



## Diagnóstico de un rabdomioma intracardiaco en el primer trimestre de la gestación

Cotaina GL,<sup>1</sup> Lázaro GE,<sup>1</sup> Jiménez MI,<sup>2</sup> Savirón CR,<sup>1</sup> Lerma PD<sup>1</sup>

### Resumen

**ANTECEDENTES:** el rabdomioma es el tumor cardíaco más frecuente de la etapa fetal y la infancia; a pesar de esto, su incidencia es muy baja.

**CASO CLÍNICO:** feto con rabdomioma cardíaco diagnosticado en la ecografía del primer trimestre.

**CONCLUSIONES:** el diagnóstico temprano resulta importante para profundizar en el estudio y detección de anomalías asociadas, incluida la esclerosis tuberosa. El pronóstico está condicionado por el número, tamaño y localización. En nuestro caso, el diagnóstico tan precoz del ventrículo derecho hipoplásico con atresia pulmonar y tricuspídea (quizá causadas por el tamaño tumoral) implicaba muy mal pronóstico, por lo que la paciente decidió finalizar la gestación.

**PALABRAS CLAVE:** rabdomioma, tumoración cardíaca, esclerosis tuberosa, hallazgos ecográficos prenatales

Ginecol Obstet Mex. 2016 Mar;84(3):180-185.

## Diagnosis of cardiac rhabdomyoma in the first trimester of pregnancy.

Cotaina GL,<sup>1</sup> Lázaro GE,<sup>1</sup> Jiménez MI,<sup>2</sup> Savirón CR,<sup>1</sup> Lerma PD<sup>1</sup>

### Abstract

**BACKGROUND:** Rhabdomyoma is the most common cardiac tumor detected during fetal life and childhood; despite of this, its incidence is very low.

**CLINICAL CASE:** cardiac rhabdomyoma diagnosed at first trimester ultrasound.

**CONCLUSION:** Early diagnosis is important for performing further studies to detect the possible presence of associated anomalies, including TS (tuberous sclerosis). Prognosis is conditioned by number, size and location. In our case, the presence of early hypoplastic right ventricle and pulmonary and tricuspid atresia (probably because of tumor size) conditioned a very bad prognosis, so the patient decided termination of pregnancy.

**KEYWORDS:** Rhabdomyoma; Cardiac tumor; Tuberous sclerosis; Prenatal sonographic findings

<sup>1</sup> Servicio de Obstetricia.

<sup>2</sup> Servicio de Cardiología Pediátrica.  
Hospital Miguel Servet, Zaragoza, España

Recibido: agosto 2015

Aceptado: febrero 2016

### Correspondencia

Dra. Laura Cotaina Gracia  
San Adrián de Sasabe 4, 8C  
50002 Zaragoza, España  
lcotaina@gmail.com

### Este artículo debe citarse como

Cotaina GL, Lázaro GE, Jiménez MI, Savirón CR, Lerma PD. Diagnóstico de un rabdomioma intracardiaco en el primer trimestre de la gestación. Ginecol Obstet Mex. 2016 mar;84(3):180-185.



## ANTECEDENTES

Los tumores cardiacos primarios en el periodo fetal son raros, aunque su incidencia es desconocida. En series de necropsias pediátricas la incidencia varía de 0.0017 a 0.028%, dependiendo de la edad de los pacientes estudiados.<sup>1</sup>

Su curso clínico puede transcurrir de forma asintomática o conducir a alteraciones hemodinámicas significativas que, incluso, puedan causar la muerte intraútero o en el periodo neonatal.<sup>2,3</sup>

El avance en técnicas de imagen, como la ecocardiografía fetal ha supuesto un aumento en la frecuencia del diagnóstico prenatal de estos tumores, habiéndose descrito su detección a partir de la semana 20 de la gestación.<sup>4</sup> Esto permite su seguimiento, valoración de un eventual tratamiento intraútero, planificación de la finalización de la gestación y la mejora de las posibilidades terapéuticas en la vida posnatal.

Se presenta el caso de una embarazada en quien se estableció el diagnóstico de rbdomioma cardiaco a las 12 semanas de gestación, en la ecografía del cribado combinado de anomalías cromosómicas.

