



**UNIVERSIDAD NACIONAL
AUTONOMA DE MEXICO**

HOSPITAL INFANTIL DE MEXICO
"FEDERICO GOMEZ"

**RABDOMIOMAS CARDIACOS
EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL
DE TERCER NIVEL.**

**T E S I S
PARA OBTENER EL TITULO DE:
P E D I A T R Í A**

**PRESENTA:
DR. MAURICIO VILLAGÓMEZ ROSAS
DIRECTOR DE TESIS:
DR. LORENZO REYES DE LA CRUZ**



Revisado:
Aaim Paderno Flores



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



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.

INDICE

	PAGINAS
Introducción	3
Cuadro Clínico	5
Mortalidad	15
Diagnóstico prenatal	16
Regresión	17
Tratamiento quirúrgico	18
Objetivo	19
Material y métodos	20
Resultados	21
Discusión	27
Bibliografía	30
Anexo fotografías	34
Anexo gráficos	38

INTRODUCCIÓN

Los tumores cardíacos primarios son raros en la edad pediátrica, Nadas y Ellison reportaron una incidencia de 0.027% en 1,100 autopsias pediátricas. Actualmente con técnicas no invasivas, como la ecocardiografía la tomografía axial computada y la resonancia magnética han cambiado el abordaje diagnóstico y el tratamiento. La ecocardiografía transtorácica ha demostrado ser una técnica no invasiva, útil en la detección y estudio de las masas, tumores intracardiacos y pericárdicos más que cualquier otro método diagnóstico debido a su alta fidelidad especificidad y sensibilidad, esta experiencia se vio evidenciada desde 1957 por Effert al realizar el diagnóstico de un mixoma intracardiaco(1) con ultrasonido. Antes del advenimiento de la ecocardiografía era difícil hacer el diagnóstico a menos que el tumor sea grande y produzca síntomas, varios estudios han enfatizado las ventajas técnicas de este método sobre la angiografía (2). Incluso en el periodo fetal se puede realizar con ecocardiografía el diagnóstico, pronóstico y establecer el plan terapéutico. (12)

Excluyendo a los trombos, los rabdomiomas comprenden cerca de la mitad las masas intracardiacas en niños y lactantes. Los rabdomiomas son los tumores cardiacos más frecuentes en niños, y fueron descritos primeramente por Von Recklinghausen en 1862. Los tumores cardiacos primarios son raros en pediatría y el 90 % son benignos. Los rabdomiomas comprenden el 45% de los tumores cardiacos primarios en niños y representen el 53% de los tumores benignos en la niñez su incidencia varía de acuerdo a la edad del diagnóstico debido a la gran tasa de regresión (1,5.6,8,9). Son también los tumores

más diagnosticados in útero, generalmente son referidos por tumor cardiaco o arritmia en el ultrasonido obstétrico, y generalmente no hay datos de esclerosis tuberosa, los síntomas son bien tolerados y el riesgo de pérdida fetal es de 4 a 6 %.

(13)

La esclerosis tuberosa es una condición autosómica dominante con alta penetrancia y se estima una incidencia de 1/15,000 a 1/30,000 nacidos. Hay una ligera predominancia del sexo masculino. La asociación de rabdomiomas con la esclerosis tuberosa, la cual ha sido bien reportada varia de entre 30 a 85 %, Y del 50 a 80% de los afectados pueden tener una mutación de novo. También se ha sugerido que esta asociación se observa cuando más pequeño es el niño sobre todo por la regresión con la edad de los rabdomiomas. En la experiencia de Wallace los rabdomiomas pueden preceder a los signos dermatológicos y neurológicos de la esclerosis tuberosa.

CUADRO CLINICO

Muchos de los pacientes son asintomáticos y los tumores son descubiertos en forma fortuita durante estudios de rutina para esclerosis tuberosa, estudio de un soplo inocente o por diagnóstico prenatal. La sintomatología es variable y va desde los pacientes sintomáticos a pacientes con soplos, datos de obstrucción de tractos de salida o entrada, alteraciones de la contractilidad, cardiomegalia y arritmias. (1, 5, 6,7,9, 10). En el feto in útero se sospecha la presencia de rabdomiomas en pacientes con hydrops fetalis y trastornos del ritmo (10).

La esclerosis tuberosa tiene manifestaciones típicas como retardo mental, crisis convulsivas, malformaciones cerebrales como tumores, hipopigmentación de la piel, examen de piel positivo para la lámpara de Wood, y la presencia de la enfermedad en alguno de los padres. Que generalmente aparecen posteriormente en la vida y se ha visto que los rabdomiomas pueden ser la primera manifestación de esclerosis tuberosa. En la esclerosis tuberosa se ha observado que el 50 a 80 % de los casos son nuevas mutaciones, y solo en 33 % de los casos se encuentra un antecedente heredofamiliar.

Las lesiones cutáneas típicas de la esclerosis tuberosa son máculas hipocrómicas, angiofibromas faciales, fibromas periungeales, parches lijosos y placa fibrosa. Las manchas hipocrómicas habitualmente son visibles desde el nacimiento y se pueden identificar en el 90 % de los casos; aunque en ocasiones se precisa de la iluminación con luz ultravioleta, lo que hace se aprecien con mayor facilidad. La forma y el tamaño de las manchas son variables; pero clásicamente se mencionan en forma de hoja de fresno, pero son múltiples y en ocasiones adoptan más un patrón de confeti. Pueden ser escasas o

presentar múltiples. La presencia de este tipo de lesión cuando es única o son escasas, pueden observarse en niños sanos. Por lo que no son patognomónicas de la enfermedad. Orozco y Covarrubias demostraron que la estimulación simpática con pilocarpina, produce en las manchas sudoración comparable con la piel sana e hiperemia en los niños sanos. No así en los enfermos con esclerosis tuberosa donde el eritema y sudoración son nulos. (14)

Existen también los angiofibromas faciales, constituidos de tejido vascular y conectivo. Comienzan como una lesión papular eritematosa entre los 4 y los 10 años de edad, y después crecen gradualmente. Con distribución en la nariz, los pliegues nasolabiales y el mentón. Los angiofibromas faciales son patognomónicos de la esclerosis tuberosa. Su utilidad en el diagnóstico precoz es escasa, aparecen como ya comentamos en la infancia tardía y solo en el 70 al 83 % de los casos.

Los fibromas ungueales, son lesiones carnosas que se originan alrededor o debajo de las uñas, mucho más frecuentes en los dedos de los pies y afectan generalmente al género femenino. Se observan en el 15 al 20 % de los casos. Y generalmente se presentan después de la adolescencia. Múltiples fibromas ungueales son patognomónicos de la esclerosis tuberosa.

