación.....	6
Planteamiento del Problema.....	6
Objetivos.....	6
Material y Métodos.....	6
Tamaño de la muestra.....	6
Reporte de caso.....	7-8
Discusión.....	8-9
Imágenes.....	10-13
Conclusiones.....	14
Referencias Bibliograficas.....	15-16

RESUMEN

Los tumores cardiacos primarios son raros en la infancia y en su mayoría son benignos (97%). El grupo de tumores primarios benignos mas frecuentes lo integran los rabdomiomas alcanzando el 45% en autopsias y el 79% series clínicas ¹. Es considerado benigno por sus características morfológicas sin embargo puede presentar manifestaciones muy variadas dependiendo del sitio del tumor, que estructuras involucre, obstruya o dañe. En pacientes pediátricos la incidencia es del 0.27% ². La asociación con esclerosis tuberosa se ha observado hasta en un 81%. Se presenta el caso de un paciente masculino neonato, con diagnóstico de rabdomioma cardiaco diagnosticado al nacimiento por bradicardia fetal e insuficiencia cardiaca secundaria, presentando involución. Al año de vida el paciente esta asintomático.

Palabras clave: Tumor cardiaco, rabdomiomas múltiples, esclerosis tuberosa

ABSTRACT

Primary cardiac tumors are rare in childhood and mostly benign. Rhabdomyomas are considered the most frequent primary cardiac tumor reaching a 45% incidence in autopsies and 19% in clinical series. Consider a benign tumor because of its morphological characteristics its clinical manifestation depends on the site of presentation and the structures it involves, obstructs or invades. In the pediatric population its incidence is 0.27% and is associated with tuberous sclerosis in up to 81%. We report a case of a newborn male who presented at birth with CHF, bradycardia and was finally diagnosed as tuberous sclerosis with intracardiac rhabdomyomas that spontaneously resolved. Patient is currently asymptomatic 1 year after the initial diagnosis.

1. INTRODUCCION

Los tumores cardíacos primarios son raros en la infancia y en su mayoría son benignos (97%). Ciertos tumores primarios pueden asociarse con enfermedades sistémicas, fenómenos embólicos o ambos.¹⁻³ El grupo de tumores primarios benignos más frecuentes lo integran: rabdomiomas (60%), fibromas (12%), mixomas (10%), teratomas intracardíacos (25%) y hemangiomas. Su pronóstico depende fundamentalmente de su ubicación.^{1, 3-5}

El rabdomioma fue descrito por primera vez por von Recklinghausen en 1862 asociado a neurofibromatosis. Se caracteriza por ser circunscrito, lobulado, blanquecino o grisáceo, habitualmente múltiple hasta en el 90% de los casos y generalmente en el espesor del músculo cardíaco. El rabdomioma puede asociarse a Esclerosis tuberosa hasta en un 81% de los casos¹

El complejo de Esclerosis tuberosa es un trastorno autosómico dominante con expresividad variable. Su frecuencia es de 1:10,000 a 1:6000 y alrededor de un 80% son causados por mutación de novo. Dos mutaciones en los genes supresores de tumores TSC1 y TSC2 están vinculados a la evolución de lesiones hamartomatosas que se manifiesta clásicamente por retraso mental, convulsiones, áreas de esclerosis cerebral y rabdomiomas cardíacos^{1, 2}. Estos tumores pueden producir un amplio espectro clínico que va desde la ausencia de síntomas hasta la muerte súbita; están descritos *hydrops* fetal, arritmias, obstrucción hemodinámica de la entrada y salida del flujo y embolismo cerebral⁵⁻¹⁰.

Su incidencia ha sido subestimada hasta el desarrollo de la ecocardiografía 2-D y actualmente oscila en un 50-64%^{3,4}. La incidencia real de estos tumores es difícil de conocer debido a su tendencia a la regresión. Normalmente son más frecuentes en niños que en niñas, además de múltiples y se pueden localizar en las aurículas o pared libre de los ventrículos, pero la localización más habitual es la ventricular.

