

# CASO CLÍNICO

1. Instituto Nacional Materno Perinatal, Lima, Perú
2. Hospital de Apoyo II Santa Rosa, Piura, Perú
  - a. Médico Ginecólogo Obstetra
  - b. ORCID: 0000-0002-8543-6414
  - c. Médico Residente de Ginecología y Obstetricia. ORCID: 0000-0003-2583-4784
  - d. ORCID: 0000-0001-6012-3705
  - e. ORCID: 0000-0002-0654-7408

**Reconocimiento de autoría:** Todos los autores declaran que han realizado aportes a la idea, diseño del estudio, recolección de datos, análisis e interpretación de datos, revisión crítica del contenido intelectual y aprobación final del manuscrito que estamos enviando.

**Derecho a la privacidad y consentimiento informado:** Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo.

**Responsabilidades éticas:** Protección de personas. Los autores declaran que los procedimientos seguidos se conformaron a las normas éticas del comité de experimentación humana responsable y de acuerdo con la Asociación Médica Mundial y la Declaración de Helsinki.

**Financiamiento:** Autofinanciado.

**Conflictos de interés:** Los autores señalan no tener conflictos de interés de ningún tipo.

**Recibido:** 10 abril 2022

**Aceptado:** 5 febrero 2023

**Publicación en línea:** 27 de marzo 2023

**Correspondencia:**

Dr. Antonio Limay Ríos

Jr. Santa Rosa 941, Cercado de Lima,

Instituto Nacional Materno Perinatal

996473767

antoniolimay@hotmail.com

**Citar como:** Roa Carrasco T, Gil Armas C, Limay Ríos A, Novoa RH. Diagnóstico prenatal y seguimiento de tumores cardiacos fetales: serie de casos y revisión de la literatura. Rev peru ginecol obstet. 2023;69(1). DOI: <https://doi.org/10.31403/rpgo.v69i2485>

# Diagnóstico prenatal y seguimiento de tumores cardiacos fetales: serie de casos y revisión de la literatura

## Prenatal diagnosis and follow-up of fetal cardiac tumors: case series and review of the literature

Tania Roa Carrasco<sup>1,2,a,b</sup>, César Gil Armas<sup>1,c</sup>, Antonio Limay Ríos<sup>1,a,d</sup>, Rommy H. Novoa<sup>1,a,e</sup>

DOI: <https://doi.org/10.31403/rpgo.v69i2485>

### RESUMEN

**Antecedentes.** Los tumores cardiacos son frecuentes en la etapa fetal e infantil, siendo el rhabdomioma el más prevalente en la vida fetal. Su diagnóstico se ha incrementado debido al cribado por ecografía. **Objetivo.** Comunicar la primera serie peruana de casos con diagnóstico prenatal de tumores cardiacos fetales en un instituto materno perinatal. **Métodos.** Estudio descriptivo de serie de casos. Se revisó la base de datos de todos los fetos con diagnóstico prenatal de tumores cardiacos a partir de enero de 2009 hasta enero de 2021 en el Instituto Nacional Materno Perinatal (INMP), Lima, Perú. Estos pacientes fueron seguidos por vía telefónica y en dos casos se les realizó control ecocardiográfico. **Resultados.** Se halló 6 casos de pacientes diagnosticados con tumores cardiacos en los últimos 12 años en el INMP, con reducción de tamaño en el seguimiento de todos los casos y la asociación con esclerosis tuberosa en la mitad de ellos. **Conclusiones.** Los rhabdomiomas cardiacos representan los tumores más frecuentes en la vida fetal. La mayoría tienen en común la remisión parcial del tumor. Sin embargo, la evolución clínica depende de la ubicación, tamaño y su asociación o no de esclerosis tuberosa. Por ello es recomendable un seguimiento estricto, especialmente del sistema nervioso central.

