

Rabdomiomas Cardíacos no Recém-Nascido: Um Caso Clínico

MARÍLIA LOUREIRO *, ANTÓNIO VIEIRA *, ALEXANDRE FREITAS **,
CONCEIÇÃO D'OREY **, ELISA LEÃO TELES **, JOSÉ C. AREIAS **

* *Cardiologia Pediátrica – H. S. João*

** *Departamento de Pediatria – H. S. João*

*** *Serviço Pediatria – H. Senhora da Oliveira – Guimarães*

Resumo

Os autores descrevem o caso clínico de um recém-nascido com rabdomiomas cardíacos múltiplos, que se manifestaram por perturbações do ritmo.

A existência dos tumores cardíacos levantou a hipótese de se tratar de uma esclerose tuberosa, que se confirmou pela presença de nódulos tuberosos subependimários periventriculares.

Faz-se uma breve revisão teórica sobre a esclerose tuberosa, salientando-se o envolvimento cardíaco e cerebral, o que permite habitualmente o diagnóstico no período neonatal.

Palavras-Chave: Recém-nascido; rabdomioma; esclerose tuberosa.

Summary

The authors report a clinical case of multiple cardiac rhabdomyomas, in a newborn presented with arrhythmia.

The presence of the cardiac tumours led to the diagnosis of tuberous sclerosis, confirmed by subependymal tuberous nodules.

The authors review tuberous sclerosis, emphasizing that the cardiac and the cerebral involvement are of paramount importance of diagnosis in the neonatal period.

Key-Words: Newborn; rhabdomyoma; tuberous sclerosis.

Introdução

A esclerose tuberosa (ET) é uma doença de transmissão autossómica dominante (expressão variável), estimando-se contudo, que a taxa de novas mutações seja de 25 a 75% ^(1, 2). A sua prevalência na comunidade varia, conforme os autores, de 1:10000 a 1:27000 ^(1, 3). É uma doença que tem por base uma anomalia na diferenciação celular e que se manifesta na pele, no tecido celular subcutâneo, sistema nervoso central (SNC) e vísceras ⁽⁴⁾.

As lesões cutâneas incluem: máculas despigmentadas, máculas rugosas («pele de Chagrin») e adenomas sebáceos ⁽¹⁾.

As lesões do SNC são muito variáveis e traduzem uma perturbação na proliferação e/ou migração das células nervosas: tumores (astrocitomas benignos, nódulos tuberosos corticais, nódulos facomatosos subependimários) e heterotopias da substância branca ⁽⁴⁾.

Podem ainda existir hamartomas retinianos, rins policísticos, ou angiomiolipomas renais e linfangiomatose pulmonar, por vezes com hipertensão pulmonar ⁽¹⁾.

Os tumores cardíacos mais frequentes no recém-nascido (RN) são os rabdomiomas; tendem a ser múltiplos, envolvem o septo interventricular e a espessura das paredes, projectando-se para o interior das cavidades cardíacas, com especial predilecção pelo ventrículo direito ^(5, 6, 7) (VD). A associação à ET verifica-se em 50-64% dos casos ^(3, 4, 7, 8, 9). A origem dos rabdomiomas é miocárdica e são histologicamente benignos, opondo-se à sua malignidade clínica ⁽⁸⁾.

Caso Clínico

RN de três dias de vida, do sexo masculino, raça caucasiana, natural e residente em Guimarães, transferido para o Hospital de S. João, por arritmia e suspeita de cardiopatia congênita.

Primeiro filho de pais jovens e não consanguíneos. A mãe, de 22 anos de idade, é portadora de alterações cutâneas com lesões nodulares e máculas rugosas; o pai, de 21 anos, refere doença pulmonar crônica. Um tio materno sofre de epilepsia e um tio paterno tem cardiopatia congênita.

Gestação com duração de 38 semanas, regularmente vigiada, aparentemente sem intercorrências. O parto foi eutócico, o RN teve um Índice de Apgar de 7 e 10 respectivamente ao 1.º e 5.º minuto.