El diagnóstico prenatal de rabdomioma se realiza durante el ultrasonido obstétrico de rutina y generalmente asociado a alteraciones del ritmo, detección del tumor, *hydrops*, escaso crecimiento fetal y antecedente familiar de esclerosis tuberosa. Cuando el diagnóstico se realiza en etapa postnatal es por escrutinio en pacientes con signos y síntomas de esclerosis tuberosa, hay historia familiar o detección de soplo cardíaco y menos frecuentemente cuando se presentan síntomas cardíacos que requieran de tratamiento médico o quirúrgico.

El objetivo de este trabajo es reportar el caso de paciente con rabdomioma asociado a esclerosis tuberosa, con tratamiento médico exitoso e involución espontánea

2. JUSTIFICACION

Se presenta este caso ya que consideramos de vital importancia reconocer estos tumores como una causa de choque cardiogénico en el periodo neonatal. El reconocimiento temprano disminuye la morbimortalidad y da la pauta del tratamiento medico y quirúrgico. Además de que en los anales del Instituto Nacional de Pediatría no ha sido reportado hasta la fecha la presencia de Rabdomiomas intracardiacos asociada a esclerosis tuberosa, se cuenta con poca literatura indexada, acerca de esta enfermedad, para ampliar nuestro conocimiento de este síndrome y conocer el abordaje con fines de enseñanza.

3. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Reportar caso de Rabdomiomas intracardiacos en un paciente con Esclerosis Tuberosa

4. OBJETIVOS

Objetivos General

Reportar el caso de un paciente con Rabdomiomas intracardiacos múltiples, choque cardiogenico y esclerosis tuberosa tratado exitosamente en el Instituto Nacional de Pediatría.

Objetivo secundario

Describir la fisiopatología y manejo en un paciente con tumor intracardiacos y datos de choque cardiogenico.

5. MATERIAL Y METODOS

Reporte de caso de con recolección de datos en el expediente.

Clasificación de la investigación:

Presentación de caso clínico y Revisión Narrativa de la literatura

6. TAMAÑO DE LA MUESTRA

Reporte de caso

7. CASO CLINICO

Paciente masculino producto primera gesta, madre de 24 años al momento del embarazo, control prenatal a partir 20 semanas de gestación, se realizó 5 USG detectando oligohidramnios y alteración cardiaca no especificada. Obtenido vía cesárea a las 38 semanas de gestación por bradicardia fetal, APGAR 9 -10, peso de 2700grs. talla 48 cm., persiste con bradicardia por lo que se realiza ecocardiograma el cual reporta: Tumoraciones múltiples intracardiacas probables rabdomiomas, en ventrículo izquierdo, sin obstrucción del tracto de salida, estenosis mitral, hipoplasia del istmo aórtico, persistencia del conducto arterioso. Presenta datos de bajo gasto cardiaco e insuficiencia respiratoria, se inicia ventilación mecánica controlada, soporte inotrópico con adrenalina y norepinefrina. Se realiza alfafetoproteína con resultado es mayor de 30,000 ng/ml.

Ingresa a la Unidad de Terapia Intensiva de este Instituto, al mes de vida se establecen los diagnósticos de choque cardiogénico, sepsis de foco pulmonar, tumoraciones intracardiacas probable rabdiomiomas.

La exploración física a su ingreso se observa dermatosis diseminada a tronco y extremidades afectando parte anterior y posterior constituida por manchas hipocrómicas de diferentes tamaños bordes irregulares, 5 manchas en total probable esclerosis tuberosa.

Continúa con ventilación mecánica controlada, por insuficiencia respiratoria y sepsis de foco pulmonar. Los cultivos realizados a su ingreso reportan aislamiento de *E. cloacae* en hemocultivo central se inicia tratamiento con meropenem.