**Palabras clave.** Rhabdomioma, Esclerosis tuberosa, Diagnóstico prenatal

### ABSTRACT

**Background:** Cardiac tumors are frequent in the fetal and infant stages, with rhabdomyoma being the most prevalent in fetal life. Its diagnosis has increased due to ultrasound screening. **Objective:** To report the first Peruvian series of cases with prenatal diagnosis of fetal cardiac tumors in a maternal perinatal institute. **Methods:** Descriptive study of case series. The database of all fetuses with prenatal diagnosis of cardiac tumors from January 2009 to January 2021 at the Instituto Nacional Materno Perinatal (INMP), Lima, Peru, was reviewed. These patients were followed up by telephone and in two cases echocardiographic control was performed. **Results:** We found 6 cases of patients diagnosed with cardiac tumors in the last 12 years in the INMP, with reduction in size in the follow-up of all cases and association with tuberous sclerosis in half of them. **Conclusions:** Cardiac rhabdomyomas represent the most frequent tumors in fetal life. Most of them have in common the partial remission of the tumor. However, the clinical evolution depends on the location of the tumor, size, and its association or not with tuberous sclerosis. For this reason, close follow-up is recommended, especially of the central nervous system.

**Key words:** Rhabdomyoma, Tuberous sclerosis, Prenatal diagnosis

### INTRODUCCIÓN

Los tumores cardiacos fetales son infrecuentes, más aún los tumores cardiacos primarios<sup>(1,2)</sup>. "Según hallazgos en autopsias en niños, se describe una incidencia de 0,027% a 0,08%<sup>(1)</sup> y en fetos es de 0,14%<sup>(3)</sup>. Esta incidencia se ha visto incrementada 10 veces debido al mejor diagnóstico prenatal ecográfico en los últimos años"<sup>(1)</sup>.

Histológicamente, los tumores cardiacos más comunes son los rhabdomiomas, fibromas, teratomas, mixomas, y hemangiomas, que varían su incidencia en los estudios<sup>(1-3)</sup> y según la etapa de vida de los fetos, neonatos y niños.



Los tumores cardiacos benignos son los más comunes en los fetos y niños, siendo el rabdomioma el más frecuente, representando el 60% de los tumores cardiacos primarios<sup>(4)</sup>. A pesar de estar catalogado como benigno, puede ocasionar desenlaces adversos dependiendo de su ubicación, tamaño y presencia de arritmias<sup>(5)</sup>. Los tumores cardiacos malignos representan solo el 10% de los tumores primarios<sup>(4)</sup>.

Los rabdomiomas cardiacos fueron por primera vez descritos en 1862 por Von Recklinghausen. Histológicamente están compuestos por las 'células de araña' patognomónicas<sup>(6)</sup>. "Se ubican con mayor frecuencia en los ventrículos y ecográficamente se presentan como lesiones ovaladas, nodulares, hiperecogénicas, bien definidas y frecuentemente múltiples<sup>(7)</sup>. "En la vida prenatal y dependiendo de su localización pueden ser asintomáticos, originar arritmias, obstruir el tracto de salida, causar efusión pericárdica, hidropesía y muerte. Al nacimiento suelen ser asintomáticos. Sin embargo, también puede existir cianosis, pulso periférico disminuido y auscultación de soplos cardiacos. Raras veces requieren un manejo quirúrgico<sup>(4,8)</sup>.

El pronóstico de los rabdomiomas cardiacos detectados prenatalmente es favorable, ya que, completado su crecimiento somático fetal, los hamartomas pierden su potencial mitótico y sufren apoptosis<sup>(9)</sup>. "La literatura describe que los rabdomiomas cardiacos tienden a la regresión con el tiempo<sup>(10)</sup>. No obstante, existe una asociación entre rabdomiomas cardiacos y esclerosis tuberosa. Así, entre 60 y 90% de los rabdomiomas cardiacos tienen el diagnóstico de esclerosis tuberosa, lo que empobrece el pronóstico<sup>(5,8,11)</sup>. La esclerosis tuberosa es un síndrome genético

cuya manifestación inicial suelen ser los rabdomiomas cardiacos. Además, se caracterizan por la presencia de hamartomas generalizados en otros tejidos<sup>(12)</sup>.

En el presente estudio, se describe las características clínicas, ecográficas y la evolución de 6 pacientes con diagnóstico prenatal de rabdomioma cardiaco a lo largo de 12 años.

## MÉTODOS

El presente es un estudio descriptivo de serie de casos, en el cual se revisó la base de datos del Instituto Nacional Materno Perinatal (INMP), Lima, Perú, de los fetos con diagnóstico prenatal de tumores cardiacos, a partir de enero del 2009 hasta enero del 2021. Se extrajeron datos de la historia clínica materna y neonatal. Posteriormente, los pacientes fueron seguidos por vía telefónica y se les realizó control ecocardiográfico a dos de los pacientes en la institución. En los cuatro casos restantes, se consideró los datos procedentes de otros hospitales proporcionados por los padres.

