

## PRESENTACIÓN DE CASO

### Diagnóstico prenatal de tumoración cardíaca asociada a esclerosis tuberosa Prenatal diagnosis of a cardiac tumor associated with tuberous sclerosis

Dra. Glenys Katiuska Silva González\*, Dra. Alegna de la Caridad Ochoa Hidalgo\*\*, Dra. Bertha de la Caridad Hernández Almaguer\*\*\*

\*Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Investigador Agregado. Profesor Asistente. \*\*Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. \*\*\*Especialista de Segundo Grado en Ginecología y Obstetricia. Profesora Asistente. Centro Provincial de Genética Médica. Las Tunas, Cuba. **Correspondencia a:** Dra. Glenys Katiuska Silva González, correo electrónico: enelis@ltu.sld.cu.

Recibido: 22 de marzo de 2016

Aprobado: 20 de abril de 2016

#### RESUMEN

La esclerosis tuberosa es una enfermedad genética autosómica dominante con penetrancia muy variable; en un 50 a 80 % se asocia a la presencia de tumores de localización cardíaca. Se reporta el caso del diagnóstico prenatal de una tumoración cardíaca mediante ecografía fetal, en un embarazo de 23,2 semanas de gestación de una mujer de 32 años y antecedentes familiares del esposo con esclerosis tuberosa. Se ilustran y discuten los hallazgos ecográficos. La pareja se acoge a la interrupción del embarazo, conducta legalizada en el país, bajo los preceptos de evitar el riesgo de una malformación cardíaca incompatible con la vida. La ecocardiografía fetal facilitó el diagnóstico oportuno de la tumoración cardíaca, permitiendo la adecuada asesoría genética, de gran utilidad para el diagnóstico, conducta y seguimiento de casos como este.

**Palabras clave:** ESCLEROSIS TUBEROSA; TUMORES CARDIACOS CONGÉNITOS; CARDIOPATÍA CONGÉNITA; DIAGNÓSTICO PRENATAL.

**Descriptores:** ESCLEROSIS TUBEROSA; CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS; DIAGNÓSTICO PRENATAL.

#### SUMMARY

Tuberous sclerosis is a dominant autosomal genetic disease with highly variable penetrance; 50 to 80 % it is associated with the presence of cardiac tumors. This is a case report of a prenatal diagnosis of a cardiac tumor by means of fetal ultrasound in a 32-year-old pregnant woman with 23,2 weeks of gestation and husband with a family history of tuberous sclerosis. The ultrasonographic findings are illustrated and discussed. The couple selects the induced abortion, which is legalized in the country, under the precepts to avoid the risk of cardiac malformation, incompatible with life. Fetal echocardiography helped the early diagnosis of the cardiac tumor, allowing appropriate genetic counseling, useful for diagnosis, management and follow-up of cases like this.

**Key words:** TUBEROUS SCLEROSIS; CONGENITAL CARDIAC TUMORS; CONGENITAL HEART DISEASE; PRENATAL DIAGNOSIS.

**Descriptors:** TUBEROUS SCLEROSIS; HEART DEFECTS, CONGENITAL; PRENATAL DIAGNOSIS.

#### INTRODUCCIÓN

La esclerosis tuberosa es una enfermedad genética autosómica dominante con penetrancia muy variable, que se caracteriza por las lesiones cutáneas, retraso mental y la aparición de tumores

múltiples. (1, 2, 3) En un 50 a 80 % se asocia a la presencia de tumores de localización cardíaca.