El parche lijoso es una lesión ligeramente elevada, de bordes irregulares y con una superficie semejante al papel de lija, se localiza en la espalda o los flancos. Generalmente se presentan en la pubertad, y solo en el 20 a 30 % de los pacientes y no se considera patognomónico de la esclerosis tuberosa.

Las placas fibrosas que son formaciones en la frente o en las mejillas, que están presentes desde el nacimiento y son típicas de la enfermedad.

Hasta hace poco la tríada clínica de Vogt constituida por epilepsia, retraso mental y angiofibromas definían la enfermedad, pero esta asociación se encuentra sólo en un tercio de los casos y en el 6 % de los casos no existe ninguna de estas manifestaciones.

Las crisis convulsivas están presentes entre el 80 al 90 % de los casos. En menores de 1 año son frecuentes los espasmos infantiles; en niños mayores y adultos desarrollan habitualmente crisis parciales simples y/o complejas y con menor frecuencia crisis tónico-clónicas generalizadas, atónicas, tónicas, mioclónicas o ausencias atípicas. Es frecuente encontrar combinaciones de 2 o más tipos.

El retraso mental se presenta en el 60 % de los casos y la severidad varía desde leve hasta profundo. No hay asociación entre retraso mental y epilepsia. Parece que la evolución favorable, tanto de las funciones neuropsíquicas como de las crisis epilépticas está relacionada a menor número de tuberosidades, que en los individuos con mayor retraso y con crisis convulsivas de difícil control, en los cuales hay mayor número.

Se ha observado que entre 6 al 14 % de los pacientes con esclerosis tuberosa desarrollan astrocitomas de células gigantes, neoplasia derivadas de astrocitos patognomónica de la enfermedad. Y se presenta en las dos primeras décadas de la vida. Los cuales pueden generar el 25 % de los fallecimientos de estos pacientes.

La marca Radiológica de la esclerosis tuberosa son los nódulos subependimarios calcificados, los cuales se pueden observar en radiografía de cráneo, pero se demuestran mejor en la TAC de

cráneo. Son calcificaciones que tienden a aumentar de tamaño y en número con el tiempo, por lo que pueden estar ausentes en lactantes. Con menor frecuencia se observan calcificaciones en la superficie de los hemisferios cerebrales.

Los defectos corticales y las tuberosidades pueden observarse a veces en la TAC de cráneo; pero se demuestran mejor en la resonancia magnética nuclear con densidad T2, Las lesiones lineales hiperintensas perpendiculares a la corteza se relacionan con un tracto residual debido a una migración neuronal anormal. En un 25 % de los pacientes presentan lesiones en el cerebelo.

Las lesiones visibles en resonancia magnética se correlacionan con las manifestaciones electroencefalográficas. Como se comentó previamente los pacientes con varias y grandes lesiones corticales o subcorticales tienen retraso mental más severo y crisis convulsivas intratables.

Las anomalías de la retina afectan hasta al 80 % de los pacientes y constituyen una de las manifestaciones oftalmológicas más frecuentes y son:

- Astrocitomas retinianos
- Hamartomas retinianos
- Áreas acrómicas de la retina.

Ocasionalmente pueden presentarse en pacientes sanos estas 2 últimas alteraciones, pero se consideran signos de la esclerosis tuberosa, cuando hay 2 o más astrocitomas retinianos. Estas lesiones excepcionalmente provocan afectación visual y cuando ésta se muestra, se debe a desprendimiento de retina y hemorragia vítrea.

Algunos paciente presentan defectos en la pigmentación del iris, que tiene la mismo significancia diagnóstica que las manchas hipomelánicas en la piel.

La afección renal es con angiomiolipomas renales que son tumores benignos constituidos por músculo liso, tejido adiposo y elementos vasculares. En un estudio norteamericano de 35 casos de angiomiolipomas el 17% tenían otros datos de esclerosis tuberosa, en general se acepta que el 50% de los casos de angiomiolipomas se asocian a esclerosis tuberosa. El diagnóstico se realiza con ultrasonido, urografía excretora, tomografía axial computada y resonancia magnética. La complicación más frecuente es la insuficiencia renal crónica de causa obstructiva, la hematuria, la hipertensión arterial y la hemorragia retroperitoneal. (16,17)

La afección pulmonar se observa solo en el 1 % de los pacientes y es 5 veces más frecuentes en mujeres que en varones. Se observa una linfangiomiomatosis que se aprecia como un infiltrado intersticial difuso de tejido linfoide, vascular y músculo liso, lo cual produce obstrucción del flujo de aire y disminución de la capacidad respiratoria. Con una media de presentación de 33 años y rango de 20 a 50 años. Se caracteriza clínicamente como disnea, hemoptisis, insuficiencia respiratoria, neumotórax espontáneos repetitivos. La evolución es declinante con un pronóstico malo. Un ensayo de la clínica mayo, ha demostrado la utilidad del tratamiento con progesterona para los pacientes sintomáticos o con función pulmonar deficiente. (18,19)

Las manifestaciones orales de la esclerosis tuberosa se presentan en el 15 % de los casos. Siendo su manifestación más prominente la placa fibrosa de localización en encías, labios y lengua. También se pueden agrupar en lesiones

dentales, lesiones de mucosas, lesiones esqueléticas y otras. La hipoplasia dental en forma de hoyos o depresiones es muy característica de esta entidad. También se describen los nódulos mucosos, con una prevalencia de 11 a 15 %. La lesión consiste en nódulos angiofibrosos rojo-amarillos o de color de la mucosa y que tiene un tamaño variable. Se presentan en la porción más anterior de la encía, pero también en labios, mejilla, lengua y paladar. Desde el punto de vista histológico estos nódulos corresponden a tejido normal semejante al de la encía. Deben diferenciarse de fibromas, papilomas, hiperplasia epitelial focal, hamartomas, quistes gingivales y exostosis. La hiperplasia gingival se ha asociado predominantemente a la terapéutica anticonvulsiva y a la escasa higiene oral.

El diagnóstico de la esclerosis tuberosa se realiza en base a los criterios diagnósticos anotados en la tabla 2

Las arritmias son una manifestación frecuente de los rabdomiomas y estas parecen relacionarse a la localización del tumor, se presenta de un 19 a 33 %. Varios tipos de arritmias cardiacas son reportadas asociadas con rabdomiomas incluyendo taquicardia supraventricular, síndrome de Wolf Parkinson White, fibrilación atrial, flutter atrial, bloqueos atrioventriculares, taquicardia atrial ectópica, extrasístoles, muerte súbita y taquicardia ventricular. La taquicardia supraventricular es la taquicardia más frecuentemente reportada en la literatura asociada a rabdomiomas cardiacos en niños. El síndrome de preexcitación ha sido asociado a tumores localizados en el anillo atrioventricular; la desaparición de la arritmia ha sido descrita asociada a la regresión del rabdomioma. Se ha considerado que los rabdomiomas tienen un origen embrionario de las células de Purkinje o de células gigantes de Purkinje así es que son capaces de conducir

impulsos y podrían funcionar como vías accesorias, pero los mecanismos arritmogénicos no están bien definidos. (7,11)

Generalmente no hay una asociación entre rabiomiomas y cardiopatía congénita. Rara vez se han descrito en presencia de comunicación interventricular, anomalía de Ebstein, doble vía de salida de ventrículo derecho, atresia pulmonar y transposición de grandes arterias.

