

Rabdomiomas Intracardiácos em Recém-nascido: ...Pensou em Esclerose Tuberosa?

ANDREIA COSTA¹, MARIA JOÃO BAPTISTA², ANTÓNIO VIEIRA², TERESA TEMUDO¹

¹ Serviço de Pediatria, Hospital Geral Santo António

² Serviço de Cardiologia Pediátrica, Hospital S. João

Resumo

Os autores descrevem o caso clínico de um recém-nascido com rabdomiomas cardíacos que se manifestaram pela detecção à nascença de frustes alterações auscultatórias cardíacas. O diagnóstico definitivo de Esclerose Tuberosa foi feito no período neonatal, com posterior expressão multissistémica da doença. Os autores fazem uma breve revisão teórica desta entidade clínica, no que concerne à sua etiopatogénese, critérios diagnósticos, espectro clínico, laboratorial e imagiológico, e abordagem terapêutica.

Pretende-se com este caso realçar a importância de um exame clínico, nomeadamente cardiovascular, atento a todos os RN, acto simples que pode constar de um primeiro e importante passo no precoce diagnóstico de determinadas patologias.

Palavras-Chave: rabdomioma, esclerose tuberosa, recém-nascido

Summary

Cardiac Rhabdomyoma in the Newborn: Have you thought of Tuberosus Sclerosis?

The authors report a clinical case of cardiac rhabdomyomas in a newborn who presented with abnormal cardiac auscultation. The definitive diagnosis of Tuberosus Sclerosis was made in the neonatal period, with a following multisystemic expression.

The authors do a clinical review of Tuberosus Sclerosis complex, concerning its etiopathogenesis, diagnostic criteria, clinical, laboratorial and imagiological features, and treatment. They want to emphasize the importance of a detailed clinical examination, namely a cardiovascular one, to all newborn babies. This can be the first step in the early diagnosis of some diseases.

Key.Words: rhabdomyoma, tuberous sclerosis, newborn

Introdução

A Esclerose Tuberosa (ET) foi descrita pela primeira vez em 1880, por Bourneville, e a sua prevalência na comunidade é, segundo alguns autores, de 1:6000 a 1:9000 (^{1,2}). A etiopatogenia assenta numa base genética - autossómica dominante - em cerca de 20% dos casos, sendo a maioria esporádica (²). Tem como característica uma anomalia na diferenciação e proliferação celular - natureza displásica - sendo um síndrome neurocutâneo com lesões hamartomatosas de envolvimento multi-órgão e expressão clínica frequente de atraso mental, epilepsia e envolvimento cutâneo (1). A sua heterogeneidade clínica evidencia-se pelo atingimento dermatológico, cardíaco, neurológico, oftalmológico, renal, entre outros.

Não há nenhum marcador clínico, laboratorial ou radiológico patognomónico da doença (³), havendo porém uma classificação definida pelo Grupo Internacional de Esclerose Tuberosa, publicada em 1999, que apresenta os critérios a partir dos quais se poderá estabelecer um diagnóstico definitivo (⁴) (Quadro I).

Há determinadas manifestações da ET que se revelam no período neonatal, ao contrário de outras que se expressam ao longo da vida (5). Assim, no RN detectar-se-á com mais frequência sintomatologia cardíaca ou do SNC. Os rabdomiomas são os tumores cardíacos mais frequentemente detectados no período neonatal, sendo passível de associação à ET em cerca de 65% dos casos (⁴).

Habitualmente de histologia benigna podem, no entanto, expressar-se clinicamente como malignos, dependendo do tamanho, número e localização (intra-cavitários, intra-murais). As manifestações clínicas podem ser arritmias, mimetizar uma valvulopatia, ou então serem assintomáticos com regressão espontânea (^{5,6}).

O envolvimento do SNC, pode manifestar-se sob a

Correspondência: Andreia Costa

R. do Olival 124, 5º Dto. 4780-512 Santo Tirso
Serviço de Pediatria do Hospital Geral Santo António
- PORTO - Tel: 936 284 325
Email: andrea.c@clix.pt

Critérios diagnósticos da Esclerose Tuberosa

Critérios Major

1. Angiofibromas faciais ou placas fibrosas
2. Fibromas ungueais ou peri-ungueais não-traumáticos
3. Manchas hipomelânicas (3 ou +)
4. Pele de Shagreen (nevo tecido conjuntivo)
5. Hamartomas nodulares retinianos múltiplos
6. Tubérculos corticais
7. Nódulos sub-ependimários
8. Astrocitoma de células gigantes subependimário
9. Rabdomioma cardíaco
10. Linfangiomatose
11. Angiomiolipoma renal

Critérios minor

1. Anomalias do esmalte dentário
2. Pólipos renais hamartomatosos
3. Cistos da medula óssea
4. Alterações migracionais da substância branca
5. Fibromas gengivais
6. Hamartomas não-renais
7. Placas acrómicas retinianas
8. Lesões da pele em confetti
9. Múltiplos cistos renais

Critério definitivo - 2 Major ou 1 Major + 1 minor

Critério provável - 1 Major + 1 minor

Critério possível - 1 Major ou 2 ou + minor

forma de nódulos subependimários, tubers corticais, astrocitoma de células gigantes ou heterotopias da substância branca.