## RESULTADOS

Se encontraron 10 casos, de los que se excluyeron 4 por no contar con el seguimiento posnatal adecuado. Se resume las características de las madres y el diagnóstico prenatal de 6 casos de fetos con tumores cardiacos en la tabla 1.

La edad promedio de las gestantes al momento del diagnóstico fue de 21,8 años (18 a 26 años) y la edad gestacional promedio fue 29 semanas (18 a 36 semanas). Con respecto a la clasificación, cuatro (66,7%) fueron múltiples y dos (33,3%)

TABLA 1. CARACTERÍSTICAS DE LAS PACIENTES Y DIAGNÓSTICO PRENATAL DE TUMORES CARDIACOS FETALES.

Caso	Edad materna (años)	Edad gestacional (semanas)	Localización del tumor	Clasificación	Dimensiones	Cambios hemodinámicos
1	18	18	VD, VI	Múltiple	VD: 31 x 37 mm; 13 x 8 mm VI: 10 x 5,6 mm	Regurgitación tricuspídea leve
2	23	36	VD, VI	Múltiple	VD: 34 x 20 mm VI: 12 x 10 mm	No
3	22	30	VI	Única	8,4 x 4 mm	No
4	26	25	VD	Única	Ocupa 90% de VD	Regurgitación tricuspídea
5	19	36	VD, VI	Múltiple	VD: 14 x 9 mm VI: 9 mm	Regurgitación tricuspídea leve
6	23	31	VD, VI, AI	Múltiple	VD: 30 mm VI: 25 mm AI: 5 mm	Regurgitación tricuspídea Efusión pericárdica

VD: ventrículo derecho. VI: ventrículo izquierdo. AI: aurícula izquierda



únicos. Todos los casos presentaron tumoraciones en los ventrículos, con similar proporción entre el ventrículo derecho e izquierdo, y en un solo caso se halló una tumoración cardíaca en la aurícula izquierda. En tres casos la dimensión de las tumoraciones fue mayor de 20 mm (figura 1). En una no se precisa la medida, pero se indicó que ocupaba más del 90% del ventrículo derecho (figura 2). El de mayor tamaño fue de 31 x 37 mm. En cuatro (66,7%) casos hubo regurgitación tricúspidee leve. Todos los tumores cardíacos fueron catalogados como rabiomiomas por sus características ecográficas.

Entre los resultados perinatales (tabla 2), la edad gestacional promedio al nacimiento fue de 37,7

FIGURA 1. TUMORACIÓN INTRACARDIACA (RABDOMIOMA) QUE OCUPA MÁS DEL 50% DEL VENTRÍCULO DERECHO (CASO 1).

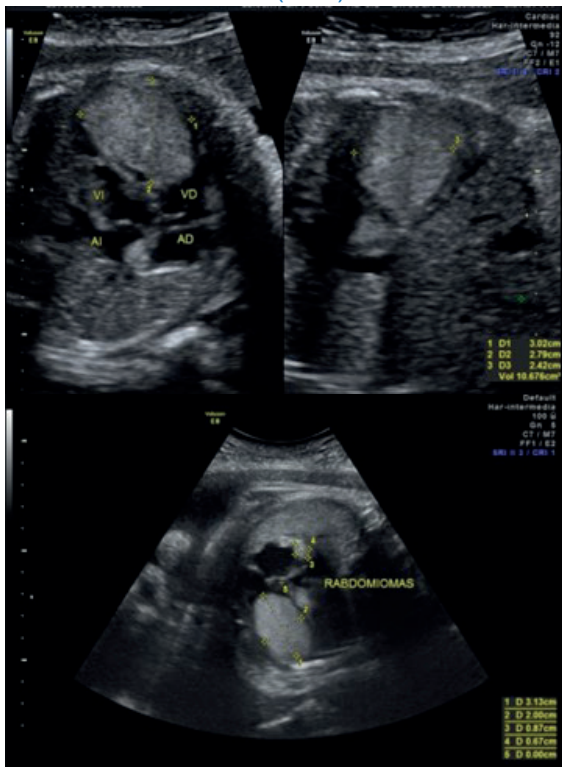


FIGURA 2. RABDOMIOMA QUE OCUPA MÁS DEL 90% DEL VENTRÍCULO DERECHO (CASO 4).



semanas (37 a 38 semanas). Cinco (83,3%) de los recién nacidos fueron de sexo femenino. La vía del parto fue la cesárea en la mayoría de los casos. Solo un 16,7% de los recién nacidos tuvo peso bajo al nacer. Todos los recién nacidos tuvieron Apgar mayor de 7 a los 5 minutos.