El ecocardiograma demuestra la presencia de tumores intracardiacos en más de la mitad de los pacientes con ecocardiografía transtorácica sin evidencia de síntomas (1), así mismo detecta tumores intramurales pequeños (2). El diagnóstico histológico del rabiomioma no se considera necesario en presencia de características ecocardiograficas de rabiomioma, que son frecuentemente múltiples y lobulados y por su localización principal es el septum interventricular o en la pared libre de los ventrículos y a menudo se desarrollan intracavitariamente (12.13), reportándose únicamente un 30% en auriculares. La ecocardiografía bidimensional ha desplazado a la angiografía como el principal método diagnóstico, aunque a través de esta se puede realizar biopsia y concretar el diagnóstico.

Los hallazgos de la resonancia magnética actualmente complementan a la ecocardiografía en el estudio de los tumores intracardiacos. En particular con la posibilidad de demarcar la relación entre el tumor y el miocardio normal y los grandes vasos. Así mismo puede identificar las características del tejido y servir para hacer diagnóstico diferencial con algún otro tumor como lipoma o fibroma.

Los rabiomiomas pueden ser múltiples y ocurren más frecuentemente en el ventrículo izquierdo o en el septum

interventricular. La localización en los atrios es menos frecuente. La presencia de múltiples tumores se asocia con la esclerosis tuberosa, mientras que la presencia de una solitaria neoplasia incrementa la posibilidad de no tener esta enfermedad. La obstrucción es mas frecuente cuando hay múltiples rabdomiomas. Muchos de los tumores obstructivos son vistos en el ventrículo izquierdo. Sin embargo la esclerosis tuberosa se asocia más con tumores no obstructivos.

MORTALIDAD

La tasa de mortalidad en los pacientes con esta neoplasia es del 25 %. Claramente esta subestimada la mortalidad puesto que hay casos asintomáticos que fallecen sin diagnóstico. Generalmente mueren por obstrucción del flujo de salida en el periodo neonatal o perinatal. Las arritmias son la segunda causa de muerte incluyendo las presentadas durante la cirugía, no hay datos en la literatura acerca de la persistencia de arritmias después de la cirugía. En muchos casos se puede cambiar el pronóstico si se realiza el diagnóstico prenatal. (2)

DIAGNOSTICO PRENATAL.

El primer reporte de diagnóstico de rabiomioma por ecocardiografía fetal se realizó en 1994. Con la experiencia de la ecocardiograma prenatal, ha incrementado el número de rabiomiomas diagnosticados prenatalmente. La presencia in útero de múltiples rabiomiomas puede ser un marcador para esclerosis tuberosa. La presencia de grandes tumores en el periodo neonatal se asocian con la presencia de arritmias, disfunción de las válvulas atrioventriculares, derrame pericardico ó hidrops fetalis, la obstrucción se ha comprobado es la principal causa de muerte en el periodo fetal y neonatal. Por lo cual es recomendable que el parto se lleve a cabo en una institución donde se realice la cirugía inmediatamente después del nacimiento. (23)

REGRESION

Desde 1923 Steinbis sugirió la involución espontánea de los rabdomiomas, la regresión fue finalmente documentada hasta 1975. Se ha reportado la regresión espontánea de los rabdomiomas desde un 60 a 100% de los pacientes, Farooli y cols. han reportado una tasa de regresión de los rabdomiomas de 0.9 a 6.0 *mm/mes*, encontrando una resolución completa del 83%.(5). En tanto que Yun ha reportado regresión completa más frecuentemente en tumores pequeños en el primer año de vida y una regresión más lenta después de la lactancia, así mismo hace énfasis en que la regresión de la prevalencia de los rabdomiomas con la edad puede estar influenciada por 2 factores: la regresión espontánea y la alta tasa de mortalidad en la lactancia e infancia. El mecanismo es generalmente basado en apoptosis.

TRATAMIENTO QUIRURGICO:

La regresión espontánea tiene implicaciones en el tratamiento puesto que la realización de tratamiento quirúrgico solo se realizara en pacientes sintomáticos con datos de obstrucción de tractos de entrada o salida, arritmias refractarias al tratamiento, datos de embolismo. Solo un 7.33% de los paciente de un meta-análisis de la literatura con 409 casos requirieron de cirugía, de estos 2.65 fueron resecciones parciales y 4.64 fueron resecciones totales, los pacientes con esclerosis tuberosa tuvieron una mortalidad posquirúrgica mayor que los pacientes que no tenían esclerosis tuberosa. No existió diferencia entre los que se realizo una resección parcial contra una resección completa. Aproximadamente el 95 % de rabdomiomas en pacientes con esclerosis tuberosa y 74 % en los paciente sin esclerosis tuberosa no requieren de cirugía. Inicialmente se intentaba una resección completa, sin embargo una resección no radical que mejore la obstrucción puede ser lo indicado, debido a la regresión espontánea del tumor. En las masas residuales se debe realizar un seguimiento ecocardiografico de los pacientes con rabdomiomas intracardíacos hasta su resolución. Sospechar siempre que se encuentren síndrome de preexcitación o taquicardia supraventricular en el recién nacido y lactante menor en la posibilidad de rabdomioma.

OBJETIVO:

1.- Reportar la experiencia con rabdomiomas intracardiacos en la edad pediátrica en el Hospital Infantil de México. En un periodo de 6 años.

2.- Reportar las localizaciones intracardiacas más frecuentes de los rabdomiomas. .

3.- Reportar las características clínicas de los pacientes con rabdomiomas.

MATERIAL Y METODOS

Diseño: Estudio descriptivo. Observacional, retrospectivo.

Población: Pacientes con diagnóstico de rabdomioma intracardiaco.

Fuente: Expediente clínicos y expedientes de ecocardiografía.

Periodo: De abril 1989 a marzo 1995. Hospital Infantil de México.

RESULTADOS

Se encontraron un total de 6 casos con rabdomiomas durante el periodo de estudio. De los cuales 3 pacientes son del género masculino y 3 del femenino. La edad promedio de los pacientes fue de 5 meses 3 días, con rango de 7 días a 24 meses. Siendo menores de 30 días el 57 %.