Caso clínico

Recém-nascido (RN), sexo masculino, raça caucasiana, 1.º filho de pais jovens não-consanguíneos. Gravidez vigiada, de risco por patologia materna - antecedentes de trombose da veia subclávia esquerda que decorreu sem intercorrências. Serologias maternas negativas. Parto às 39+⁴ semanas, hospitalar, distócico (fórceps) por apresentação occipito-sagrada. Apgar 9/10 (1.º min/5.º min). Antropometria adequada à idade gestacional e exame objectivo à nascença sem alterações.

No segundo dia de vida apresentava um bom aspecto geral, sem cianose ou alterações da perfusão periférica, sem dificuldade respiratória. À auscultação cardíaca salientava-se um ensurdecimento dos sons cardíacos e sopro sistólico de ejeção, grau II/VI, audível no bordo esquerdo do esterno alto, de média duração, sem sinais de insuficiência cardíaca ou arritmias. O restante exame objectivo era normal. Analiticamente, o hemograma, a bioquímica e o equilíbrio ácido-base não mostraram alterações. A radiografia do tórax evidenciou ligeiro aumento do índice cardio-torácico e o ecocardiograma bidimensional e Doppler revelou múltiplas imagens arredondadas de densidade semelhante ao miocárdio, disseminadas no ventrículo direito, em particular na região anterior, junto ao ápex, sem provocar obstrução e duas outras imagens arredondadas volumosas na saída do ventrículo esquerdo, abaixo da válvula aórtica, provocando obstrução grave, com gradiente VE-aorta de 45 mmHg (Fig. 1 e 2).

No contexto de uma cardiopatia congénita foi

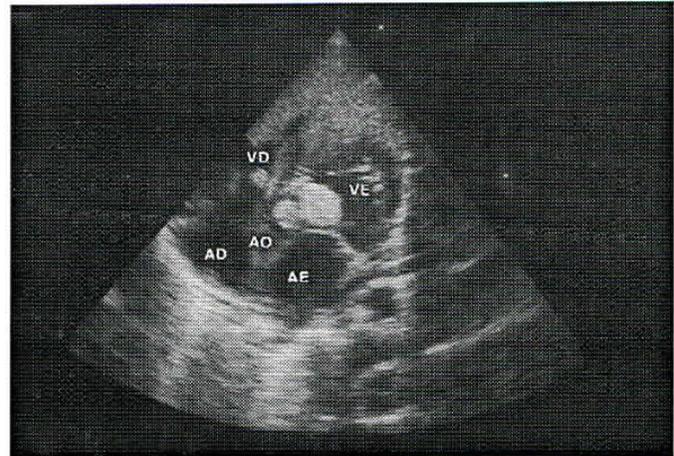


Fig. 1 Imagem ecocardiográfica. Observa-se uma massa pequena no ventrículo direito, em relação com o septo interventricular, e duas de grandes dimensões no ventrículo esquerdo, obstruindo parcialmente a câmara de saída. AD, aurícula direita; VD, ventrículo direito; AE, aurícula esquerda; VE, ventrículo esquerdo; Ao, aorta.

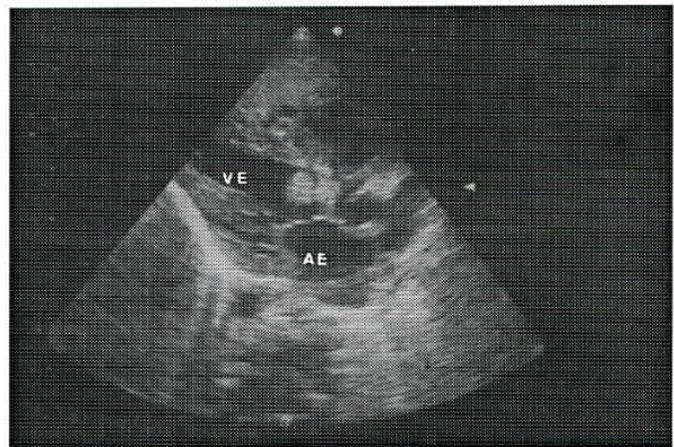


Fig. 2 Imagem ecocardiográfica (eixo longo). Observa-se duas massas correspondentes a rabdomiomas na câmara de saída do ventrículo esquerdo. AE, aurícula esquerda; VE, ventrículo esquerdo.