En el seguimiento, uno de los niños necesitó cirugía cardíaca por presentar alteraciones hemodinámicas. Tenemos evidencia ecográfica institucional de disminución en el volumen de la tumoración en dos pacientes. En el resto se obtuvo información indirecta mediante seguimiento telefónico de los padres sobre ausencia de tumoraciones cardíacas en los controles extrahospitalarios.

En el 50% de los casos los pacientes tenían el diagnóstico de esclerosis tuberosa; de ellos, el 66,7% tenía tumoraciones cardíacas múltiples.

## DISCUSIÓN

Los rabiomiomas cardíacos son los tumores fetales más frecuentes, aunque siguen siendo considerados como un diagnóstico raro. Sin em-

TABLA 2. RESULTADOS PERINATALES.

Caso	Edad gestacional al nacimiento (semanas)	Sexo	Vía de parto	Peso (g)	Apgar	Necesidad de cirugía neonatal	Edad al término del seguimiento (años)	Esclerosis tuberosa
1	37	M	cesárea	3420	7/9	No	2	No
2	38	F	vaginal	2910	8/8	No	4	No
3	38	F	cesárea	3040	8/9	No	5	No
4	38	F	cesárea	2954	8/9	Sí	6	Sí
5	38	F	cesárea	2794	8/9	No	11	Sí
6	37	F	cesárea	2494	8/9	No	12	Sí

F: Femenino, M: masculino



brago, su incidencia se ha incrementado con el mayor uso de la ultrasonografía y el diagnóstico prenatal<sup>(1)</sup>. En nuestra institución se identificaron 10 casos de tumores cardiacos en 12 años de estudio, pero se dispone de datos de solo 6 de ellos. Todos los casos tuvieron el diagnóstico de rabdomioma cardiaco y el 50% se asoció a esclerosis tuberosa. Tenemos evidencia ecográfica institucional de disminución del volumen de la tumoración en dos pacientes. En el resto de casos se obtuvo información indirecta mediante seguimiento telefónico de los padres de ausencia de tumoraciones cardiacas en controles extrahospitalarios.

En la evaluación ultrasonográfica, los rabdomiomas se observan como una masa ovoide y ecogénica, sin sombra, que se puede ubicar en cualquiera de las cuatro cavidades cardiacas, principalmente en los ventrículos<sup>(12,13)</sup>. En todos nuestros casos se encontró rabdomiomas en los ventrículos, con igual predominio entre ambos, tal como lo señala la bibliografía<sup>(12)</sup>. En pacientes con esclerosis tuberosa, Józwiak y col. hallaron que la mayoría se ubicaban en el ventrículo derecho (35%), seguidos del ventrículo izquierdo en 22%, septum interventricular en 33%, aurícula izquierda y derecha en 5%<sup>(14)</sup>.

En la literatura se comunica que el 90% de los rabdomiomas son múltiples<sup>(12)</sup>. En cuatro de nuestros pacientes (66,7%) fueron múltiples. Según lo informado, 70 a 90% de los rabdomiomas están asociados a esclerosis tuberosa. Nuestra serie de casos solo halló asociación en la mitad de pacientes, lo que podría significar menor prevalencia de esta patología en nuestro país.

Los rabdomiomas cardiacos tienden a experimentar regresión con los años en 90% de los casos y no necesitan manejo quirúrgico a menos que causen una descompensación hemodinámica severa. A pesar de esta potencial complicación, actualmente existen medicamentos inhibidores de la proteína m-THOR, como el everolimus, que pueden ayudar a disminuir el tamaño de la tumoración<sup>(15)</sup>. Dhulipudi y col. realizaron un estudio observacional prospectivo en recién nacidos con rabdomiomas cardiacos que presentaban síntomas clínicos u obstrucción del flujo sanguíneo. Cinco neonatos (100%) mostraron regresión del tumor durante el seguimiento con la aplicación de everolimus. Por lo que se colige que existe potencial bene-

ficio con el uso de este medicamento en casos sintomáticos seleccionados. Aún se necesitan estudios multicéntricos para determinar su seguridad y eficacia en una población más grande<sup>(16)</sup>.