Las razones por las cuales se consultó al departamento de cardiología con el propósito de realizar ecocardiograma fueron en 2 cardiomegalia silenciosa, 2 había evidencia franca de insuficiencia cardiaca, en un caso por insuficiencia cardiaca y un soplo, y un paciente asintomático por el antecedente de esclerosis tuberosa en un familiar.

En todos ellos se estableció el diagnóstico tomando la muestra de la tumoración en cirugía en 2 pacientes, en un paciente se tomó una biopsia transcaterismo, o por ser un portador de esclerosis tuberosa 4 pacientes. Las tres biopsias confirmaron el diagnóstico histológico de rabdomioma cardíaco.

El total de rabdomiomas encontrados fue de 14 en los 7 pacientes incluidos en el estudio. La localización al ecocardiograma fue ventrículo derecho en dos casos, ventrículo izquierdo en tres, en septum interventricular seis casos, en atrio derecho en 1 caso, atrio izquierdo 1, uno en el atrio izquierdo que afectaba la válvula mitral.

Caso 1. Paciente femenino de 2 años de edad, inicio su padecimiento con crisis convulsivas a los 4 meses de edad, valorada por neurología y tratada con fenobarbital, a los 4 meses de edad se detecta manchas hipocrómicas lanceoladas. Enviada para valoración cardiaca por esclerosis tuberosa, la

exploración cardiológica fue normal. El electrocardiograma se reporta normal, con radiografía de tórax normal. En el ecocardiograma se detecta una masa miocárdica en el ventrículo derecho en el tercio superior del septum trabecular de 1 x 1.2 mm de diámetro, que no condiciona obstrucción, ni insuficiencia cardiaca, se considera rabdomioma en base al diagnóstico previo de esclerosis tuberosa. Se decide tratamiento expectante únicamente y vigilancia por consulta externa.

Caso 2. Corresponde a paciente femenino de 1 mes de edad, el cual se interconsulta a cardiología por insuficiencia cardiaca y soplo cardiaco. Con antecedente materno de manchas lanceoladas hipocrómicas múltiples. A la exploración física se encontró mancha hipocrómica en región lumbar, soplo sistólico regurgitante en 4 espacio intercostal izquierdo, segundo ruido cardiaco normal; campos pulmonares con estertores crepitantes bilaterales e hígado a 4-4-4 cm debajo del reborde costal izquierdo. El electrocardiograma mostro crecimiento atrial bilateral e hipertrofia ventricular derecha, eje ded QRS a $+150^{\circ}$, onda delta en precordiales izquierdas, se catalogó como síndrome de Wolff Parkinson White. Radiografía de tórax con cardiomegalia II/VI y congestión venocapilar. En el ecocardiograma se encontró una tumoración pediculada en septum interventricular sin causar obstrucción, y otra en el atrio izquierdo sobre la válvula mitral produciendo manifestaciones graves de hipertensión venocapilar pulmonar. Inicio tratamiento anticongestivo a base de furosemida, espironolactona y digoxina y se determinó resección quirúrgica, observándose infiltración extensa en el septuminteratrial y la valvula mitral, falleciendo durante el intento de resecar la lesión obstructiva. Patología reporta rabdomioma intracrdiaco.

Caso 3. Paciente masculino de 6 meses de edad. Presenta manchas hipocrómicas desde el nacimiento. A los 8 días de vida presenta crisis convulsivas, tratadas con fenobarbital. Oftalmología detecta hamartoma retiniano en el ojo izquierdo. Motivo de interconsulta cardiomegalia y soplo. A la exploración física con soplo sistólico en 2 espacio intercostal derecho. Radiografía con cardiomegalia grado II. Ecocardiográficamente se observan 2 rabiomas uno en el tercio distal del septum interventricular del lado derecho de localización apical y otro en el tercio superior del septum trabecular que produce ligera obstrucción del tracto de salida. Se encuentra sin insuficiencia cardiaca por lo cual se decide no iniciar tratamiento anticongestivo. Cirugía cardiocirculatoria resecta ambos tumores sin complicaciones. Patología los reporta histológicamente como rabiomas cardiacos.

Paciente 4. Masculino de 3 meses de vida, crisis convulsivas desde el mes de edad, manchas hipocrómicas notadas desde los 2 meses de edad. La tomografía de cráneo con calcificaciones cerebrales. Se considera por neurología diagnósticos de esclerosis tuberosa. Se interconsulta a cardiología por disnea a la alimentación, la exploración física mostro palidez ++, ausencia de soplo. Radiografía de tórax normal. Electrocardiograma con crecimiento biventricular, eje de QRS +120°. Ecocardiograma rabiomas múltiples en septum interventricular en número de 4 y uno en pediculado hacia el ventrículo izquierdo, sin producir obstrucción. Se consideran rabiomas intracardiacos, y se deja únicamente en vigilancia por consulta de cardiología.

Caso 5. Paciente femenino de 7 días de vida, referido del Hospital General Juárez, por crisis convulsivas de difícil control. Durante su estancia en la unidad de cuidados intensivos se detecta insuficiencia cardiaca, por lo cual se

interconsulta a cardiología. Durante la exploración física se encuentra soplo sistólico en 2 EII grado II/VI, hiperactividad precordial. Electrocardiograma con crecimiento atrial derecho e hipertrofia ventricular izquierda. Ecocardiograma con tumoración gigante en atrio derecho y otra pediculada en el ventrículo izquierdo que producía un gradiente subaortico significativo por obstrucción del tracto de salida ventricular izquierdo, por lo cual se determinó realizar resección de la tumoración que obstruía el tracto de salida ventricular izquierdo falleciendo el paciente durante el intento de resección. Reportando por patología rabdomioma cardiaco.

Caso 6. Paciente masculino de 19 días, internado en UCIN por crisis convulsivas sutiles, tratadas con fenobarbital, se interconsulta por la presencia de cardiomegalia. La exploración física fue normal. Electrocardiograma normal.

Ecocardiograma con un enorme tumor que involucraba a la pared libre del ventrículo izquierdo y el ápex de 7 mm de diámetro, sin producir obstrucción. Se considera probable rabdomioma vs mixoma, se decide por encontrarse sin obstrucción y sin datos de insuficiencia cardiaca realizar biopsia por cateterismo, la cual se lleva a cabo sin complicaciones. Patología reporta rabdomioma cardiaco. Se decide manejo expectante y al año de seguimiento se observa regresión completa del rabdomioma por ecocardiograma.

