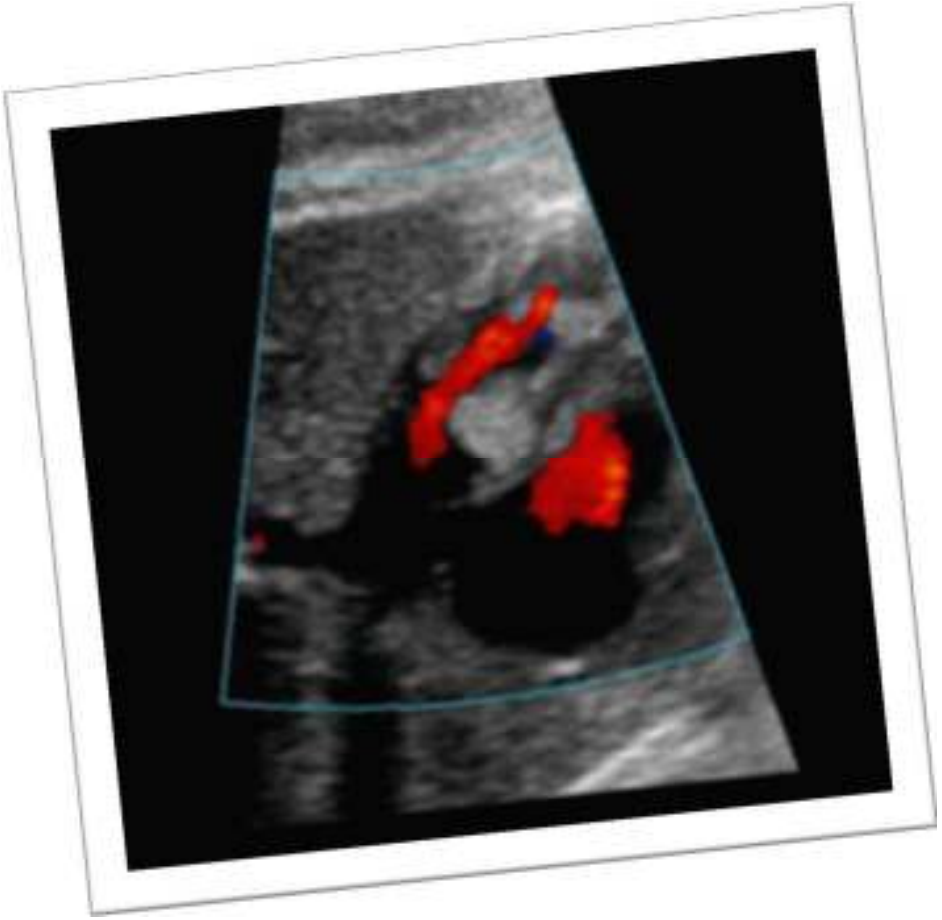
Rabdomioma cardíac fetal

XXVI Jornada de diagnòstic prenatal ecogràfic



Dra. G. López, Dra. A. Rodríguez, Dra. E. Garcia, Dra. A. Vives
Consorci Sanitari de Terrassa
Valls, 16 de març 2018

L'Acadèmia
FUNDACIÓ ACADÈMIA DE CIÈNCIES MÈDIQUES I DE LA SALUT DE CATALUNYA I DE BALEARS

CST
CONSORCI SANITARI DE TERRASSA

Cas clínic

- 30 anys.
- País d'origen: Marroc
- PARA: 2002 (parts eutòcics, fills sans)
- Antecedents familiars: sense interès
- Antecedents patològics: sense interès
- Gestació de curs normal

Gestació actual

Ecografia 3 trimestre (36,1s): Creixement correcte (p44). **Tumoració cardíaca** a nivell apical del VD de **19x13mm.**