Ecocardiograma a su ingreso: infiltración masiva en ambos ventrículos y septum interventricular, insuficiencia tricuspidea moderada, disfunción sistólica y diastólica severas con miocardiopatía dilatada, FEVI (Fracción de Eyección de Ventrículo Izquierdo) 31%, se inicia dobutamina a 10mcg/kg/min y levosimendan dosis 0.2mcg/kg/m durante 48hrs. permitiendo suspender adrenalina y norepinefrina.

En sesión conjunta médico-quirúrgica se concluye que el paciente no es candidato a resección quirúrgica debido a que las tumoraciones no obstruyen los tractos de entrada ni de salida del ventrículo derecho e izquierdo y debido al grado de afección e infiltración miocárdica no son resecables. Ecocardiograma posterior a tratamiento con levosimendan muestra una FEVI del 55%, disfunción ventricular izquierda sistólica y diastólica leve a moderada, PSAP 30 mm Hg, continuando con manejo dobutamina dosis 10mcg/kg/min.

La resonancia magnética del corazón mostró: Cardiomegalia global y disminución del gasto cardíaco, presencia de una imagen nodular dependiente de la válvula tricúspide izquierda a considerar rabiomioma. A nivel cerebral se observan tuberosidades corticales, lesiones de sustancia blanca y nódulos subependimarios. El electroencefalograma con lentificación generalizada sin actividad paroxística. Valorado por neurología, encontrando criterios mayores para esclerosis tuberosa: rabiomioma cardíaco, hamartomas retinianos, nódulos subependimarios y los criterios menores de manchas hipomelanóticas en piel con lo cual se establece el diagnóstico. Se interconsulta a genética por cumplir con criterios para esclerosis tuberosa; se realiza estudio molecular confirmando diagnóstico. Oftalmología observa gran hamartoma sobre orcada inferior de ojo izquierdo y pequeños hamartomas en ojo derecho. Presencia de catarata en ojo derecho. En el ultrasonido renal no hay evidencia de angiomiolipomas.

Su evolución fue satisfactoria lográndose retiro de la ventilación mecánica 23 días posterior a su ingreso; hemodinámicamente estable con apoyo de digoxina a dosis de 8mcg/Kg., heparina inicialmente como anticoagulación, posteriormente con ácido acetilsalicílico a dosis de 100mg/día. Termina esquema de antibióticos e inicia rehabilitación. Se da de alta de terapia intensiva y dos días después se egresa a su domicilio. Ecocardiograma al año 7 meses de edad y ya no reportan tumoraciones intracardiacas.

8. DISCUSION

La esclerosis tuberosa es una enfermedad sistémica con una serie de acontecimientos que afectan a múltiples órganos y sistemas. Debido a la complejidad de la enfermedad, diagnóstico, tratamiento y cuidado de estos pacientes debe ser llevada a cabo por un grupo multidisciplinario de profesionales clínicos, incluidos los pediatras, cardiólogos, urólogos, dermatólogos, neurólogos y en casos de extrema gravedad como en este paciente por terapia intensiva¹¹. Las causas de muerte son atribuidas principalmente a las complicaciones cerebrales (estatus epiléptico, hidrocefalia obstructiva), renal, (hemorragia renal, insuficiencia renal, cáncer), insuficiencia cardíaca temprana, y la participación pulmonar (neumotórax espontáneo recidivante, insuficiencia respiratoria progresiva).^{11 12}

El hallazgo más temprano en diagnóstico de pacientes con complejo de esclerosis tuberosa son los rabiomiomas cardíacos detectados prenatalmente por ultrasonido. Estas tumoraciones con frecuencia permanecen asintomáticas con retroceso en tamaño y número de las lesiones de forma espontánea en la mayoría de los casos. La arritmia es el signo más común; los tumores son múltiples y se observan en el 86% de los niños involucrados.