En dos de los pacientes con manifestaciones graves de insuficiencia cardiaca mostraron lesiones que ponían en peligro la vida, una de ellas ubicada en la zona subaórtica produciendo un gradiente de presión significativo; en tanto que en el otro paciente gravitaba sobre la válvula mitral produciendo manifestaciones graves de hipertensión venocapilar pulmonar. Ambos fueron considerados candidatos a cirugía pese a que en ambos había infiltrado miocardico intenso. En el primer caso se

encontró una masa intracardíaca extensa y en el segundo caso masas intracardíacas múltiples, falleciendo ambos después de los intentos de eliminar las obstrucciones. El resto de los pacientes fueron manejados médicamente y todos evolucionaron satisfactoriamente. En el caso número 6 con un enorme tumor que involucraba a la pared libre del ventrículo izquierdo y accesoriamente presentaba pequeñas tumoraciones de difícil reconocimiento al estudio ecocardiográfico y cuyo diagnóstico se consideró dudoso fue sometido a biopsia transcateterismo de las lesiones pequeñas del ventrículo derecho, con lo que se realizó el diagnóstico de rabdomioma y se evitó una cirugía innecesaria.

Los pacientes con rabdomiomas con frecuencia presentan manifestaciones extracardíacas que pueden ayudar a establecer este diagnóstico. Los hallazgos extracardíacos fueron signos dermatológicos en 6, signos neurológicos en 3 fundamentalmente convulsiones y en uno en una búsqueda específica signos oftalmológicos.

DISCUSION

Los tumores cardíacos primarios son poco frecuentes en niños; de ellos los rabdomiomas son los más frecuentes como parte de la esclerosis tuberosa 1-3.11.19. Tras la descripción en 1992 de los nuevos criterios diagnósticos, la presencia de rabdomiomas múltiples en un paciente se considera diagnóstico de esclerosis tuberosa 2.

La incidencia ha incrementado con el advenimiento de la ecocardiografía bidimensional, y en la actualidad es poco frecuente el cateterismo, a menos que se requiera realizar una biopsia de la tumoración, Incluso la ecocardiografía nos muestra la localización, el tamaño y si esta produce obstrucción o no, con lo cual se pueden tomar decisiones en el tratamiento de los pacientes con tumoraciones. Conocer la incidencia exacta de rabdomiomas cardíaco es difícil, debido a que estos tienden a la regresión parcial o total. Normalmente son más frecuentes en niños que en niñas como en nuestra revisión donde se encontró una relación de 1.3 a 1. La localización más frecuente fue el ventrículo derecho contrario a lo referido en la literatura donde se encuentra generalmente afectado el ventrículo izquierdo.

Generalmente los rabdomiomas son múltiples pero en nuestra revisión encontramos un solo tumor en 3 casos y en 4 pacientes dos o más rabdomiomas, el número máximo de rabdomiomas fue de 4.

En cuanto a la sintomatología, la mayor parte de estos tumores son asintomáticos u originan síntomas leves, las sintomatología más severa se encuentra en los primeros meses de vida, nosotros encontramos insuficiencia cardíaca en 3 casos que

ameritaron de manejo anticongestivo, contrario a lo referido en la literatura no encontramos arritmias asociadas, *solo* en el electrocardiograma de uno de nuestros pacientes encontramos síndrome de Wolf Parkinson White.

La evolución fue satisfactoria en 4 de nuestros pacientes con regresión espontánea de los tumores. Dos casos fallecieron y su muerte se asocio a cirugía cardiaca por la obstrucción mecánica que generaron los rabdomiomas.

Es importante hacer mención que el 95% de los rabdomiomas asociados a esclerosis tuberosa y el 75 % no asociada a esta, no ameritan de tratamiento quirúrgico y solo se considera que esta indicado el tratamiento quirúrgico en rabdomiomas que produzcan obstrucción o arritmias intratables que pongan en peligro la vida. (20,21)

Ante la sospecha de esclerosis tuberosa consideramos que se debe seguir la siguiente conducta.

- 1.- Realizar un interrogatorio exhaustivo sobre los antecedentes de la enfermedad en busca de nuevos elementos sintomáticos o signos que apoyen el diagnóstico.
- 2.- Una exploración física minuciosa poniendo especial importancia en la piel, aparato cardiovascular, respiratorio, palpación renal, examen neurológico completo incluyendo fondo de ojo.
- 3.- Una vez realizado esto continuar con exámenes de gabinete con radiografía de cráneo, radiografía de tórax, ultrasonido transfontanelar, ultrasonido y TAC renal, TAC de cráneo, resonancia magnética nuclear cerebral.

4.- Realizar ecocardiograma fetal a los hijos de padres con diagnóstico de Esclerosis tuberosa o con sospecha de esta, con valor pronóstico.

5.- Recordar que es una patología que debe ser manejada multidisciplinariamente.

Recordar que el diagnóstico precoz de la esclerosis tuberosa y la identificación del modo de transmisión de padres a hijos nos brindan la oportunidad de ofrecer consejo genético en relación con las posibilidades de una nueva descendencia enferma. Que constituye un objetivo importante de nuestra conducta médica.

BIBLIOGRAFIA:

- 1.- Wallace; Smith; Watson; Remmer; D'Sousa: Tuberos sclerosis presenting with fetal and cardiac tumors: Archives Of Disease In Childhood. 1990; 65: 377-379.
- 2.- Yun; Jung; Noh; Yoon; Hwang: Cardiac rhabdomyoma in childhood tuberous sclerosis, Cardiol Yung 1995; 5: 166- 171.
- 3.- Webb; Thomas; Osborne: CAROIIAC Rhaboomyomas and their Association with Tuberous Sclerosis. Archives of Disease In Childhood 1993; 68: 367-370.
- 4.- Heath: Patology Of Cardiac Tumors. The American Journal Of Cardiology, 1968; 21.
- 5.- Farooki; Ross; Paridon; Humes; Karpawich, Pinky: Spontaneous Regression Of Cardiac Rhabdomyoma. The American Journal Of Ccardiology, Abril 15, 1991; 67: 897-899.
- 6.- Demkow; Sorensen; Whitehead; Rees; Sullivan; El/Iott: Heart transplantation in an infant with rhabdomyoma. Pediatric Cardiol, Vol 16, No 4, 1995.
- 7.- Mehta,A. V.: Rhabdomyoma and ventricular preexitation syndrome. AJDC Vol 47, June 1992,8t.
- 9.- Muhler; Kienast; Harder; Bernuth: Arhythmias In Infants Ann Children With Primary Cardiac Tumours. T. Europea Society Of Cardiology 1994. Pag 915-921.
- 10.- Abushaban; Denham; Duff: 10 Year Review Of Cardiac Tumours In Childhood. Br. Heart J. 1993; 70,166-169.