Los tumores cardíacos son masas casi siempre múltiples, que pueden comprometer el miocardio, el endocardio y el epicardio, existen tres tipos de

Citar como: Silva González GK, Ochoa Hidalgo Ad, Hernández Almaguer Bd. Diagnóstico prenatal de tumoración cardíaca asociada a esclerosis tuberosa. Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. 2016; 41(5). Disponible en: <http://revzoilomarinellosld.cu/index.php/zmv/article/view/765>.



tumores cardíacos: el rabdomioma, el teratoma y el fibroma. El rabdomioma es el tumor cardíaco más frecuente diagnosticado intraútero, representando entre el 60 y 80 % de los tumores. (4, 5)

El rabdomioma no tiene relación con el sexo fetal y la mayoría es benigna, la malignidad se ha reportado sólo en el 10 % de los casos, pero su tendencia, en ocasiones, a la obstrucción de los tractos de entrada o salida y a la arritmogénesis cardíaca hace que su pronóstico sea incierto. El hallazgo ultrasonográfico de múltiples tumores cardíacos sugiere el diagnóstico de rabdomioma cardíaco, estos pueden ser de contorno lobulado, localización preferente en el tabique interventricular y estigmas, *in útero*, de otras lesiones extracardíacas (fundamentalmente neurológicas), indicativas de esclerosis tuberosa. En el caso de tumores únicos o solitarios se tienen en cuenta, además, el tamaño, la movilidad y las complicaciones. (4)

El diagnóstico diferencial del rabdomioma se realiza con otros tumores cardíacos, como el teratoma y el fibroma, y con otras anomalías no tumorales, como el hemangioma y el mesotelioma del nódulo aurículo-ventricular. (6)

Los tumores cardíacos son poco frecuentes de forma general (un 0,01 %) pero su incidencia ha ido en aumento en las últimas décadas, gracias a los avances en las herramientas diagnósticas de imagen, sobre todo la ecografía, que permite su diagnóstico prenatal. (1)

A continuación, teniendo en cuenta las consideraciones imagenológicas encontradas, se relata un caso clínico, que se considera portador de esta anomalía cardíaca, asociada a la esclerosis tuberosa.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de una paciente femenina de 32 años de edad, que llega al Departamento Provincial de Genética Médica de Las Tunas en el mes de marzo de 2016, con un embarazo de 23,2 semanas de gestación, remitida desde su área de salud por el asesor genético, bajo la sospecha de una anomalía cardíaca; es atendida en consulta de ultrasonografía prenatal y en consulta prenatal genética.

En la consulta de asesoramiento genético se recogen como antecedentes personales la Historia Obstétrica Anterior de gestación 1, parto cero y aborto cero, siendo este su primer embarazo por planificación familiar; como antecedentes familiares, se recoge que el esposo presenta una esclerosis tuberosa, siendo intervenido quirúrgicamente por un tumor renal hace cuatro años.

Se le realizó ecocardiografía fetal por el ultrasonidista a través de un equipo marca ALOKA, del departamento de genética provincial, y se interconsulta con el cardiólogo pediatra, corroborándose el diagnóstico sospechado,

evidenciándose la presencia de una masa tumoral de 14 x 10 mm, en el tabique interventricular, ecogénica que ocupaba más del 50 % de la cavidad del ventrículo izquierdo (imagen 1 y 2), además se contacta una disminución importante del líquido amniótico en 7,3 cm<sup>3</sup>.

**IMAGEN 1. Imagen ecocardiográfica: en vista de cuatro cámaras se visualiza imagen ecogénica en tabique interventricular del ventrículo izquierdo, de bordes regulares, que ocupa casi la totalidad de esta cavidad**



**IMAGEN 2. Imagen ecocardiográfica: en un corte de eje largo, tracto de salida del ventrículo izquierdo, se visualiza la imagen ovalada ecogénica, descrita anteriormente**



Con la confirmación del diagnóstico, es discutida en colectivo por el grupo de genetistas y especialistas en ultrasonografía, asociándose a la tumoración cardíaca, la presencia del oligoamnio y el diagnóstico de la enfermedad del padre, una esclerosis tuberosa, que por herencia las posibilidades de que el feto sea portador de esta entidad genética tiene un riesgo de

recurrencia de un 50 % en la descendencia, de hecho en el 80 % de los casos se asocia a esta entidad cardiovascular.