## CASO CLINICO

Paciente en la segunda gestación, de etnia gitana, de 22 años de edad, sin antecedentes familiares ni personales de interés, que tuvo un parto eutócico en 2009, sin incidencias. Grupo y Rh A+, con serologías negativas a toxoplasma, virus de la hepatitis B, virus de la inmunodeficiencia humana y lúes e inmunización contra rubéola.

En la primera ecografía, realizada a las 11+5 semanas de gestación, se objetivó un feto de 57 mm acorde con 12+2 semanas y translucencia nucal de 1.7 mm con hueso nasal. El resultado

del cribado combinado del primer trimestre fue de bajo riesgo. Durante esta ecografía se observó una imagen cardiaca intramural hiperrefringente de 2 mm (Figura 1), que parecía localizarse entre el tabique interventricular y el ventrículo derecho. No se objetivó relleno de cavidades derechas con doppler color (Figura 2). La masa era móvil y como primer diagnóstico, en virtud de su tamaño, forma y ecogenicidad de la masa se pensó en un rbdomio-



**Figura 1.** Semana 12: masa ecogénica endocavitaria en el ventrículo derecho.



**Figura 2.** Semana 12: masa ecogénica en el ventrículo derecho en el que no se objetiva el llenado con doppler color.

ma cardíaco. Se apreciaban ambos senos yugulares dilatados. El estudio doppler del flujo en el ductus venoso resultó patológico, porque se objetivó flujo reverso en la contracción atrial (Figura 3).

Ante estos hallazgos se propuso realizar una prueba invasiva para estudio cromosómico y, además, la secuenciación del gen completo de la esclerosis tuberosa. Se hizo una amniocentesis a la semana 15+4.

La ecografía morfológica a las 16+3 semanas con biometrías acordes a 15+5 semanas mostró persistencia de la imagen ecogénica, ahora de 3 mm, entre la válvula tricúspide y el tabique interventricular. El ventrículo derecho no rellenaba con el doppler, no se identificaba salida de la arteria pulmonar y se objetivó una posible comunicación interventricular. El resto de la morfología fetal era normal. El ecocardiograma de las 16+4 semanas mostró los siguientes hallazgos: situs solitus y levocardia con levoápep.

Masa hiperecogénica de 3x3 mm (Figura 4), en relación con el anillo tricuspídeo, en la región septal, que protruye sobre el anillo tricuspídeo, de manera que no se aprecia flujo. Tampoco se



**Figura 3.** Semana 12: índice de pulsatilidad del ductus venoso en la semana 12.



**Figura 4.** Semana 16: tamaño de la masa ecogénica en el ventrículo derecho.

apreció flujo en el interior del ventrículo derecho, que estaba colapsado e hipoplásico. En la papila mitral se apreció otra pequeña masa hiperecogénica de 1 mm. Se objetivó la concordancia atrio-ventricular. La aorta era normal, emergente desde el ventrículo izquierdo. No se apreció en ningún momento el tronco pulmonar ni el ductus.

La válvula auriculoventricular izquierda era competente. Se confirmó una comunicación interventricular membranosa de 2.5 mm. El arco aórtico era normal lo mismo que el doppler del conducto venoso. No se apreció el arco ductal y el lado izquierdo del miocardio tenía un aspecto hipertrófico pero con contractilidad adecuada. El doppler transmitral también salió normal, sugerente de ritmo sinusal.

Estos hallazgos se informaron como compatibles con:

- Tumoración cardíaca, probable rabdomioma (se objetivó en la masa con vascularización) (Figura 5).
- Atresia tricuspídea y pulmonar, quizá secundaria a obstrucción tumoral.



**Figura 5.** Tumoración.

- Hipoplasia extrema del ventrículo derecho.

Se informó a la paciente el mal pronóstico de las anomalías, con alto riesgo de no llegar a término la gestación. En caso de supervivencia neonatal, el recién nacido requeriría cirugía univentricular (Fontan). La paciente decidió interrumpir la gestación. Se solicitó la necropsia después de la intervención pero ésta no pudo realizarse por el mal estado del material fetal obtenido (informado por el servicio de Anatomía patológica como “feto multifragmentado”).

El resultado definitivo de la amniocentesis mostró un cariotipo masculino normal 46 XY. La cuantificación de la alfafetoproteína en el líquido amniótico estaba en un rango de normalidad.

La secuenciación del gen de la esclerosis tuberosa resultó negativa.

