



## Rabdomioma cardíaco fetal: diagnóstico intrauterino.

Dres. Veruska Romero <sup>1</sup>, Carlos Rodríguez <sup>2</sup>, Antonio Russo <sup>3</sup>.

<sup>1</sup>Ginecólogo Obstetra - Servicio de Alto Riesgo Obstétrico - Complejo Hospitalario Universitario Ruiz y Páez - Ciudad Bolívar - Venezuela. <sup>2</sup>Perinatólogo - Servicio de Alto Riesgo Obstétrico - Complejo Hospitalario Universitario Ruiz y Páez - Ciudad Bolívar - Venezuela. <sup>3</sup>Ginecólogo Obstetra - Dpto. Ginecología y Obstetricia - Complejo Hospitalario Universitario Ruiz y Páez - Ciudad Bolívar - Venezuela.

### RESUMEN

El rabdomioma es un tumor benigno de músculo estriado; los más comunes en la vida fetal suelen ser los cardíacos, se manifiesta clínicamente en fetos de forma asintomática, pero puede ser catastrófico por arritmias severas, hidrops y muerte. La etiología no está del todo descrita, aunque habitualmente está asociado con esclerosis tuberosa. Paciente de 31 años de edad, remitida por hallazgo de múltiples tumoraciones cardíacas. Ecográficamente se encontraron múltiples imágenes ecogénicas en ventrículo derecho, a nivel transvalvular y en ventrículo izquierdo, ritmo cardíaco irregular con extrasístoles ventriculares e insuficiencia tricúspide. La tomografía de cráneo al nacer reporta múltiples imágenes nodulares subependimarias e intraparenquimatosas. El diagnóstico prenatal es importante, ya que la obstrucción de un tracto de salida o de las válvulas atrio-ventriculares puede llevar a disfunción, insuficiencia o estenosis; también están relacionados con arritmias ventriculares persistentes que requieren de tratamiento farmacológico. El diagnóstico debe ser oportuno y el manejo multidisciplinario.

**Palabras clave:** Rabdomiomas, Esclerosis Tuberosa, Tumores Fetales.

## Fetal cardiac rhabdomyoma: intrauterine diagnosis.

### ABSTRACT:

Rhabdomyomas are benign tumor of striated muscle; the most common during fetal life are usually cardiac, and they clinically manifest in utero asymptotically, but can result in catastrophic complications due to severe arrhythmias, hydrops, and death. The etiology of cardiac rhabdomyoma is not fully described, although it is commonly associated with tuberous sclerosis. A 31-year-old patient was referred due to the finding of multiple cardiac tumors. Cardiac examination revealed multiple echogenic images in the right ventricle, at the valvular level and in the left ventricle, irregular heart rhythm with ventricular extrasystoles, and tricuspid insufficiency. A cranial tomography at birth reported many subependymal and intraparenchymal nodular images. The prenatal diagnosis of cardiac rhabdomyomas is important, as the obstruction of an outflow tract or stenosis, these are also related to persistent ventricular arrhythmias that require pharmacological treatment for their control. The diagnosis must be timely and the management multidisciplinary.

**Keywords:** Rhabdomyomas, tuberous sclerosis, fetal tumors.

## INTRODUCCIÓN

El rabdomioma es un tumor benigno de músculo estriado poco frecuente, los más comunes en la vida fetal suelen ser los cardíacos, se manifiesta clínicamente en la vida intrauterina de forma asintomática, pero puede generar un

compromiso catastrófico por arritmias graves, hidrops y muerte (1).