La resonancia magnética del corazón mostró: Cardiomegalia global y disminución del gasto cardíaco, presencia de una imagen nodular dependiente de la válvula tricúspide izquierda a considerar rabiomioma. A nivel cerebral se observan tuberosidades corticales, lesiones de sustancia blanca y nódulos subependimarios. El electroencefalograma con lentificación generalizada sin actividad paroxística. Valorado por neurología, encontrando criterios mayores para esclerosis tuberosa: rabiomioma cardíaco, hamartomas retinianos, nódulos subependimarios y los criterios menores de manchas hipomelanóticas en piel con lo cual se establece el diagnóstico. Se interconsulta a genética por cumplir con criterios para esclerosis tuberosa; se realiza estudio molecular confirmando diagnóstico. Oftalmología observa gran hamartoma sobre orcada inferior de ojo izquierdo y pequeños hamartomas en ojo derecho. Presencia de catarata en ojo derecho. En el ultrasonido renal no hay evidencia de angiomiolipomas.

Su evolución fue satisfactoria lográndose retiro de la ventilación mecánica 23 días posterior a su ingreso; hemodinámicamente estable con apoyo de digoxina a dosis de 8mcg/Kg., heparina inicialmente como anticoagulación, posteriormente con ácido acetilsalicílico a dosis de 100mg/día. Termina esquema de antibióticos e inicia rehabilitación. Se da de alta de terapia intensiva y dos días después se egresa a su domicilio. Ecocardiograma al año 7 meses de edad y ya no reportan tumoraciones intracardiacas.

8. DISCUSION

La esclerosis tuberosa es una enfermedad sistémica con una serie de acontecimientos que afectan a múltiples órganos y sistemas. Debido a la complejidad de la enfermedad, diagnóstico, tratamiento y cuidado de estos pacientes debe ser llevada a cabo por un grupo multidisciplinario de profesionales clínicos, incluidos los pediatras, cardiólogos, urólogos, dermatólogos, neurólogos y en casos de extrema gravedad como en este paciente por terapia intensiva¹¹. Las causas de muerte son atribuidas principalmente a las complicaciones cerebrales (estatus epiléptico, hidrocefalia obstructiva), renal, (hemorragia renal, insuficiencia renal, cáncer), insuficiencia cardíaca temprana, y la participación pulmonar (neumotórax espontáneo recidivante, insuficiencia respiratoria progresiva).^{11 12}

El hallazgo más temprano en diagnóstico de pacientes con complejo de esclerosis tuberosa son los rabiomiomas cardíacos detectados prenatalmente por ultrasonido. Estas tumoraciones con frecuencia permanecen asintomáticas con retroceso en tamaño y número de las lesiones de forma espontánea en la mayoría de los casos. La arritmia es el signo más común; los tumores son múltiples y se observan en el 86% de los niños involucrados.

Histológicamente, estos tumores están formados por células estructuralmente parecidas a las células de Purkinje, si su localización recorre una vía de conducción, puede predisponer a una taquiarritmia por reentrada. En el primer año de la vida entre el 9 a 18% de los niños desarrollan síndrome de Wolff-Parkinson-White, asociados a taquicardia supraventricular; y en algunos pacientes presentar muerte súbita infantil. Además de las manifestaciones cardíacas, estos pacientes pueden tener enfermedad vascular inusual, como son aneurismas arteriales periféricos de la arteria carótida, axilar y las arterias renales, pero una morbilidad significativa y la mortalidad se atribuyen a aneurismas de la aorta y arterias intracraneales.

La supervivencia a largo plazo en muchos casos se basa en la afectación renal, por la presencia de angiomiolipomas. Estas lesiones aumentan en tamaño y número con el tiempo en la mayoría de los pacientes, por lo que se recomienda su seguimiento mediante tomografía o ecografía. También se pueden encontrar los quistes renales y enfermedad renal poliquística que puede conducir a hipertensión y enfermedad renal terminal. Por último, cualquier calcificación renal debe ser considerada como un indicador de malignidad. Por lo anterior se debe de realizar seguimiento con ultrasonido abdominal cada 2 o 3 años antes de la pubertad, y cada año después de la pubertad.