## DISCUSIÓN

El diagnóstico de tumores cardiacos en el feto es excepcional: 1 caso por cada 10,000 nacidos vivos; es decir, 1% de las alteraciones cardiacas detectadas.<sup>5</sup> El rbdomioma cardiaco es el

tumor cardiaco fetal más frecuente, aunque de presentación rara. Representa entre 60 y 86% de los tumores primarios cardiacos fetales, seguido de teratomas (25%), fibromas (12%), mixomas y hemangiomas.<sup>5</sup>

Desde el punto de vista histológico son hamartomas de los miocitos cardiacos en desarrollo con incapacidad para la división mitótica.<sup>3</sup> En la ecografía aparecen como masas múltiples en 90% de los casos, redondeadas, homogéneas e hiperecogénicas.<sup>4,6</sup> El 93% de los casos afecta al ventrículo izquierdo y el septum interventricular, sobre todo en los músculos papilares y región subendocárdica, aunque puede haber localizaciones atípicas.

El hallazgo de una imagen ecogénica intracardiaca es relativamente frecuente; en la totalidad de los casos son un foco ecogénico intracardiaco (foci) originado por la calcificación de los músculos papilares cardiacos y sin significado clínico, independientemente de su número y localización. Además, en la mayor parte de los casos los foci involucionan espontáneamente. La tumoración cardiaca debe sospecharse con base en la permanencia o su tamaño; además del hallazgo de vascularización intratumoral, como en el caso aquí comunicado.

Otro signo sugerente de rbdomioma, que no se manifestó en el caso de este reporte, son las tumoraciones múltiples en el miocardio ventricular.<sup>2</sup>

El rbdomioma cardiaco es un tumor con frecuencia asintomático. Fue descrito prenatalmente por primera vez en 1982, a las 15 semanas de gestación.<sup>7</sup> Sin embargo, a pesar del avance en las técnicas de imagen en las últimas décadas, más de 85% se detectan a partir de las 24 semanas.<sup>4</sup>

A pesar de tratarse de tumores benignos, según su localización, número y tamaño, pueden

producir alteración hemodinámica, con obstrucción al flujo sanguíneo y alteración de la fracción de eyección ventricular, causan arritmias, insuficiencia cardíaca congestiva, derrame pericárdico, cardiomegalia, hidropesía o muerte fetal.<sup>8</sup> La manifestación más frecuente de los rabdomiomas es la arritmia cardíaca, sobre todo taquicardia o extrasístoles.<sup>9</sup>

Así, 85% no requieren tratamiento, pero en 15% de los casos el tratamiento quirúrgico es necesario debido al cuadro obstructivo.<sup>10</sup>

En un metanálisis reciente<sup>4</sup> de una serie de 138 casos de rabdomioma se describieron la arritmia fetal (RR 13.6; IC 95% 2.9-62.3) y los tumores con tamaño superior a 20 mm (RR 20.6; IC 95% 2.2-195.9) como signos de mal pronóstico, con asociación significativa con la muerte fetal o neonatal.

El rabdomioma se asocia con esclerosis tuberosa en 50-80% de los casos,<sup>3</sup> especialmente cuando se presentan de forma múltiple y hay antecedentes familiares de esclerosis tuberosa,<sup>9</sup> lo que ensombrece su pronóstico. Del mismo modo, los pacientes con diagnóstico de esclerosis tuberosa tendrán rabdomiomas en 50% de los casos.<sup>8</sup> Hace poco también se describió su asociación con rabdomiomas múltiples en regresión.<sup>11</sup>

La esclerosis tuberosa, que se encuentra en 1 de cada 6000 nacidos vivos, es una enfermedad neurocutánea multisistémica hereditaria con carácter autosómico dominante, aunque también se han descrito mutaciones de novo, con clínica de convulsiones, lesiones dérmicas, retardo mental y hamartomas que afectan múltiples órganos y sistemas: corazón, cerebro, ojo y riñón. La detección de rabdomiomas múltiples puede ser el único signo clínico inicial, sin existir manifestaciones extracardiacas hasta el primer año de vida.<sup>8</sup> Por ello, es necesario en estos casos efectuar un examen minucioso de la anatomía

fetal, y un estudio familiar para detectar estos casos asociados con esclerosis tuberosa.