La etiología del rabdomioma cardíaco no está del todo descrita, aunque habitualmente está asociado con esclerosis tuberosa, por lo que debe descartarse esta patología a

Forma de citar este artículo: Romero V, Rodríguez C, Russo A. Rabdomioma cardíaco fetal: diagnóstico intrauterino. Rev Venez Ultrason Med. 2024; NS4(2-3): 112-117. DOI: 10.57097/REVUM.2024.4.2-3.7

Dirección para correspondencia: Dra. Veruska Romero, veru.romero09@gmail.com

nivel sistémico, sobre todo a nivel cutáneo y neurológico en el recién nacido, además de la repercusión hemodinámica del rabdomioma a nivel cardíaco. Los rabdomiomas son potencialmente causa de arritmia supraventricular y el Síndrome de Wolff-Parkinson-White (2), de igual modo pueden causar complicaciones obstructivas que afectan la función cardíaca dependiendo de su tamaño y ubicación.

La esclerosis tuberosa es producto de una mutación genética específicamente en los genes TSC 1 y TSC 2, que alteran la regulación de la proliferación celular y conduciendo a la formación de tumores; estas mutaciones son heredadas con un patrón autosómico dominante, por lo tanto, una sola copia del gen mutado es suficiente para causar el trastorno (3).

En un 50 % de los casos, la tumoración protruye intracavitariamente. En un 90 % es de aparición múltiple (3). Es un tumor circunscrito, pero no encapsulado, que deriva de las células musculares. Microscópicamente las células son vacuoladas y presentan las típicas células en forma de araña. En la inmunohistoquímica presentan una reacción positiva a la mioglobina, desmina y HMNB-45 (4).

Con el avance de la tecnología ultrasonográfica y el mejoramiento de las evaluaciones, el diagnóstico prenatal de los rabdomiomas cardíacos fetales se realiza con mayor frecuencia. Estos se observan como masas hiperecogénicas avasculares que se originan en el miocardio. Los rabdomiomas pueden localizarse en cualquier área miocárdica, pero es más común verlos en el tabique interventricular o en los ventrículos. El diagnóstico generalmente es incidental (5).

El rabdomioma se suele diagnosticar en el segundo y tercer trimestre de gestación; aproximadamente a las 32 semanas, generalmente las masas

detectadas son grandes, de 1 cm en la mayor parte de los trabajos, y su tamaño oscila entre 3 mm a 20 mm y con una densidad ecográfica homogénea y superior a la del miocardio (6). Aunque se han reportado casos de diagnósticos en fetos de hasta 15 semanas.

## **CASO CLÍNICO**

Paciente de 31 años de edad, con los siguientes antecedentes, obstétricos: II gesta, I cesárea, I aborto; médicos: hipertensión arterial crónica y síndrome metabólico, quien fue remitida a la unidad cursando con III gesta de 29 semanas por fecha de última regla para realización de ecocardiografía fetal por el hallazgo de múltiples tumoraciones cardíacas en ecografía del III trimestre.

Durante la valoración se describieron los siguientes hallazgos: feto único, sexo masculino, con crecimiento en el percentil 50 y una edad gestacional de 29 semanas por biometría fetal, lo que concordaba con su fecha de última regla, ya que inició control prenatal tardío.

A nivel cardíaco se encontraron múltiples imágenes ecogénicas: en ventrículo derecho de 19 mm x 13 mm, transvalvular de 10 mm x 66 mm y en ventrículo izquierdo de 4,3 mm x 3,2 mm, debido al volumen de las tumoraciones del ventrículo derecho el septo interventricular es desplazado hacia el ventrículo izquierdo (figura 1), frecuencia cardíaca fetal de 144 lpm, ritmo cardíaco irregular con extrasístoles ventriculares e insuficiencia tricúspidea (figura 2). No se evidenciaron otras alteraciones en la anatomía fetal ni hidrops o derrame pericárdico y en la evaluación doppler de las arterias uterinas, umbilical, cerebral media y ductus venoso el



Figura 1. Imagen cardíaca en corte de 4 cámaras con múltiples tumoraciones.