A antropometria ao nascer foi de 3240 gr (P50); 50 cm (P50); 34 cm (P50).

No primeiro dia de vida foi-lhe detectada arritmia, pelo que foi internado sendo posteriormente enviado para o Hospital de S. João para observação por Cardiologia Pediátrica.

Ao exame objectivo o RN apresentava-se com razoável estado geral, sem cianose, dificuldade respiratória ou outros sinais de insuficiência cardíaca. Salienta-se a existência de um sopro de ejeção, grau II/VI, no bordo esquerdo do esterno, e a presença de arritmia.

Dos exames auxiliares de diagnóstico destaca-se:

- Hemocultura positiva com isolamento de *Klebsiella Pneumoniae* compatível com o quadro de sepsis.
- Radiografia do tórax: ausência de cardiomegalia, vascularização pulmonar normal.
- Electrocardiograma (ECG): «Numerosas contrações auriculares prematuras, algumas com condução intraventricular aberrante. Ausência de taquiarritmias supraventriculares sustentadas. Sem outras alterações».
- Ecocardiograma bidimensional e Doppler: Ausência de anomalias cardíacas estruturais; presença de imagem hiperecogénica, correspondente a tumor cardíaco, volumoso, localizado no VD (Fig. 1), prolongando-se até à câmara de saída (Fig. 2); tumor de pequenas dimensões situado na aurícula direita (AD) (Fig. 3); ausência de obstrução das câmaras de saída de ambos os ventrículos.
- Ecografia transfontanelar e ressonância magnética nuclear cerebral (RMN) (Figs. 4 e 5): «Nódulos tuberosos subependimários periventriculares, sem outras lesões tumorais».
- Exame oftalmológico: normal.
- Ecografia reno-pélvica: normal.

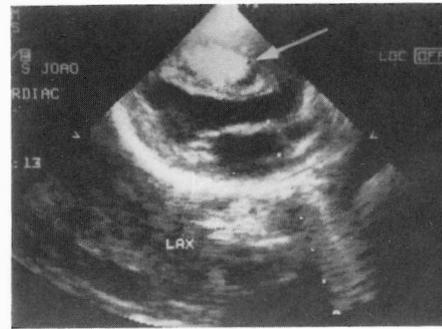


FIG. 1 – Paraesternal; eixo longo do ventrículo esquerdo: tumor volumoso no ventrículo direito (VD) (seta).



FIG. 2 – Paraesternal; eixo curto de grandes vasos: tumor na câmara de saída do ventrículo direito (seta).

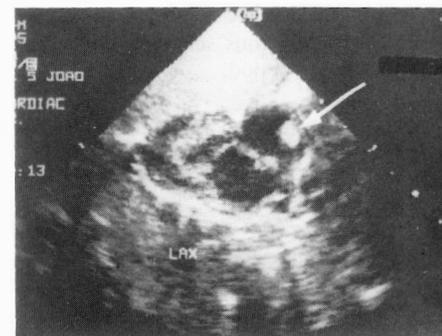


FIG. 3 – Subcostal: tumor de pequenas dimensões na aurícula direita (seta).

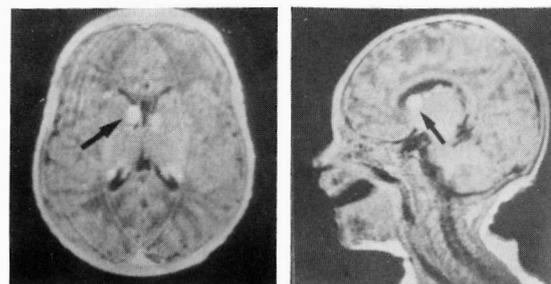


FIG. 4 – RMN cerebral: a) plano axial, ponderação T₁; b) plano sagital, ponderação T₁; nódulos tuberosos subependimários caracterizados por hipersinal (seta).