La historia natural del rabdomioma se describe como un tumor, que aunque coexiste desde el primer trimestre, puede tener crecimiento importante, sobre todo en la segunda mitad de la gestación, hasta la semana 32, quizá debido a una estimulación hormonal intraútero. Después crece poco a partir de la semana 35, con frecuente regresión postnatal por la pérdida de la estimulación hormonal.<sup>12,13</sup>

En la mayoría de los casos los rabdomiomas cardíacos son bien tolerados, con riesgo de muerte fetal estimado en 4-6%.<sup>9</sup> En la bibliografía está descrita la regresión espontánea, sobre todo en el tercer trimestre de la gestación.<sup>4</sup>

## CONCLUSIÓN

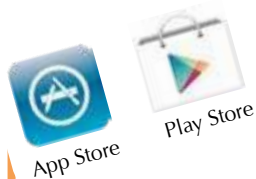
Las formas de presentación temprana son raras y de mal pronóstico. El tumor suele ser benigno con tendencia a la regresión durante las últimas semanas de la gestación o en los primeros años de vida. El control ecográfico prenatal y en la vida postnatal debe efectuarse para controlar la aparición de posibles efectos hemodinámicos. En caso de obstrucción al flujo cardíaco intraútero o alteraciones fetales tempranas debe adoptarse una actitud activa de la gestación, variable dependiendo de las semanas de gestación. El consejo genético y la detección mediante estudio genético molecular prenatal deben ofrecerse en caso de gestaciones con rabdomiomas cardíacos, sobre todo en los casos con antecedentes familiares positivos para rabdomiomas múltiples.

## REFERENCIAS

1. Uzun O, Wilson DG, Vujanic GM, Parsons JM, De Giovanni JV. Cardiac tumours in children. *Orphanet. J Rare Dis* 2007; 2:11.
2. Geipel A, Krapp M, Germer U, Becker R, Gembruch U. Perinatal diagnosis of cardiac tumors. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;17:17-21.



3. Isaacs H, Jr. Fetal and neonatal cardiac tumors. *Pediatr Cardiol* 2004; 25(3):252-273.
4. Chao AS, Chao A, Wang TH, et al. Outcome of antenatally diagnosed cardiac rhabdomyoma: case series and a meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008;31:289-295.
5. Holley D, Martin G, Brenner J, Fyfe D, Huhta J, Kleinman, C, Ritter S, Silverman N. Diagnosis and management of fetal cardiac tumors: A multicenter experience and review of published reports. *J Am Coll Cardiol* 1995; 26:516-520.
6. Allan L. Fetal cardiac tumors. In: Allan L, Hornberger L, Sharland G, editors. *Textbook of fetal cardiology*. London: Greenwich Medical Media, 2000;358-365.
7. DeVore GR, Hakim S, Kleinman CS, Hobbins JC. The in utero diagnosis of an interventricular septal cardiac rhabdomyoma by means of real-time-directed, M-mode echocardiography. *Am J Obstet Gynecol* 1982;143:967-969.
8. Bader RS, Chitayat D, Kelly E, et al. Fetal rhabdomyoma: prenatal diagnosis, clinical outcome, and incidence of associated tuberous sclerosis complex. *J Pediatr*. 2003;143:620-624.
9. Cha'ban FK, Cohen-Overbeek E, Frohn-Mulder M, Wladimiroff JW. Multiple intracardiac tumors: Spontaneous prenatal recovery of fetal bradyarrhythmia. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; 8:120-122.
10. Mariano A, Pita A, León R, et al. Primary cardiac tumors in children: a 16-year experience. *Rev Port Cardiol* 2009; 28:279-288.
11. Yinon Y, Chitayat D, Blaser S, Seed M, Amsalem H, Yoo SJ, Jaeggi ET. Cardiac tumors: a single center experience of 40 cases. *Prenat Diagn*. 2010; 30:941-9.
12. Bader R, Hornberger LK, Nijmeh LJ, et al. Fetal pericardial teratoma: presentation of two cases and review of the literature. *Am J Perinatol* 2006;23(1):53-58.
13. Nir A, Ekstein S, Nadjari M, Raas-Rothschild A, Rein AJ. Rhabdomyomas in the fetus: illustration of tumor growth during the second half of gestation. *Pediatr Cardiol* 2001;22:515-8.



#### AVISO A LOS LECTORES FEDERADOS

La aplicación de la revista GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA DE MÉXICO puede descargarse de manera gratuita en las tiendas Play Store como Ginecol Obstet Mex y App Store como FEMECOG.

Esta es otra opción de fácil acceso al acervo histórico y al presente de la revista.