

Esclerosis tuberosa con rabdomioma del tracto de salida del ventrículo izquierdo

A. Cabrera Duro^a, D. Rodrigo Carbonero^a, J. Aramendi Gallardo^b, E. Pastor Menchaca^a, J.M. Galdeano Miranda^a, T. Hermana Tenzanos^c y J.M. Prats Viñas^d

Servicios de ^aCardiología Pediátrica, ^bCirugía Cardíaca Infantil, ^cCuidados Intensivos y ^dNeurología Pediátrica. Hospital Infantil Cruces. Baracaldo. Bilbao. España.

Paciente de 2 meses de edad con antecedentes familiares de adenomas sebáceos, manchas acrómicas y litiasis renal. Fue diagnosticado por ecocardiografía y resonancia de rabdomioma solitario pediculado en el tracto de salida del ventrículo izquierdo, con obstrucción grave en sístole de la válvula aórtica. Se realizó resección por vía aórtica sin afectación valvular. El paciente presentó crisis convulsivas múltiples a partir de las 24 h de la intervención con buena respuesta al tratamiento. A los 10 días, en un estudio con tomografía computarizada se observa en zona subependimaria en la porción posterior del asta parietal del ventrículo lateral derecho una lesión puntiforme que puede corresponder a un hamartoma con esclerosis tuberosa.

Palabras clave:

Rabdomioma. Válvula aórtica. Resonancia magnética. Esclerosis tuberosa.

TUBEROUS SCLEROSIS ASSOCIATED WITH RHABDOMYOMA IN THE LEFT VENTRICULAR OUTLET TRACT

We report a 2-month old newborn with a family history of adenoma sebaceum, achromic spots and renal lithiasis. Echocardiography-magnetic resonance imaging showed a solitary pediculated rhabdomyoma in the left ventricular outlet tract causing a severe systolic aortic valve obstruction. Surgical excision was carried out through the aortic valve with no valvular lesions. The patient presented multiple seizures 24 hours after surgery with good response to medical therapy. Ten days later, computed tomography showed a spot lesion in the subependymary area in the posterior position of the parietal horn, compatible with a hamartoma associated with tuberous sclerosis.

Key words:

Rhabdomyoma. Aortic valve. Magnetic resonance. Tuberous sclerosis.

INTRODUCCIÓN

Los rabdomiomas cardíacos son tumores benignos localizados en el 70% de los casos en el ventrículo izquierdo, fundamentalmente en la zona septal o apical^{1,2}. La mayoría son tumores múltiples, 90%, con regresión espontánea³ en el 54% de los casos. Rara vez se han localizado en la zona subaórtica⁴ con obstrucción de la válvula aórtica.

Presentamos un recién nacido con un rabdomioma pediculado unitario, localizado junto a la válvula aórtica diagnosticado por ecografía-resonancia, que obstruye en sístole la salida del ventrículo. El tumor fue resecado a los 2 meses.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Se trataba de un paciente que había sido diagnosticado de obstrucción grave del tracto de salida del ventrículo izquierdo de la válvula aórtica por probable tumoración y que fue remitido para completar el estudio y tratamiento.

Entre los antecedentes familiares, el padre y abuelo presentaban adenomas sebáceos en cara y manchas acrómicas en tórax, y la hermana del padre, litiasis renal asociada a insuficiencia renal, en tratamiento con diálisis. Exploración: recién nacido de parto a término con un peso de 2.065 g y manchas hipocrómicas en muslos. Auscultación cardíaca: soplo sistólico eyectivo en segundo espacio intercostal derecho con irradiación a cuello. Electrocardiograma y radiografía de tórax dentro de los límites de la normalidad. Ecocardiograma bidimensional: proyección 4 cámaras más aorta y eje largo, imagen ecogénica en la zona subaórtica de 1 cm de diámetro que en sístole protruye en la válvula aórtica obstruyéndola. La ecografía Doppler mostraba gradiente sistólico en el tracto de salida del ventrículo izquierdo de 80 mmHg. Resonancia car-

Correspondencia: Dr. A. Cabrera Duro.
Alameda de Recalde, 35 B-2º D. 48011 Bilbao. España.
Correo electrónico: dariddaridsonxxxii@begira.com

Recibido en diciembre de 2003.
Aceptado para su publicación en enero de 2005.