9. IMÁGENES

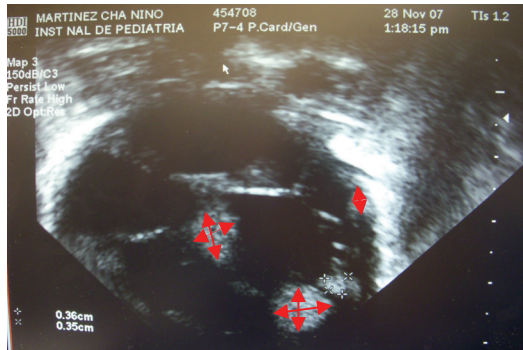


Figura 1. Ecocardiograma realizado al ingreso donde muestra múltiples rabdomiomas en ventrículo izquierdo.

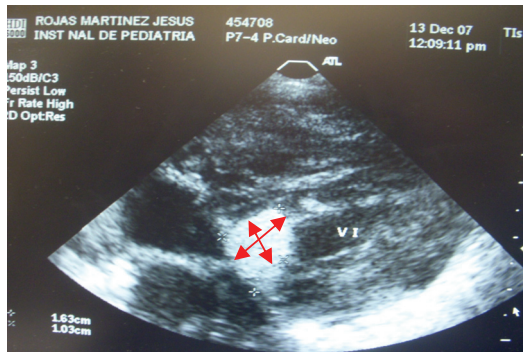


Figura 2. Ecocardiograma realizado al mes de su ingreso con evidencia de rabdomioma en ventrículo izquierdo sin datos de obstrucción al tracto de salida del VI.

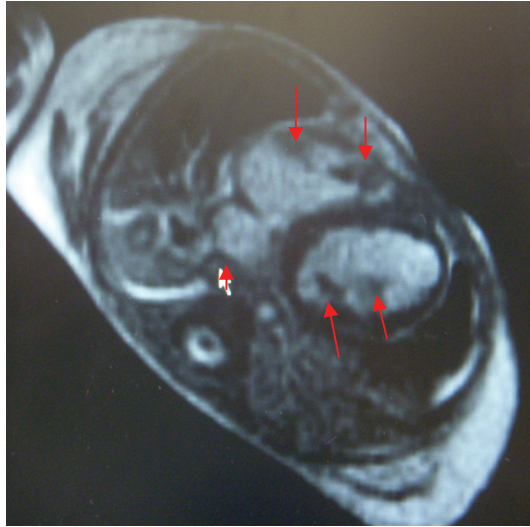


Figura 3 y 4. Resonancia Magnetica de corazon donde muestra tumoraciones intracardiacas.