Figura 2. Doppler con demostración de insuficiencia tricúspide por defecto de masa en ventrículo derecho

índice de resistencia y pulsatilidad fue normal. El perfil biofísico no presentaba alteraciones por lo que se decidió realizar seguimiento semanal y se programó hospitalización a las 34 semanas para solicitar valoraciones prenatales por los servicios de neonatología, genética, cardiología infantil y psiquiatría.

Durante la estancia hospitalaria se evidenció rotura prematura de membranas con signos de Gibbs presentes dados por taquicardia fetal de 200 lpm, taquicardia materna de 110 lpm, leucocitosis e hipersensibilidad uterina por lo que se realizó reanimación fetal intrauterina y se interrumpió la gestación a las 34 semanas y 5 días, obteniendo recién nacido vivo de 36 semanas por Capurro que pesó 3040g, con un APGAR de 7 y 8 puntos se observó además acentuada cianosis en piel y mucosas, al examen físico no se evidenciaron manchas café con leche.

Al nacer es trasladado a la unidad de cardiopediatría donde se constató frecuencia cardíaca (FC): 280 lpm a 300 lpm con taquiarritmia supraventricular de QRS estrecho con RP menor que PR, P posterior al complejo, por lo que no se descartó la presencia de una vía accesoria en el contexto de diagnóstico cardiovascular del recién nacido. Se administró adenosina a 0,1 mg/kg STAT, logrando cardioversión farmacológica a ritmo sinusal con FC: 100 lpm a 105 lpm y mejoría los signos de bajo gasto cardíaco y coloración de piel y mucosas.

Se realiza ecocardiograma donde describieron los siguientes hallazgos: múltiples imágenes tumorales de densidad homogénea, hiperecoicas de límites bien definidos, a predominio de ventrículo derecho, donde existen 3 tumoraciones más representativas, el mayor ocupa tercio medio apical de ventrículo derecho desplazando el tabique interventricular hacia el ventrículo izquierdo, el segundo compromete el 80 % del tracto de entrada protruyendo sobre la aurícula derecha (figura 3). Así mismo existen múltiples imágenes de igual característica ecográfica, pero de menor tamaño en el tabique interventricular, en la pared libre del ventrículo izquierdo y en los músculos papilares que no causan compromiso hemodinámico.

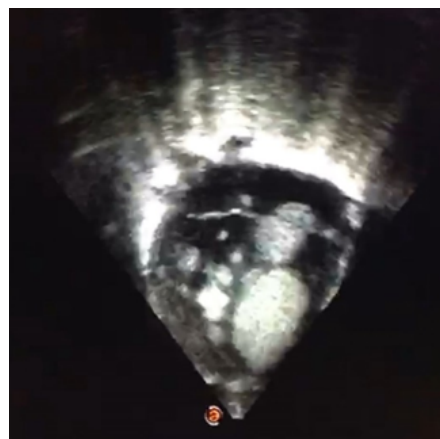


Figura 3. Ecocardiograma del neonato con demostración de las lesiones intracardíacas.



hemodinámicamente grave (11). Actualmente el neonato se encuentra compensado desde el punto de vista hemodinámico, bajo vigilancia continua en el servicio de cardiología pediátrica en vista de que se describen regresiones del tamaño de los rabdomiomas que apoyan una conducta conservadora.

## CONCLUSIONES

El rabdomioma es la tumoración más común en el corazón fetal, correspondiendo aproximadamente al 89 % de estos casos, seguido de los fibromas, los hemangiomas y los teratomas.

Es necesario realizar el diagnóstico oportuno, ya que la obstrucción de un tracto de salida o de las válvulas atrioventriculares puede llevar a disfunción, insuficiencia o estenosis, y de esto dependerá el pronóstico del paciente y por lo tanto la conducta bien sea conservadora o quirúrgica. Los rabdomiomas cardíacos también están relacionados con arritmias ventriculares persistentes que requieren de tratamiento farmacológico para su control.