Los rabdomiomas cardiacos suelen ser asintomáticos. Sin embargo, según su tamaño y localización podrían llegar a ocasionar obstrucción al flujo sanguíneo, alteración hemodinámica, presencia de arritmias, derrame pericárdico, hidropesía y muerte fetal<sup>(8)</sup>. Chao y col. encontraron que un tamaño mayor de 20 mm estaba asociado a mayor riesgo de muerte perinatal<sup>(17)</sup>. Asimismo, Okmen F y col. hallaron que el tamaño del tumor cardíaco estaba asociado con la mortalidad perinatal<sup>(18)</sup>. En nuestra serie, no se evidenció ningún caso de muerte neonatal a pesar del tamaño mayor a 20 mm de la tumoración. Sin embargo, el 66,7% originó regurgitación tricúspidea leve en la ecografía prenatal, presentando descompensación hemodinámica solo uno de ellos.

Es importante resaltar que existe una asociación entre rabdomiomas cardiacos fetales y esclerosis tuberosa hasta en el 80% de casos. Esta patología afecta diversos órganos, siendo el de peor pronóstico la afectación del sistema nervioso, por lo que uno de los síntomas más frecuentes es la epilepsia (83%). Es importante un diagnóstico precoz y manejo para mejorar los resultados cognitivos<sup>(19)</sup>. Las complicaciones mortales descritas son el angioliopoma renal, la muerte súbita inesperada asociada a epilepsia, linfomiolipoma pulmonar, astrocitoma subependimario de células gigantes y cáncer pancreático<sup>(20)</sup>. En nuestra serie, el 50% de los niños presentó diagnóstico de esclerosis tuberosa. Debido a esta asociación se requiere una evaluación integral cuando se diagnostica rabdomiomas cardiacos, y realizar resonancia magnética con el objetivo de buscar hamartomas en otras localizaciones como cerebro, riñón y otros, a fin de brindar consejería a los familiares y un manejo multidisciplinario oportuno.

Entre las limitaciones de esta presentación debemos señalar que se perdió el seguimiento de 4 pacientes por migración a otra ciudad, no se realizó estudio genético de esclerosis tuberosa a los pacientes en estudio por falta de recursos, y algunos datos de los pacientes fueron comunicados por entrevista telefónica.