Figura 4

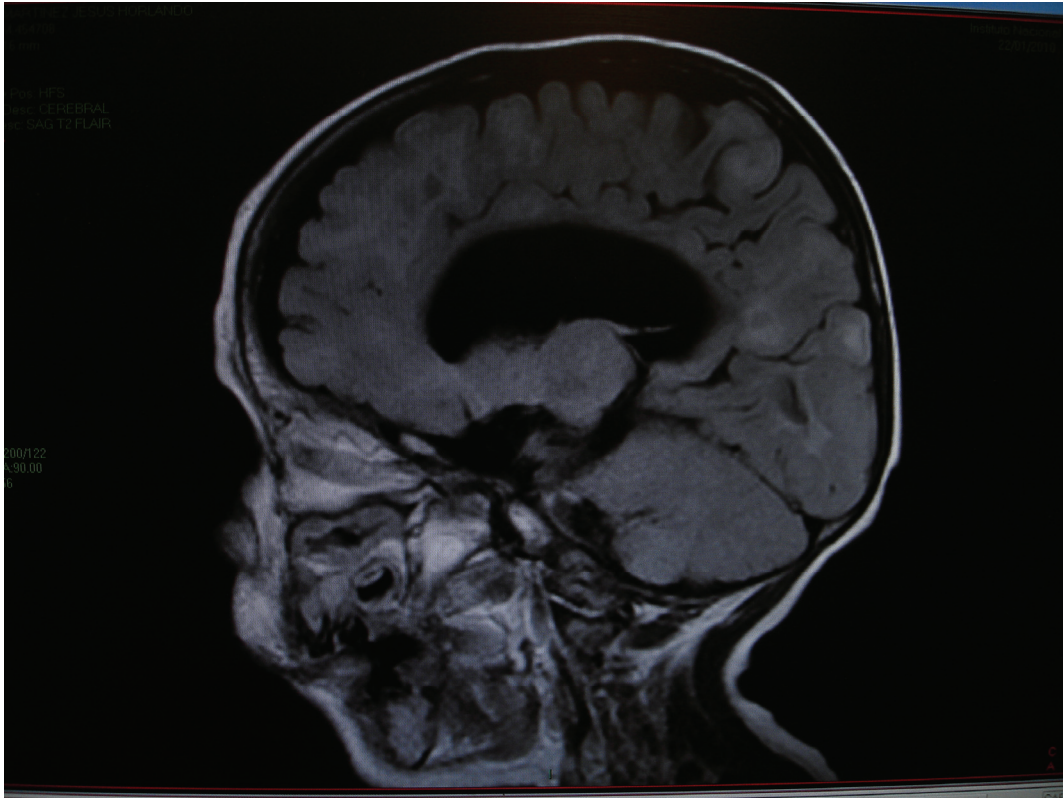


Figura 5. Resonancia Magnética cerebral con evidencia de lesiones intracraneales

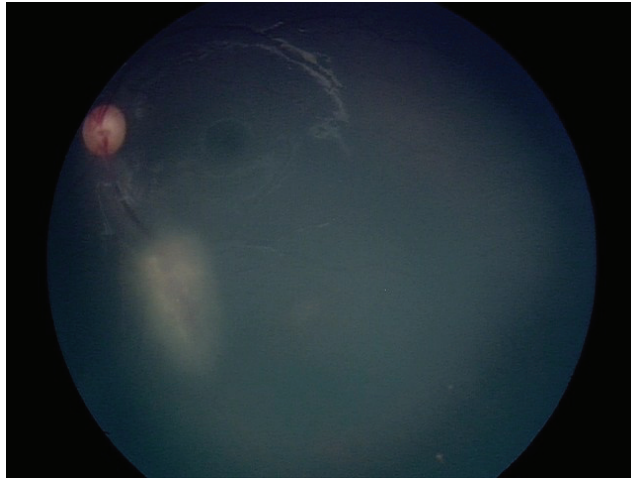


Figura 6 y 7. Gran hamartoma sobre orcada inferior de ojo izquierdo y pequeños hamartomas en ojo derecho.

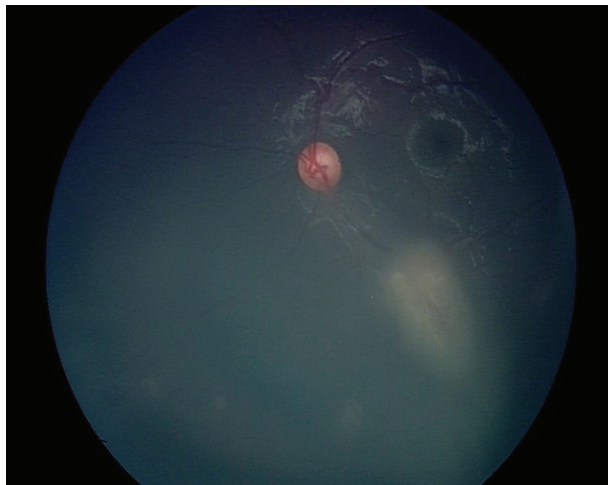


Figura 7.