- 11.- Smythe J, Dyck J,: The natural history of cardiac rhabdomyoma in infancy and childhood. Am J Cardiol,1990; 66:1247-1249.
- 12.- Atik E, Atk F .A. Tumores cardiacos. En Cardiología Pediatrica Mc Graw Hill 2003. P 727-56.
- 13.- Holley DG, Martin GR, Brenner JI, Fyfe DA, Huhta JC, Kleinman CS, et al. Diagnosis and management of fetal cardiac tumors: a multicenter experience and review of published reports. J Am Coll Cardiol1995; 26: 516-520.
- 14.- Orozco-Covarrubias ML, Ridaurs C, Tamayo Sanchez L. Tuberosis sclerosis. Rev Invest Clin 1994; 46 (5):349-54.
- 15.- Roach E, S. Neurocutaneous syndromes. Pediatr Clin Nort - Am 1992; (133):1056-9.
- 16.- Zimmerhackl LB, Rehm M, Kaufmehl K, Weiss SM, Stein JH. Renal involvement in tuberoussclerosis complex: a retrospectiva survey. Pediatr Nephrol1994; 8(4): 451-7.
17. Bernstein J, Robbins TO. Renal involvement in tuberous sclerosis. Ann NY Acad Sci 1991; 615: 36.
- 18.- Dwyer JM, Hickie JB, Garran J. Pulmonary tuberous sclerosis: report of three patients and review ofthe literature. QJ Med 1971; 40: 115.
- 19.- Bwver AJ, Kierland RR, Schmidt HW. Pulmonary tuberous sclerosis: report of a case. Am J Roentgenol1956;75: 748.

20.- Jacobs J.P; Konstantakos AK, Holland FW, Herskowitz K, Ferrer PI, Perryman RA. Surgical treatment for cardiac rhabdomyomas in children. *Ann Thorac Surg* 1994; 58: 1552-5.

21.- Jozwiak S, Kawalec W, Dlużewska J, Daszkowska J. Cardiac tumours in tuberous sclerosis: their incidence and course. *Eur J Pediatr.* 1994; 153: 155-157.

22.- Chand HSI, Sonley MJ, Moes CAF, Daneman A Smith CR, Martin DJ, Primary and secondary tumors of childhood involving the heart, pericardium and great vessels. A Report of 75 cases and review of the literature. *Cancer* 1985; 56: 825-36.

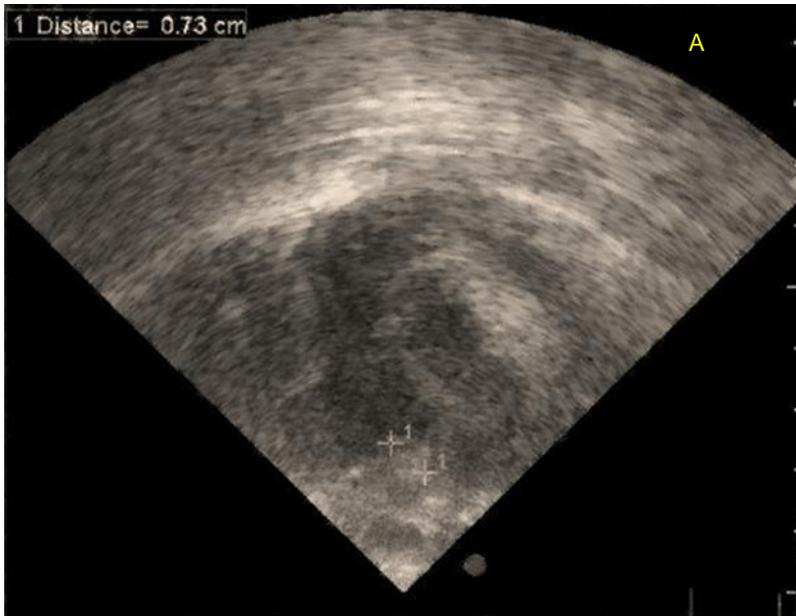
23.- Geva T, Santini F, Pear W, Driscoll SG, Van Praagh R. Cardiac rhabdomyoma. Rare cause of fetal death. *Chest* 1991; 99: 139-42.

24.- Geipel A, Krapp M, Germer U, Becker R Gembruch U. Perinatal diagnosis of cardiac tumors. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 17:17- 21

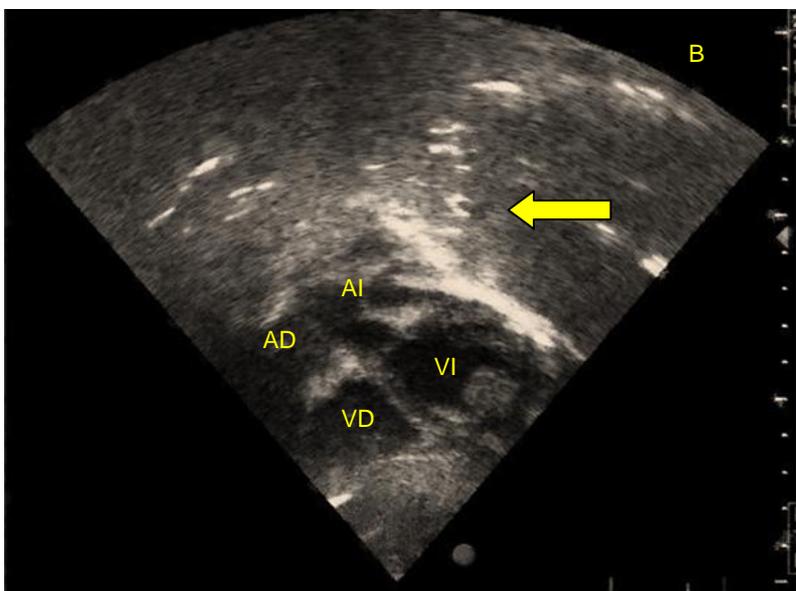
25.- Beghetti M, Grow R. M, Haney I, Mawsom J. Pediatric primary benign cardiac tumors: A 15-year review. *Am Heart J* 1997; 134:107-14.