La paciente es asesorada genéticamente en nuestro centro, se le explica que la presencia del tumor en el corazón, el oligoamnio y, fundamentalmente, la posibilidad de la esclerosis tuberosa son fuertes predictores de un pronóstico reservado. Ante estos elementos la pareja se acoge a la interrupción del embarazo, la conducta tomada, también llamada eugenesia positiva, está legalizada en el país bajo los preceptos de evitar el riesgo de una malformación cardíaca incompatible con la vida. (7)

## DISCUSIÓN

El diagnóstico realizado a las 23 semanas en esta paciente coincide con lo referido en la literatura, de que la mayor parte de los tumores cardiacos se diagnostican entre las 23 y las 31 semanas, debido a una estimulación hormonal intraútero durante esa etapa.

Los tumores cardiacos pueden encontrarse en cualquiera de las cavidades cardiacas, la tumoración cardíaca de este caso se encuentra localizada en el ventrículo izquierdo; la literatura reporta que es más frecuente en ese ventrículo (60 %) y en menor proporción en el ventrículo derecho (26 %). (8)

Es considerada un rabdomioma o hamartoma, como también se le conoce, debido a sus características imagenológicas: masa tumoral única, redondeada, ecogénica, de localización en el tabique interventricular. La ausencia de características, como localización en el miocardio, presencia de calcificaciones, localización cerca de las aurículas y venas, así como la localización extra cardíaca, hacen descartar al fibroma, el hemangioma y los teratomas, respectivamente, como diagnóstico, reforzando el criterio de un posible rabdomioma.

Se tiene en cuenta, además, la posibilidad de una esclerosis tuberosa relacionada, esta enfermedad también conocida como de Bouneville Pringle, es una enfermedad neurocutánea con patrón de herencia autosómico dominante, con alta penetrancia y variabilidad clínica, caracterizándose por la aparición de hamartomas en múltiples sistemas. Sus principales manifestaciones clínicas incluyen: angiofibromas faciales, máculas hipomelanóticas, nevus del tejido conectivo, lesiones en piel y faneras, túberes corticales, nódulos subependimales, astrocitomas de células gigantes, líneas de migración radial en la sustancia blanca cerebral, hamartoma nodular múltiple en los ojos, angiomiolipoma y quistes renales, agujeros en esmalte dental, fibromas gingivales y los rabdomiomas descritos. Las manifestaciones clínicas usualmente no aparecen desde el nacimiento y se van observando con el transcurrir de los años. (9)

En el asesoramiento genético a la pareja y a la familia se debe de tener en cuenta que los rabdomiomas tienen tendencia a su regresión espontánea, por la pérdida de dicha estimulación hormonal, posterior al nacimiento. (1, 10) Cuando el tamaño detectado en su diagnóstico afecta no sólo la anatomía, sino que aparecen consecuencias funcionales por obstrucción, comprometiendo la función cardíaca, cuando asociado aparece un oligoamnio con su consecuente complicación obstétrica y el antecedente de la esclerosis tuberosa, como enfermedad en uno de sus progenitores, entonces la decisión de la pareja de solicitar la interrupción del embarazo debe ser discutida y evaluada en colectivo por el equipo multidisciplinario; en este caso, se optó por el aborto selectivo o eugenésico.