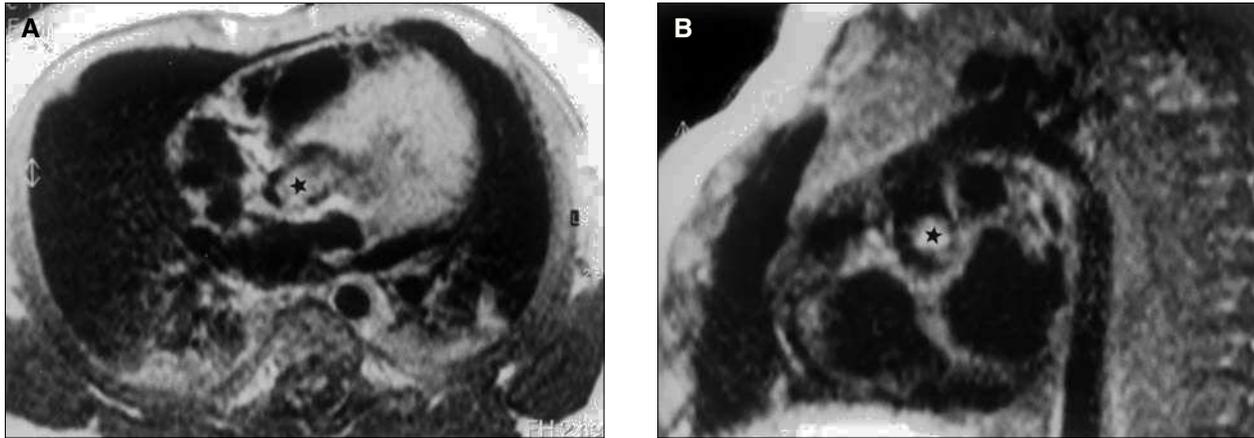


Figura 1. **A)** Resonancia. El tumor en cavidad ventricular en la zona subaórtica. **B)** Resonancia. El tumor pasa a la raíz de la aorta creando una obstrucción grave.

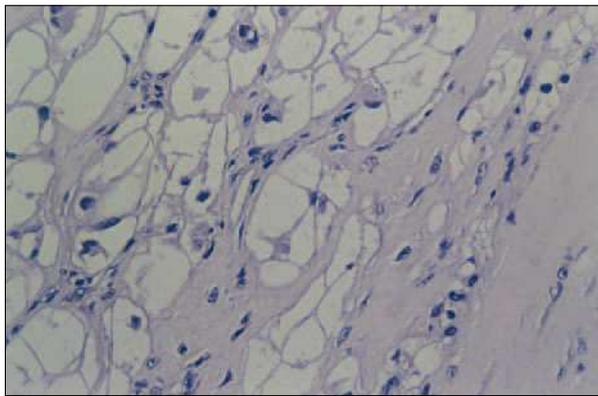


Figura 2. Células en araña con masa citoplasmática central y núcleos excéntricos. Imágenes radiales hasta la periferia.

díaca; en proyección frontal y oblicua se confirma la imagen densa de 8 mm de diámetro transversal y 11 mm de largo insertada en la zona subvalvular (fig. 1A), pasa a la raíz aórtica en sístole (fig. 1B). La resonancia magnética (RM) cerebral realizada posteriormente fue normal.