transferido para Cardiologia Pediátrica para avaliação. Fez ecografia trans-fontanelar ao 3.º dia de vida que mostrou hemorragia sub-ependimária residual e ecografia abdominal e reno-pélvica que foram normais. A RMN cerebral evidenciou: Tubers corticais, nódulos sub-ependimários calcificados e provável astrocitoma (Fig. 3).

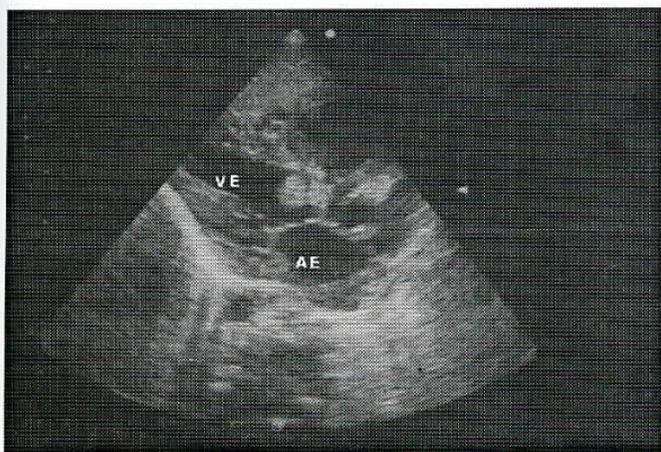


Fig. 3 RMN cerebral (imagem ponderada em T1). Pequenas imagens de hipersinal, dispersas ao longo dos ventrículos laterais de localização sub-ependimária, sugestivas de nódulos sub-ependimários calcificados.

O RN manteve estabilidade hemodinâmica e do ritmo cardíaco. Não apresentava alterações cutâneas e/ou défices neurológicos aparentes. Teve alta aos 11 dias de vida, orientado para as Consultas de Cardiologia Pediátrica, Pediatria Médica e Neuropediatria.

Aos três meses de idade foram detectadas cinco máculas hipocrômicas (ombro, perna direita, braços esquerdo e direito), de pequenas dimensões (a maior com cerca de 15 mm de maior diâmetro), de formato lanceolado e mancha angiomatosa em forma de trevo milimétrico na face externa da perna esquerda; é observado por Dermatologia que confirma lesões com lâmpada de Wood. O exame oftalmológico foi normal.

Aos 3,5 meses de idade é internado por crise tônica-clônica focal do membro superior esquerdo, com duração de alguns segundos e reversão espontânea. O EEG revelou actividade paroxística fronto-temporal direita. Teve alta medicado com Valproato de Sódio. Quinze dias depois, iniciou salvas de espasmos em flexão. O EEG apresentava um padrão hipssarrítmico pelo que foi feito o diagnóstico de Síndrome de West e iniciou tratamento com Vigabatrina associada ao Valproato em doses crescentes até estabilização e registo de raros episódios convulsivos por dia.

Aos 7 meses de idade, o lactente apresenta um desenvolvimento estatura-ponderal e psico-motor adequados. Encontra-se assintomático do ponto de vista cardiovascular, sem alterações do ritmo. Ecograficamente

apresenta apenas um tumor localizado na câmara de saída do ventrículo esquerdo, causando fluxo anterógrado turbulento, com gradiente instantâneo máximo de 35 mmHg, mas sem insuficiência aórtica.

No caso descrito, foi confirmado o diagnóstico de Esclerose Tuberosa no período neonatal.

Em Maio de 2001, o rastreio efectuado à mãe, com realização de TAC cerebral, ecografia renal, ecocardiograma e exame oftalmológico, revelou-se normal. Foi detectada uma mancha hipocrômica na nádega esquerda, contudo não valorizável.

Discussão

Não é frequente que o diagnóstico definitivo de Esclerose Tuberosa seja efectuado no período neonatal, tal como se verificou neste caso.