La ecocardiografía fetal facilita el diagnóstico oportuno de anomalías cardíacas, como los tumores. La asesoría genética prenatal es de gran utilidad para el diagnóstico, conducta y seguimiento de dichas patologías.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. López V N, Rodríguez G R, Vegas G G, De La Calle M M, González G A. Tumores cardiacos fetales: diagnóstico ecográfico, evolución y tratamiento. Rev. chil. obstet. ginecol [revista en internet]. 2011 [citado 28 de abril 2016]; 76(3): 147-154. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0717-75262011000300003&lng=es](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-75262011000300003&lng=es).
2. Pruksanusak N, Suntharasaj T, Suwanrath C, Phukaoloun M, Kanjanapradit K. Fetal cardiac rhabdomyoma with hydropsfetalis: report of 2 cases and literature review. J Ultrasound Med [revista en internet]. 2012 [citado 28 de abril 2016]; 31(11): 1821-4. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23091254>.
3. Schlaegel F, Takacs Z, Solomayer E F, Abdul-Kaliq H, Meyberg-Solomayer G. Prenatal diagnosis of giant cardiac rhabdomyoma with fetal hydrops in tuberous sclerosis. Journal of Prenatal Medicine [revista en internet]. 2013 [citado 28 de abril 2016]; 7(3): 39-41. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3808940/>.
4. Savío Benavides A, Oliva Rodríguez J, García Morejón C, García Guevara C, Arencibia Faire J, Ponce Bittar J. Diagnóstico ecocardiográfico de los tumores primarios del corazón en el feto. Rev Pediatría [revista en internet]. 2009 [citado 28 de abril 2016]; 81(4). Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0034-75312009000400001&script=sci\\_arttext](http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0034-75312009000400001&script=sci_arttext).

5. Carvalho Sandra Regina Marques, Marcolin Alessandra Cristina, Cavalli Ricardo Carvalho, Crott Gerson Cláudio, Mendes Maria Célia, Duarte Geraldo, et al. Rbdomiomas cardíacos fetais: análise de cinco casos. Rev. Bras. Ginecol. Obstet [revista en internet]. 2010, Apr [citado 28 de abril 2016]; 32(4): 156-162. Disponible en: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0100-72032010000400002&lng=en](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-72032010000400002&lng=en).
6. Céspedes Almira M, Suzarte Portal J, Mansito González N. Rbdomioma cardíaco. Rev Cubana Pediatr [revista en internet]. 2015, Mar [citado 28 de abril 2016]; 87(1): 102-108. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75312015000100012&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312015000100012&lng=es).
7. López Baños L, Fernández Pérez Z, García Baños LG, García Cartaya Z. Dilemas bioéticos del diagnóstico prenatal. Rev Cubana Obstet Ginecol [revista en internet]. 2013, Sep [citado 28 de abril 2016]; 39(3): 273-280. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0138-600X2013000300007&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2013000300007&lng=es).
8. Guimarães Filho HA, Araujo Junior E, Pires Rodrigues C, Costa Linhares Dias da L, Nardoza Marcondes Machado L, Mattar R. Diagnóstico pré-natal de rbdomioma cardíaco fetal pela ultrasonografía: relato de caso. Radiol Bras [revista en internet]. 2009, Jun [citado 28 de abril 2016]; 42(3): 203-205. Disponible en: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0100-3984200900030001&lng=en](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-3984200900030001&lng=en).
9. Sarmiento Portal Y, León Vara Cuesta O, Mailin Gutiérrez Y, Crespo Campos A, Portal Miranda ME. Tumor intracardiaco en el recién nacido. Rev Ciencias Médicas [revista em internet]. 2014, Feb [citado 28 de abril 2016]; 18(1): 175-182. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1561-3194201400100018&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-3194201400100018&lng=es).
10. López N, Rodríguez R, Vegas G, De La Calle M, González A. Tumores cardiacos fetales: diagnóstico ecográfico, evolución y tratamiento. Rev. chil. obstet. ginecol [revista em internet]. 2011 [citado 28 de abril 2016]; 76(3): 147-154. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-75262011000300003>.

Copyright Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. Este artículo está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento – No Comercial – Sin Obra Derivada 4.0 Internacional](#), los lectores pueden realizar copias y distribución de los contenidos por cualquier medio, siempre que se mantenga el reconocimiento de sus autores, no se haga uso comercial de las obras, ni se realice modificación de sus contenidos.