Anexo

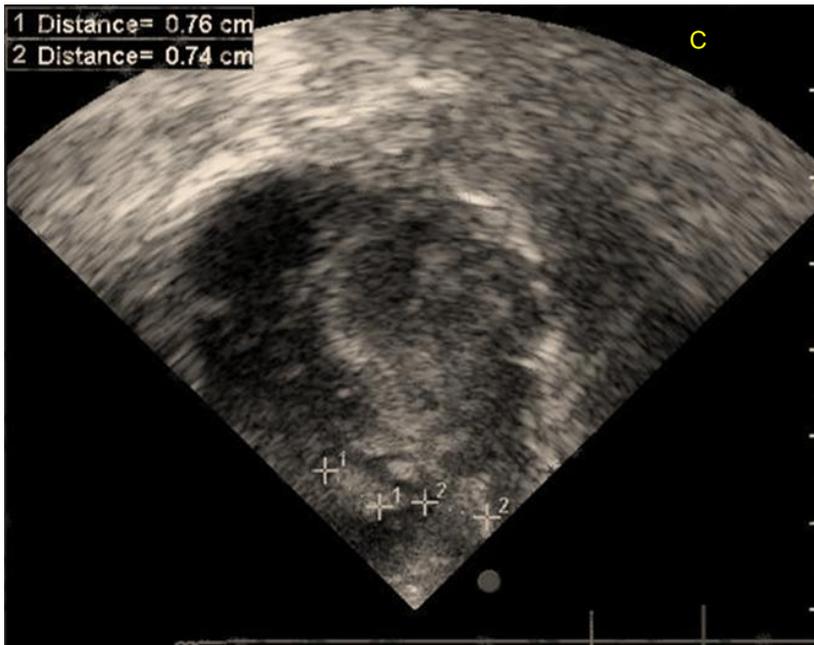
Fotografías de Ecocardiograma



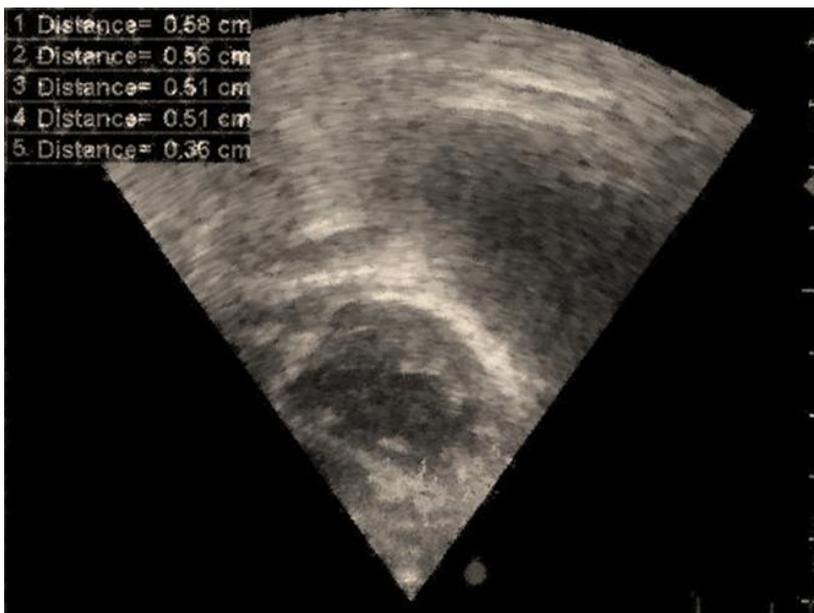
A) Rabdomioma en el ventrículo derecho



B) rabdomioma en ventrículo izquierdo apical.