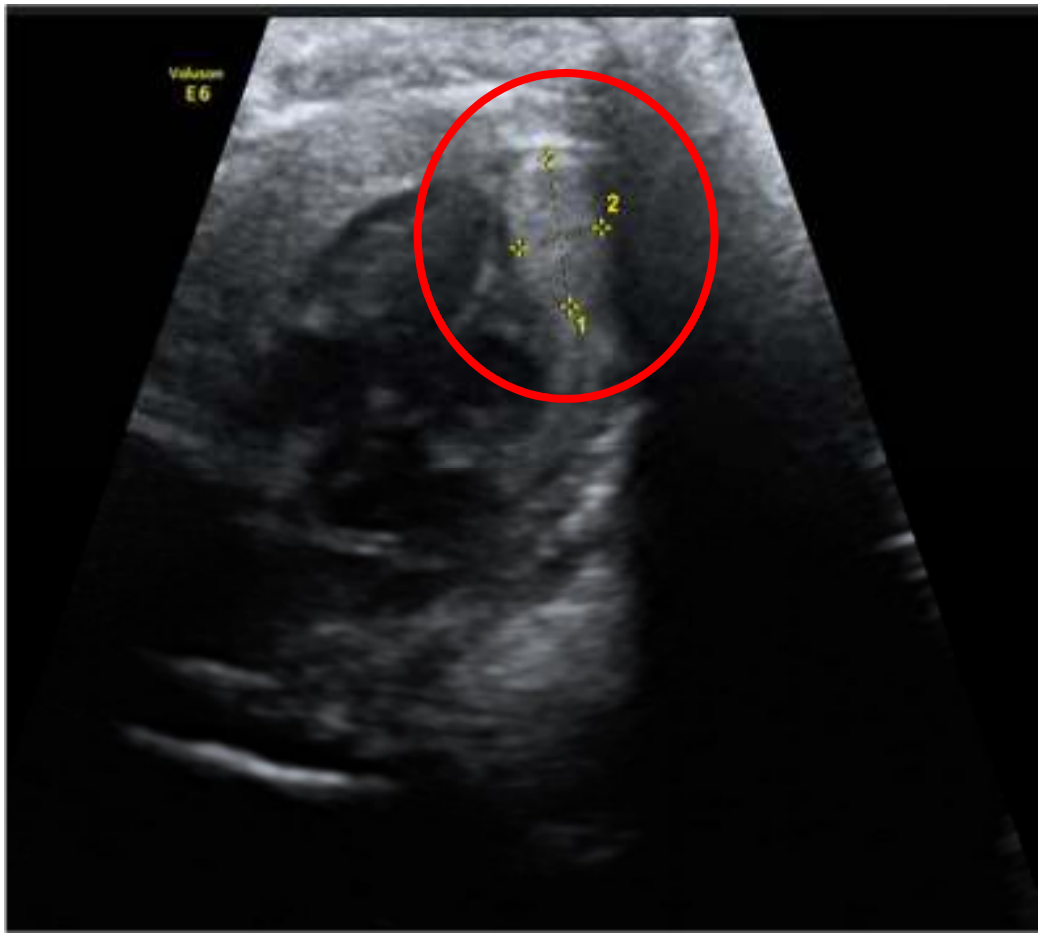
Es completa estudi amb ecocardiografia.

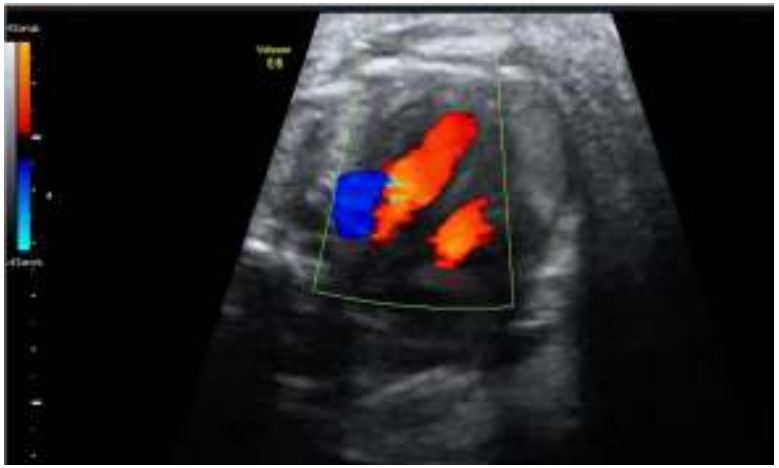
Ecocardiografia fetal (36,1s)