El paciente fue intervenido 4 días después. Durante la inducción anestésica presentó bradicardia extrema que requirió esternotomía urgente con entrada en circulación extracorpórea con masaje cardíaco. Se confirmó la tumoración de 8-10 mm de diámetro fibrosa, redonda y blanquecina. Estaba insertada en la zona subaórtica por debajo del anillo aórtico a la altura del seno coronario izquierdo. Se efectuó resección a través de la válvula aórtica. Tiempo de isquemia de 18 min, tiempo de extracorpórea de 59 min e hipotermia a 24 °C. Recuperación espontánea del latido cardíaco tras el cierre de la aortotomía y despinzamiento aórtico. Es trasladado a cuidados intensivos en buenas condiciones, con ventilación mecánica y sedación. En las primeras horas posteriores presentó escasa reactividad espontánea.

A partir de las 24 h se observan crisis convulsivas clónicas generalizadas con electroencefalograma patológico crisis focal motora en el hemisferio izquierdo con posterior descarga subclínica en el mismo hemisferio que desaparece con diazepam, fenobarbital y anticonvulsivantes. Actividad de fondo deprimida. En los controles posteriores se observan dos descargas irritativas subclínicas en región frontal en forma de onda lenta regular de unos segundos de duración, y otra de onda lenta aguda en región temporal. Extubación a los 4 días. A los 10 días se realiza tomografía computarizada craneal: en zona subependimaria lesión puntiforme en posición posterior del asta frontal del ventrículo derecho lateral derecho por encima del agujero de Monro, que pudiera corresponder a un pequeño hamartoma. Hipodensidad bilateral y simétrica en la zona posterior de los lóbulos temporal, occipital y parietal. Se produjo hemorragia parietal que le provocó ceguera cortical que cedió 10 meses después. A partir de los 18 días el EEG fue normal. El ecocardiograma mostraba ausencia de tumor en la zona subaórtica. Válvula aórtica normal. El eco-Doppler reveló gradiente máximo en el tracto de salida del ventrículo izquierdo de 16 mmHg. En el estudio anatomopatológico microscópico se encontraron células en araña con masa citoplasmática central y núcleos excéntricos. Imágenes radiales hasta la periferia (fig. 2). Los citoplasmas contenían gránulos de glucógeno y la masa citoplasmática contiene mitocondrias, miofibrillas y septofibrillas con bandas en Z. Fue dado de alta un año después de la intervención.

Evolución: el perímetro craneal a los 18 meses es de 44 cm (< P₃). La TC craneal muestra una atrofia cerebral de predominio occipital.

DISCUSIÓN

Los rabiomiomas localizados en el tracto de salida del ventrículo izquierdo con obstrucción de la válvula aórti-

ca son raros. Sólo se han publicado 14 casos. Son tumores solitarios¹ que durante el ciclo cardíaco pasan a la arteria aorta creando una obstrucción que en algunos casos es grave^{5,6}. La regresión espontánea es poco frecuente en esta zona. El rabdomioma cardíaco se asocia en el 60% a esclerosis múltiple que inicialmente puede sospecharse por la historia familiar, las manchas hipocrómicas múltiples, nódulos renales, nódulos calcificados subependimarios y alteraciones del cromosoma 9q34 y 16p13^{7,8}. El diagnóstico se realiza prenatal y posnatalmente mediante ecocardiografía^{4,9-12} y angiografía⁶ confirmando la localización y morfología del tumor, su inserción directa o pediculada y la movilidad durante el ciclo cardíaco. La RM^{13,14} se ha aplicado en la última década para la localización de los tumores, pero en ningún caso en rabdomiomas que obstruyan la vía de salida por desplazamiento a la arteria aorta.

La aparición de hipotensión, arritmias o síncope obliga a la resección quirúrgica como única medida de supervivencia. La vía aórtica, sin generar alteraciones de la estructura de las valvas sigmoideas es la técnica de elección^{15,16} para los pacientes con obstrucción valvular. No obstante, existen casos con disfunción valvular en los que es conveniente implantar un autoinjerto pulmonar en posición aórtica¹⁷.