10. CONCLUSIONES

Aunque la mayoría de los tumores cardíacos en la infancia son benignos, pueden ser potencialmente mortales a causa de su localización y la infiltración en el músculo cardíaco. Ellos pueden imitar enfermedades estructurales cardíacas además de presentar arritmias y cianosis intermitente³. Los síntomas dependen del tamaño, movilidad y localización del tumor a nivel intracardiaco.

Por lo tanto, deben ser considerados en el diagnóstico diferencial de la insuficiencia cardíaca, cardiomegalia, alteraciones en el ritmo sobre todo el supraventricular, síncope, enfermedad valvular cardíaca y embolia pulmonar.

El tratamiento debe ser individualizado. Durante la última década, la tasa de intervención quirúrgica para los tumores primarios cardíacos en los niños varía de un 32 a 95% en los centros de atención de tercer nivel, pero la mayoría de los autores están de acuerdo que la resección sólo se recomienda cuando se asocia a compromiso hemodinámico o respiratorio, arritmia grave, o un riesgo significativo de embolismo sistémico

11. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Cigarroa JA, García Y, Gutiérrez LY, Jiménez S, Martínez A, Ortigón J. Rbdomioma cardiaco tratado quirúrgicamente con éxito y revisión de la literatura. Arch Inst Cardiol Mex 2005; 75 (3): 113 -117.
2. Bader R, Chitayat D, Kelly E, Ryan G, Smallhorn JF, Toi A y cols.. Fetal Rhabdomyoma: Prenatal Diagnosis, Clinical Outcome, and Incidence of Associated Tuberous Sclerosis Complex. J Pediatr 2003; 143(5):620 - 624.
3. Stiller B, Hetzerb R, Meyerc R, Dittricha S, Peesd C., Primary cardiac tumours: when is surgery necessary?. Eur J Cardiothorac Surg 2001; 20: 1002 -1006.
4. Otero JC, Rbdomioma: Tumor del corazón fetal. Diagnostico Prenatal. Rev Colom Ginecol Obstet 2005; 56(2): 176- 179.
5. Kiaffas M, Powell AJ, Geva T. Magnetic Resonance Imaging Evaluation of Cardiac Tumor Characteristics in Infants and Children. Am J Cardiol 2002 ;89(15) :1229-1233.
6. Tworetzky W, McElhinney DB, Margossian R, MoonGrady AJ, Sallee D, Goldmuntz E. Association Between Cardiac Tumors and Tuberous Sclerosis in the Fetus and Neonate. Am J Cardiol 2003; 92(15): 487 - 489.
7. Argueta ER, Jiménez JR, Gonzalez MK, Villela C, Cordova N. Masa intracardiaca y taquicardia en un recién nacido. Reporte de un caso. Rev Mex Pediatr 2006; 73(4): 177- 179.
8. Holley DG, Martin GR, Brenner JI, Fyfe DA, Huhta JC, Kleinman CS y cols. . Diagnosis and Management of Fetal Cardiac Tumors: A

Multicenter Experience and Review of Publisher Reports. Am Coll Cardiol 1995;26(2): 516 -520.

9. Weiner D, Ewalt D, Roach ES, Hensle TW. The Tuberous Sclerosis Complex: A Comprehensive Review. Am Coll Surg 1998; 187(5): 548 – 554.
10. Lendvay T, Marshall F. The Tuberous Sclerosis Complex and its Highly variable manifestations . J Urol 2003; 169: 1635 -1642.
11. Nir A, Taik Jamil, Freeman W, Seward JB, Offord KP, Edwards WD y cols. Tuberous Sclerosis and Cardiac Rhabdomyoma. Am J Cardiol 1995; 76 (15): 419 -421.