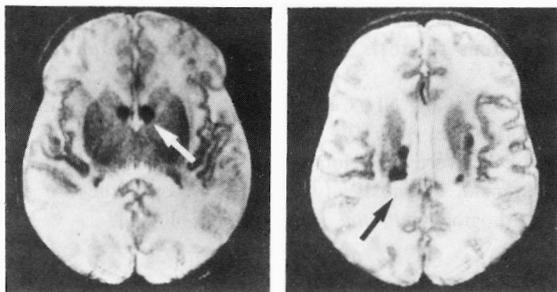


FIG. 5 – RMN cerebral: a) e b): planos axiais, ponderação T₂; nódulos tuberosos subependimários caracterizados por hiposinal (seta).

O RN teve alta com 16 dias de vida, após 10 dias de antibioterapia, clinicamente bem, não se registando o aparecimento de lesões despigmentadas cutâneas ou qualquer episódio convulsivo. O ECG revelava apenas algumas contrações auriculares prematuras. Foi orientado para as consultas de Cardiologia Pediátrica e de Doenças Metabólicas sem terapêutica a efectuar no ambulatório.

Posteriormente, foi afirmado o diagnóstico de esclerose tuberosa na mãe, sendo orientada para estudo molecular.

Discussão

Os tumores cardíacos são uma entidade excepcional na criança (0,08% das cardiopatias malformativas)⁽⁸⁾, mas a hipótese deve ser sempre colocada perante um RN com insuficiência cardíaca e/ou arritmia inexplicável^(6, 9, 10). O diagnóstico faz-se através da ecocardiografia bidimensional^(3, 5, 7), que ao revelar a presença de rabdomiomas (massas únicas ou múltiplas ecodensas bem delimitadas⁽⁷⁾), coloca a suspeita de ET, devido à associação frequente (50-64%)^(3, 4, 7, 8, 9).

As manifestações clínicas dos rabdomiomas variam amplamente, podendo ser assintomáticos, originar problemas intrauterinos como hidrôpsia fetal e arritmias, morte fetal e neonatal⁽³⁾. No RN e na criança a sintomatologia varia em função do número, tamanho e localização tumoral^(6, 10). Podem provocar qualquer tipo de disritmia auricular e ventricular, assim como sinais e sintomas que mimetizam a doença valvular e/ou cardiopatia congénita cianótica, especialmente devido a fenómenos obstrutivos associados^(5, 6).

Frequentemente no RN os únicos sinais ou sintomas de ET presentes estão relacionados com o atingimento

cardíaco e/ou cerebral, salientando-se a ausência das outras manifestações clínicas próprias da criança e adulto⁽⁴⁾.

A extirpação cirúrgica está reservada para os casos de insuficiência cardíaca e/ou arritmias ventriculares refractárias ao tratamento médico, bem como aos tumores únicos, volumosos e sobretudo obstrutivos^(7, 10, 11). Nos doentes restantes a atitude deve ser expectante, devido à dificuldade de extirpação das massas tumorais e à possibilidade da sua regressão espontânea^(5, 7, 8, 10, 12).

Saliente-se que a ET no período neonatal só se manifesta normalmente com sintomatologia cardíaca e/ou do SNC⁽⁴⁾.

As máculas despigmentadas surgem precocemente em 50 a 90% das crianças afectadas, mas raramente estão presentes ao nascimento. De igual modo, as convulsões registam-se na maioria dos doentes (70%) no primeiro ano de vida⁽¹³⁾.

Tal como é descrito, a presença dos nódulos tuberosos subependimários periventriculares neste RN permitiu o diagnóstico definitivo de ET.

A ecografia transfontanelar pode ser útil, sendo a tomografia axial computadorizada, mas especialmente a ressonância magnética nuclear cerebral, particularmente valiosas na demonstração dos nódulos corticais periféricos e heterotopias da substância branca⁽²⁾.