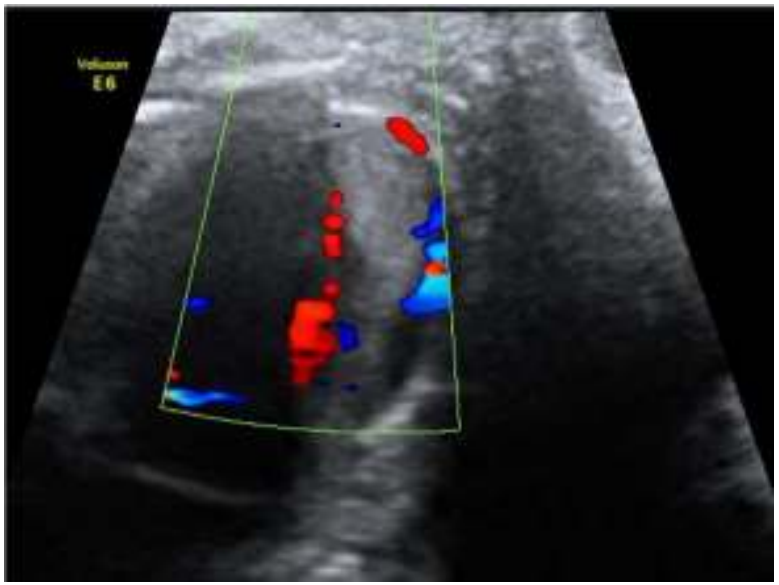
Ecografia 3er trimestre

Ecocardiografia 3er trimestre

Ecografia de control (38s)







Ingrés 40,3s

- Part Eutòcic
- Nena de 3460g. Apgar 9/10/10. pH correctes.

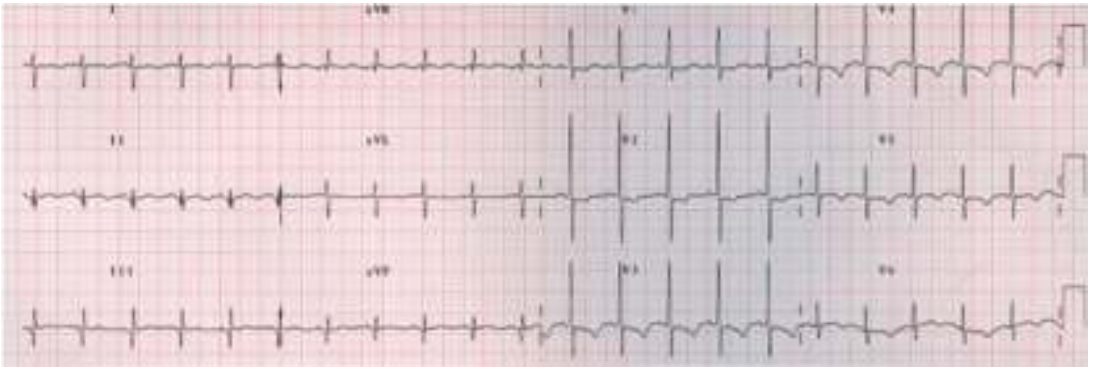
Ingrés a UCIN:

- Estudi postnatal de tumoració cardíaca.