En conclusión, los rabiomiomas representan los tumores cardíacos benignos más frecuentes en la vida fetal; la mayoría de casos tienen remisión parcial del tumor. Sin embargo, la evolución clínica depende de la ubicación, tamaño y su asociación con la esclerosis tuberosa. Por lo que se recomienda un estudio integral y multidisciplinario en la etapa fetal y un seguimiento estrecho en la niñez.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Allen H, Shaddy R, Penny D, Feltes T, Cetta F, Moss and Adams: Heart Disease in Infants, Children, and Adolescents. 9a edition. USA: Wolters Kluwer.2016. [citado 23 de mayo de 2021]; Disponible en: [https://www.academia.edu/38449613/Moss\\_and\\_Adams\\_Heart\\_Disease\\_in\\_Infants\\_Children](https://www.academia.edu/38449613/Moss_and_Adams_Heart_Disease_in_Infants_Children).
- Yuan S-M. Fetal Primary Cardiac Tumors During Perinatal Period. *Pediatr Neonatol*. 2017;58(3):205-10. doi: 10.1016/j.pedneo.2016.07.004
- Holley D, Martin G, Brenner J, Fyfe D, Huhta J, Kleinman C, et al. Diagnosis and management of fetal cardiac tumors: a multicenter experience and review of published reports. *J Am Coll Cardiol*. 1995;26(2):516-20. doi: 10.1016/0735-1097(95)80031-b
- Uzun O, Wilson D, Vujanic G, Parsons J, De Giovanni J. Cardiac tumours in children. *Orphanet J Rare Dis*. 2007;2(1):11. doi: 10.1186/1750-1172-2-11
- Kwiatkowska J, Waldoch A, Meyer-Szary J, Potaż P, Grzybiak M. Cardiac tumors in children: A 20-year review of clinical presentation, diagnostics and treatment. *Adv Clin Exp Med*. 2017;26(2):319-26. doi: 10.17219/acem/62121
- Fenoglio J, Mcallister H, Ferrans V. Cardiac rhabdomyoma: A clinicopathologic and electron microscopic study. *Am J Cardiol*. 1976;38(2):241-51. doi: 10.1016/0002-9149(76)90157-0
- Colosi E, Russo C, Macaluso G, Musone R, Catalano C. Sonographic diagnosis of fetal cardiac rhabdomyomas and cerebral tubers: a case report of prenatal Tuberous Sclerosis. *J Prenat Med*. 2013;7(4):51-5.
- Chía-Vázquez N, Fuentes-Ramos G, Patiño-Bahena E, Guillén-González A, Buendía-Hernández A, Chía-Vázquez N, et al. Importancia del rabiomioma cardíaco en población pediátrica. Experiencia de 39 años. Serie de casos. *Arch cardiol México*. Marzo 2021;91(1):84-92. doi: 10.24875/acm.19000381
- Satge D, De Geeter B. Cardiac rhabdomyoma and apoptosis: are regression controlled by the body? *Arch Mal Coeur Vaiss*. 1992;85(5):603-8.
- Alsabri M, Gonzalez A, Sircy A, Policherla SS, Mascoll-Robertson K. Congenital cardiac masses: a case report. *J Med Case Rep*. 2022 Apr 22;16(1):166. doi: 10.1186/s13256-022-03371-1
- Jaramillo J, Cruz V. Rabiomioma fetal: diagnóstico prenatal y tratamiento. *Rev Colomb Cardiol*. Sept./Oct. 2016;23(5):454-454. doi:10.1016/j.rccar.2016.04.001
- Hinton R, Prakash A, Romp R, Krueger D, Knilans T. Cardiovascular Manifestations of Tuberous Sclerosis Complex and Summary of the Revised Diagnostic Criteria and Surveillance and Management Recommendations From the International Tuberous Sclerosis Consensus Group. *J Am Heart Assoc*. 2014;3(6):e001493. doi: 10.1161/jaha.114.001493
- Shapiro L. Cardiac tumours: diagnosis and management. *Heart*. 2001;85(2):218-22. doi: 10.1136/heart.85.2.218
- Jóźwiak S, Kotulska K, Kasprzyk-Obara J, Domańska-Pakieła D, Tomyn-Drabik M, Roberts P, et al. Clinical and Genotype Studies of Cardiac Tumors in 154 Patients with Tuberous Sclerosis Complex. *Pediatrics*. 2006;118(4):e1146-51. doi: 10.1542/peds.2006-0504
- Bravo-Oro A, Gómez-Elías C, Villegas-Valdez D, Reyes-Vaca J, Morales-Ibarra J, Rubio-Hernández M, et al. Everolimus response in a newborn with cardiac rhabdomyoma associated to tuberous sclerosis complex: Case report. *Acta Pediatr Mex*. 2020;41(5):208-14. doi: <http://dx.doi.org/10.18233/APM41No5pp208-2141962>
- Dhulipudi B, Bhakru S, Rajan S, Doraiswamy V, Koneti N. Symptomatic improvement using everolimus in infants with cardiac rhabdomyoma. *Ann Ped Cardiol*. 2019;12(1):45. doi: 10.4103/apc.apc\_79\_18
- Chao A, Chao A, Wang T, Chang Y, Chang Y, Hsieh C, et al. Outcome of antenatally diagnosed cardiac rhabdomyoma: case series and a meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2008;31(3):289-95. doi: 10.1002/uog.5264
- Okmen F, Ekici H, Hortu I, Imamoglu M, Ucar B, Ergenoglu AM, Sagol S. Outcomes of antenatally diagnosed fetal cardiac tumors: a 10-year experience at a single tertiary referral center. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2022 Sep;35(18):3489-94. doi: 10.1080/14767058.2020.1822316
- Desvars P, Genes L, Irala S, Mendieta E, Astigarraga N, Mir R. Complejo esclerosis tuberosa: reporte de un caso clínico neonatal. *Pediatría*. 2020.47(3),170-4. doi: <https://doi.org/10.31698/ped.47032020009>
- Amin S, Lux A, Calder N, Laugharne M, Osborne J, O'Callaghan F. Causes of mortality in individuals with tuberous sclerosis complex. *Dev Med Child Neurol*. 2017 Jun;59(6):612-7. doi:10.1111/dmcn.13352