O conhecimento recente da disfunção de um gene localizado nos cromossomas 9q, 12q, 16 ou 22-24, possibilita o diagnóstico pré-natal através da análise do DNA, permitindo um aconselhamento genético adequado^(1, 2, 14). É importante que as gestantes portadoras de ET sejam submetidas a ecocardiografia fetal, sendo possível diagnosticar in utero as massas cardíacas, facilitando a prestação de cuidados diferenciados no período neonatal imediato^(15, 16).

BIBLIOGRAFIA

1. Newton RW, Forbes W St C. Developmental Anomalies of the Central Nervous System. In: Newton RW, eds. Color Atlas of Pediatric Neurology. London: Mosby-Wolfe Publishing, 1995: 11: 158-59.
2. Volpe JJ. Neurology of The Newborn. 3rd ed. Philadelphia: WB Saunders Company, 1995.
3. Müller EG, Turniski-Harder V, Engelhardt W, Bernuth G. Cardiac involvement in tuberous sclerosis. *Br Heart J* 1994; 72: 584-90.
4. Couture A, Veyrac C, Band C. Echographie Cérébrale du Foetus au Nouveau Né-imagerie et hémodynamique. Paris: Sauramps Medical, 1994.
5. Freedom RM and Benson LN. Cardiac Neoplasms. In: Freedom RM, Benson LN, Smallhorn JF, eds. Neonatal Heart Diseases. London: Springer-Verlag; 1993: 23-729.
6. Smythe JF, Dyck JD, Smallhorn JF, Freedom RM. Natural History of Cardiac Rhabdomyoma in Infancy and Childhood. *Am J Cardiol* 1990; 66: 1247-49.

7. Blanco VMR, Alvarez VB, Rojo VP, Bustinza IM, Martinez EC, Llosa AC. Tumores cardíacos primários: Revisión de 29 casos: *Rev Port Cardiol* 1997; 16 (12): 985-89.
8. Almeida SA y Camacho JAC. Tumores Cardíacos. In: Sanchez PA, eds. *Cardiologia Pediátrica. Clínica y Cirugía*. Barcelona: Salvat, 1986: 936-46.
9. Webb DW, Thomas RD, Osborne JP. Cardiac rhabdomyomas and their association with tuberous sclerosis. *Arch Dis Child* 1993; 68: 367-70.
10. Ludomirsky A. Cardiac Tumors. In: Garson A, Bricker JT, McNamara DG, eds. *The Science And Practice Of Pediatric Cardiology*. Philadelphia: Lea & Febiger, 1990: 1647-55.
11. Corno A, Simone G, Catena G, Marcelletti C. Cardiac rhabdomyoma: Surgical treatment in the neonate. *J Thorac CardioVasc Surg* 1984; 87: 725-31.
12. Alkalay AL, Ferry DA, Lin B, Fink BW, Pomerance JJ. Spontaneous Regression of Cardiac Rhabdomyoma in Tuberous Sclerosis. *Clin Pediatr* 1987; 26: 532-35.
13. Fanaroff AA and Martin RJ. *Neonatal-Perinatal Medicine – disease of the fetus and infant*. 5th ed. London: Mosby Year Book, 1992.
14. Fryer AE, Chalmers A, Connor JM, et al. Evidence that the gene for tuberous sclerosis is on chromosome 9. *Lancet* 1987; I: 659-60.
15. Groves AM, Fagg NL, Cook AC, Allan LD. Cardiac tumours in intrauterine life. *Arch Dis Child* 1992; 67: 1189-92.
16. Platt LD, Devore GR, Horenstein J, Pavlova Z, Kovaks B, Falk RE. Prenatal diagnosis of tuberous sclerosis: the use of fetal echocardiography. *Prenat Diag* 1987; 7: 407-11.

Correspondência: Marília Loureiro
Departamento de Pediatria
Hospital de S. João
Al. Prof. Hernâni Monteiro
4200 Porto