Se ha descrito que la asociación de esta patología con la esclerosis tuberosa es considerable por lo que debe realizarse el despistaje de la misma en los fetos con rabdomiomas cardíacos. Evaluando sistemáticamente la esfera cardíaca y neurológica del paciente.

El manejo para el diagnóstico oportuno debe ser multidisciplinario involucrando especialistas en ginecología y obstetricia, perinatología, medicina interna, neonatología, cardiología infantil, genética y psiquiatría.

## AGRADECIMIENTOS

Agradecemos a la Dra. Marjorie Manzano, adjunto del servicio de Alto Riesgo Obstétrico del Complejo Hospitalario Universitario Ruiz y Páez, quien colaboró activamente durante esta investigación.

**CONFLICTO DE INTERES:** no se declaran conflictos de interés por los autores.

## REFERENCIAS

1. Jaramillo JP, Osorio V. Rabdomioma fetal: diagnóstico prenatal y tratamiento. *Rev Colomb Cardiol.* 2016; 23 (5):454.e1-454.e5. DOI: 10.1016/j.rccar.2016.04.001
2. González-Tejero C., Quesada G., Mayor J., Vázquez-Camino F., Tarancón I., Centeno F. Diagnóstico de Rabdomioma fetal ecográfico. *Clin Invest Gin Obst.* 2007 Ene;34(1):35-6. DOI: 10.1016/s0210-573x(07)74470-2
3. Tehrani M, Vettraino IM, Chang CH. Localized nodular hypertrophy mimicking rhabdomyoma in the fetal heart: prenatal sonographic and pathology findings. *Pediatr Dev Pathol.* 2004 Mar-Apr;7(2):192-7. DOI: 10.1007/s10024-003-2128-4.
4. Abad C. Tumores cardíacos (II). Tumores primitivos malignos. Tumores metastásicos. Tumor carcinoide. *Rev Esp Cardiol.* 1998 Feb;51(2):103-14. DOI: 10.1016/s0300-8932(98)74719-0.
5. Giacoia GP. Fetal rhabdomyoma: A prenatal echocardiographic marker of tuberous sclerosis. *Am J Perinatal.* 1992 Mar;9:111-4. DOI: 10.1055/s-2007-994681
6. Fesslova V, Villa L, Rizzuti T, Mastrangelo M, Mosca F. Natural history and long-term outcome of cardiac rhabdomyomas detected prenatally. *Prenat Diagn.* 2004 Apr;24(4):241-8. DOI: 10.1002/pd.825.
7. Kamil D, Tepelmann J, Berg C, Heep A, Axt-Flidner R, Gembruch U, et al. Spectrum and outcome of prenatally diagnosed fetal tumors. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2008 Mar;31(3):296-302. DOI: 10.1002/uog.5260.

8. 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 Cardiol.* 1995 Aug;26(2):516-20. DOI: 10.1016/0735-1097(95)80031-b.
9. Green KW, Bors-Koefoed R, Pollack P, Weinbaum PJ. Antepartum diagnosis and management of multiple fetal cardiac tumors. *J Ultrasound Med.* 1991 Dec;10(12):697-9. DOI: 10.7863/jum.1991.10.12.697.
10. Chao AS, Chao A, Wang TH, Chang YC, Chang YL, Hsieh CC, *et al.* Outcome of antenatally diagnosed cardiac rhabdomyoma: case series and a meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2008 Mar;31(3):289-95. DOI: 10.1002/uog.5264.
11. Gutiérrez-Larraya Aguado F, Galindo Izquierdo A, Olaizola Llodio JI, Sotelo Rodríguez MT, Merino Batres G, Velasco Bayón JM, *et al.* Tumores cardíacos fetales. *Rev Esp Cardiol.* 1997 Mar;50(3):187-91. DOI: 10.1016/s0300-8932(97)73202-0.

Recibido: 05 de agosto de 2025

Aprobado: 05 de diciembre de 2025