A primeira manifestação da doença revelou-se de forma fruste com diminuição da intensidade dos sons cardíacos e um sopro sistólico ejetivo. Ainda que os tumores cardíacos, na idade pediátrica, sejam uma entidade rara (< 0.1%), perante um RN com rabdomiomas cardíacos, e dada a associação destes com a ET em cerca de 2/3 dos casos, a hipótese diagnóstica tem de ser colocada. Eles têm tendência a ser múltiplos e apenas alguns são clinicamente importantes, manifestando-se por insuficiência cardíaca, arritmia ou mais raramente por quadro de tromboembolismo cerebral. Alguns necessitam de terapêutica medicamentosa, outros cirurgia, e outros têm uma regressão espontânea ao longo do tempo, sobretudo nos primeiros três anos de vida (2,5).

A epilepsia é uma manifestação de ET (80-90%) com instalação sobretudo após os três meses de idade, sendo o Síndrome de West a apresentação mais comum no 1º ano de vida. O atraso mental, quando existe, correlaciona-se com a idade de início das crises convulsivas. As convulsões refractárias à terapêutica têm um valor preditivo de um precário desenvolvimento neurológico (2,7).

No caso descrito, o diagnóstico definitivo de ET dá-se ainda no período neonatal aquando do resultado de RMN cerebral. A proliferação anormal dos neurónios e da glia, expressam-se sob a forma de alterações neuropatológicas visualizáveis na neuro-imagem, como tubers corticais e nódulos sub-ependimários. O astrocitoma de células gigantes ocorre em 6 a 14% de casos de ET. Tem histologia benigna, porém, dada a sua localização e potencial de crescimento, poder-se-à comportar como maligno, com um péssimo prognóstico (1). Pode ocorrer hidrocefalia dada a proximidade do buraco de Monro, com conseqüente obstrução do fluxo de LCR. Constitui a maior causa de morte na ET (9).

A vigabatrina parece especialmente eficaz quando instituída nas situações de Síndrome de West (8).

As máculas hipocrômicas constituem uma manifestação cutânea habitual na criança com ET (90%) porém apenas de valor diagnóstico e constituindo um critério Major, quando em número igual ou superior a três, e sobretudo se integradas no contexto de outros critérios diagnósticos (^{2,8}).

O aconselhamento genético aos pais é de assinalável importância com referência a uma taxa de recorrência da doença de 1 a 2% nas famílias com uma criança afectada, mesmo com os progenitores sem evidência de doença (³).

Conclusão

A Esclerose Tuberosa é uma doença que se expressa por uma imensa heterogeneidade clínica, produto da sua natureza displásica com envolvimento multi-orgão. Uma vez suspeitado o diagnóstico, a avaliação clínica da criança com seguimento protocolar é a regra. A particularidade deste caso clínico reside no diagnóstico precoce da patologia, assente num primeiro gesto de simples e cuidado exame objectivo ao recém-nascido. Os autores pretendem alertar os clínicos para a importância de um exame clínico completo na orientação diagnóstica de determinadas patologias.

Bibliografia

1. Torres AO et al. Early Diagnosis of Subependymal Giant Cell Astrocytoma in Patients With Tuberous Sclerosis. *J Child Neurol* 1998; 13(4): 173-7
2. Miller VS, Roach ES. Neurocutaneous Syndromes. In: Bradley WG, Daroff RB, Fenichel GM, Marsden CD, eds. *Neurology in Clinical Practice*. 3ª ed. Butterworth-Heinemann, EUA, 2000; 69: 1665-72
3. Roach ES, Gomez MR, Northrup H. Tuberous Sclerosis Complex Consensus. Conference: Revised Clinical Diagnostic Criteria. *J Child Neurol* 1998; 13(12): 624-8
4. Roach ES, Gomez MR, Northrup H. Tuberous Sclerosis Complex Consensus. Conference: Revised Clinical Diagnostic Criteria. *J Child Neurol* 1998; 13 (12): 624-8
5. Roach ES, DiMario FJ, Kandt RS, Northrup H. Tuberous Sclerosis Consensus Conference: Recommendations for Diagnostic Evaluation. *J Child Neurol* 1999; 14(6): 401-6
6. Becker AE. Primary heart tumors in the pediatric age group: a review of salient pathologic features relevant for clinicians. *Pediatr Cardiol* 2000; 21(4): 317-23
7. Miller ST et al. Tuberous Sclerosis Complex and Neonatal Seizures. *J Child Neurol* 1998; 13:619-23
8. Prats-Vinas JM. Facomatosis que cursan con manchas acrómicas, esclerose tuberosa de Bourneville. Criterios diagnósticos y protocolo de seguimiento. *Rev Neurol* 1996; 24 (133): 1056-9
9. Nabbout R et al. Early diagnosis of subependymal giant cell astrocytoma in children with tuberous sclerosis. *J Neurol Neurosurg-Psychiatry* 1999; 66(3): 370-5