BIBLIOGRAFÍA

- Black MD, Kadletz M, Smallhorn JF, Freedom RM. Cardiac rhabdomyoma and obstructive left heart disease; histologically but not functionally benign. *Ann Thorac Surg.* 1998;65:1388-90.
- Takach TJ, Reul GJ, Ott DA, Cooley DA. Primary cardiac tumours in infants and children, immediate and long term operative results. *Ann Thorac Surg.* 1996;62:559-64.
- Freedom RM, Lee KJ, Mac Donald C, Taylor G. Selected aspects of cardiac tumours in infancy and childhood. *Pediatr Cardiol.* 2000;21:299-316.
- Bader RS, Chitayat D, Kelly E, Ryan G, Smallhorn J, Toi A, et al. Fetal rhabdomyoma: Prenatal diagnosis. Clinical outcome and incidence of associated tuberous sclerosis complex. *J Pediatr.* 2003;143:620-4.
- Horowitz EP, Teske DW, Qualman SJ, Finck S, Kilman JW. Pediculated left ventricle rhabdomyoma. *Ann Thorac Surg.* 1986;41:443-5.
- Jacobs JP, Konstantakos A, Holland FW, Herskowitz J, Ferrer PI, Perryman RA. Surgical treatment for cardiac rhabdomyoma in children. *Ann Thorac Surg.* 1994;58:1552-5.
- Roach Es, Gómez MK, Northrup H. Tuberous sclerosis complex consensus conference revised clinical diagnostic criteria. *J Child Neurol.* 1998;12:624-8.
- Ruggieri M, Carbonara C, Magro G, Migone N, Grasso S, Tine A, et al. Tuberous sclerosis complex neonatal death in three of four children of consanguineous non-expressing parents. *J Med Genet.* 1997;34:256-60.
- Feslova V, Villa L, Rizutti T, Mastrangelo M, Mosca T. Natural history and long term outcome of cardiac rhabdomyoma detected prenatally. *Prenatal Diagnosis.* 2004;24:241-8.
- Dominicis ED, Frigiola A, Thiene G, Menicanti L, Bozzola L, Finocchi G. Subaortic stenosis by solitary rhabdomyoma. Successful excision in an infant following 2D echocardiogram and diagnosis. *Chest.* 1989;95:470-1.
- Costello JM, Vitulo DA, Yan P, Backer CL, Mavroudis C. Left ventricular outflow tract obstruction secondary to a rhabdomyoma. *Circulation.* 2003;107:1066-7.
- Dyamenaballi V, Black MD, Bontin C, Gow RM, Freedom RM. Obstructive rhabdomyoma and univentricular physiology. A rare condition. *Ann Thorac Surg.* 1998;65:835-7.
- Rienmüller R, Lloret JL, Tilling R, Groh J, Manert W, Müller KD, et al. MR imaging of paediatric cardiac tumors previously diagnosed by echocardiography. *J Comput Assist Tomogr.* 1989;13:621-6.
- Berkenblit R, Spindola-Franco H, Frater RWM, Fish BB, Gliskstein JS. MRI in the evaluation and management of a newborn infant with cardiac rhabdomyoma. *Ann Thorac Surg.* 1997;63:1475-7.
- Henglein D, Guirgis NM, Bloch G. Surgical ablation of a cardiac rhabdomyoma in an infant with tuberous sclerosis. *Cardiac Young.* 1998;8:134-5.
- Jiménez Caso S, Benito Bartolomé F, Sánchez Fernández-Bernal C. Rabdomioma cardíaco en la esclerosis tuberosa: síntomas clínicos y evolución en 18 pacientes diagnosticados al nacimiento. *An Esp Pediatr.* 2000;52:36-40.
- Giamberti A, Giannico S, Squitieri M. Neonatal pulmonary autograft implantation for cardiac tumour involving aortic valve. *Ann Thorac Surg.* 1995;59:1219-21.