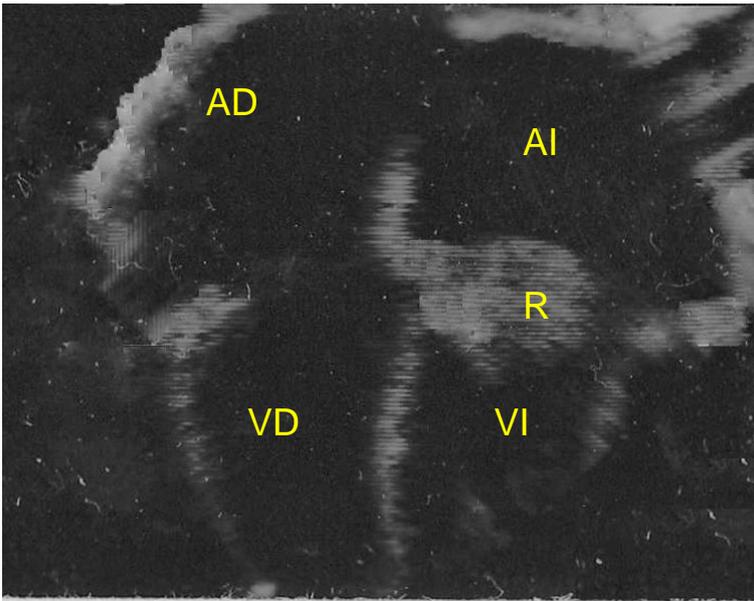


C) Rbdomiomas múltiple en septum interventricular,

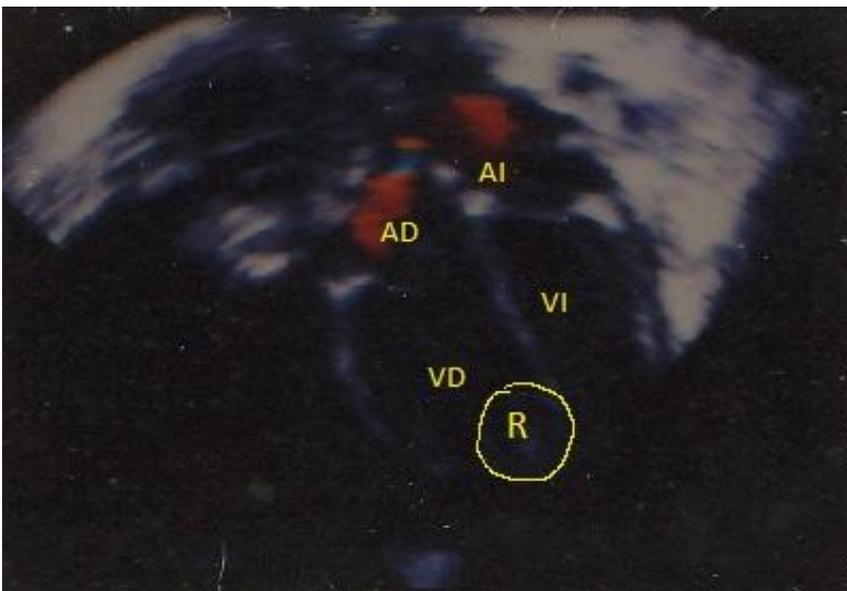


D) Rbdomiomas apical derecha y septum interventricular

D



E) Rbdomioma en válvula mitral

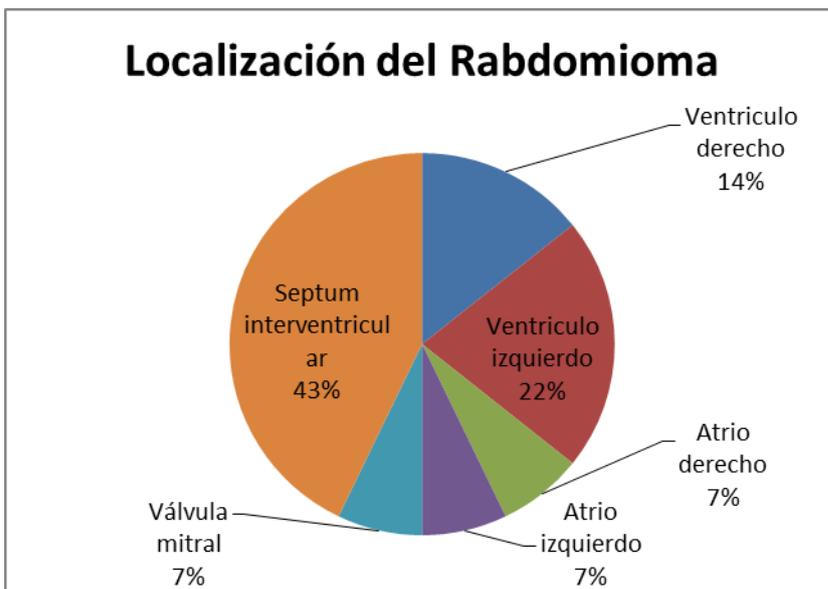
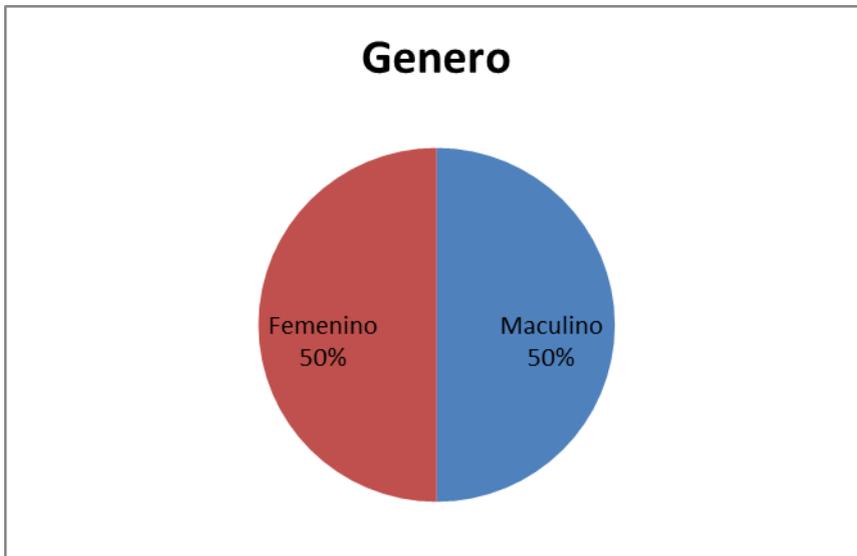


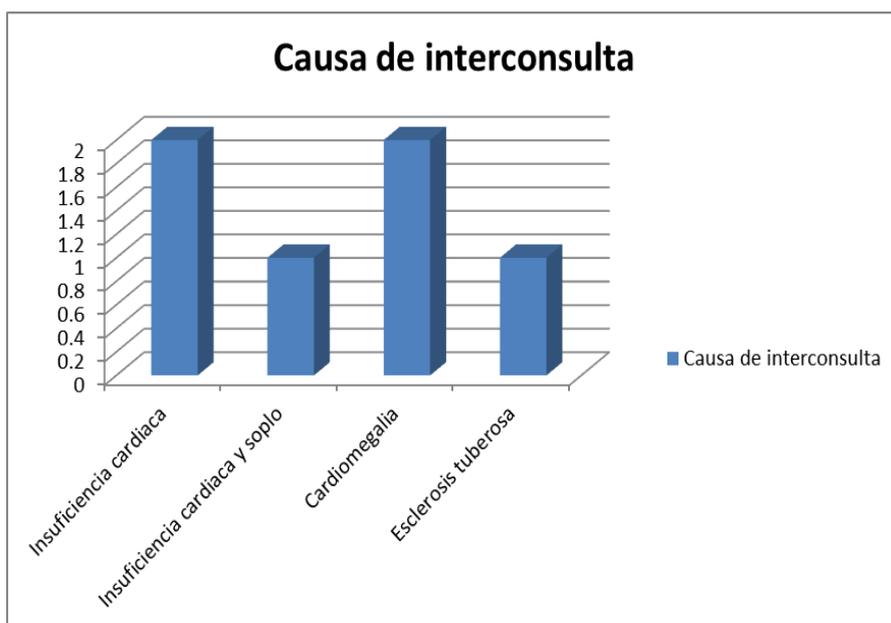
F) Rbdomioma apical derecho.



Manchas hipocrómicas lanceoladas

Anexo graficas





Casos con modo de presentación y número de rabdomiomas

Caso	Edad	Genero	Modo de presentación	Número rabdomiomas
1	2 años	Femenino	Esclerosis tuberosa	1 en ventrículo izquierdo
2	1 mes	Femenino	Insuficiencia cardiaca y soplo	1 septum interventricular 1 Atrio izquierdo
3	6 mese	Masculino	cardiomegalia y soplo	1 Ventrículo derecho 1 septum interatrial
4	3 meses	Masculino	Insuficiencia cardiaca	4 Septum interventricular 1 ventrículo izquierdo
5	7 días	femenino	insuficiencia cardiaca	1 atrio derecho 1 Ventrículo izquierdo
6	19 días	Masculino	cardiomegalia	1 Ventrículo izquierdo

Localización de Rabdomiomas	
Ventrículo derecho	2
Ventrículo izquierdo	3
Atrio derecho	1
Atrio izquierdo	1
Válvula mitral	1
Septum interventricular	6
Total	14

Cuadro 1 Criterios diagnósticos de la esclerosis tuberosa

<ol style="list-style-type: none"> 1. Angiofibromas faciales o placa frontal 2. Fibromas ungueales o periungueles no traumáticos 3. Manchas hipomelanóticas (3 o más) 4. Placas chagrín 5. Hamartomas retinianos nodulares múltiples 6. Túberes corticales 7. Nódulos subependimarios 8. Astrocitoma subependimario de células gigantes 9. Rabdomioma cardíaco, único o múltiple 10. Linfangiomatosis pulmonar* 11. Angiomiolipoma renal* 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Pits múltiples en esmalte dentario 2. Pólipos rectales hamartomatosos (confirmación histológica) 3. Quistes óseos (confirmación radiológica) 4. Tractos migratorios en la sustancia blanca cerebral** 5. Hamartoma no renal (confirmación histológica) 6. Fibromas gingivales 7. Placa acrómica en retina 8. Lesiones cutáneas en confeti 9. Quistes renales múltiples (confirmación histológica)
<p>*Cuando estos criterios 2 criterios están presentes se requiere la presencia de otros factores de complejo de esclerosis tuberosa (CET) para hacer un diagnóstico definitivo</p> <p>**Cuando existe displasia cortical cerebral y tractos migratorios cerebrales en sustancia blanca de forma conjunta deberán contabilizarse como un solo criterio más que como 2 criterios separados de CET</p>	
<p>Diagnóstico definitivo de CET; dos criterios mayores y dos menores</p> <p>Diagnóstico probable de CET: un criterio mayor y un menor</p> <p>Diagnóstico posible de CET: un criterio mayor ó, dos ó más criterios menores</p>	