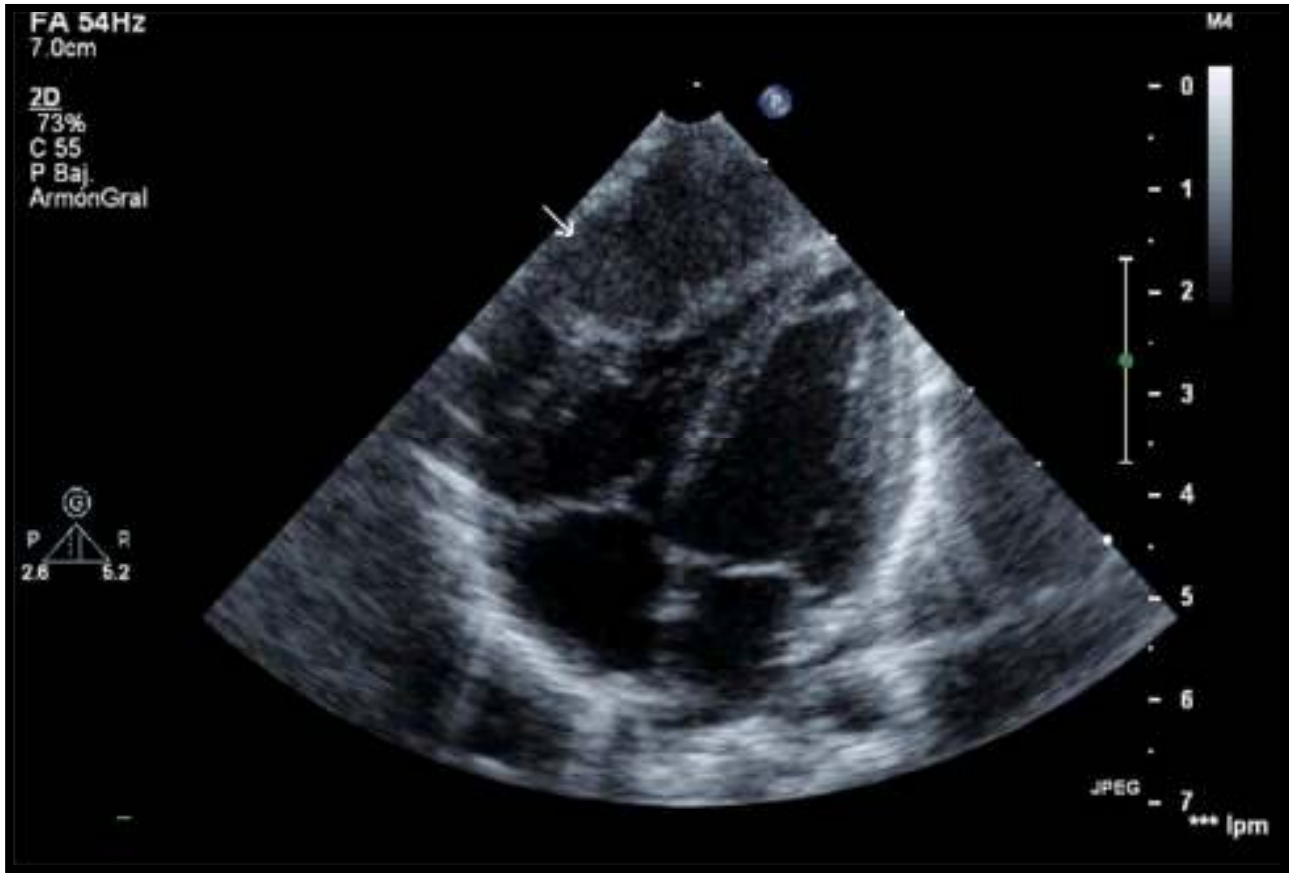
Estudi postnatal

- EF a l'ingrés per aparells **normal**:
  - Somatometria: Pes 3.460g (p50-p75); Longitud: 49.5 cm (p50). PC: 34 cm (p25-p50).

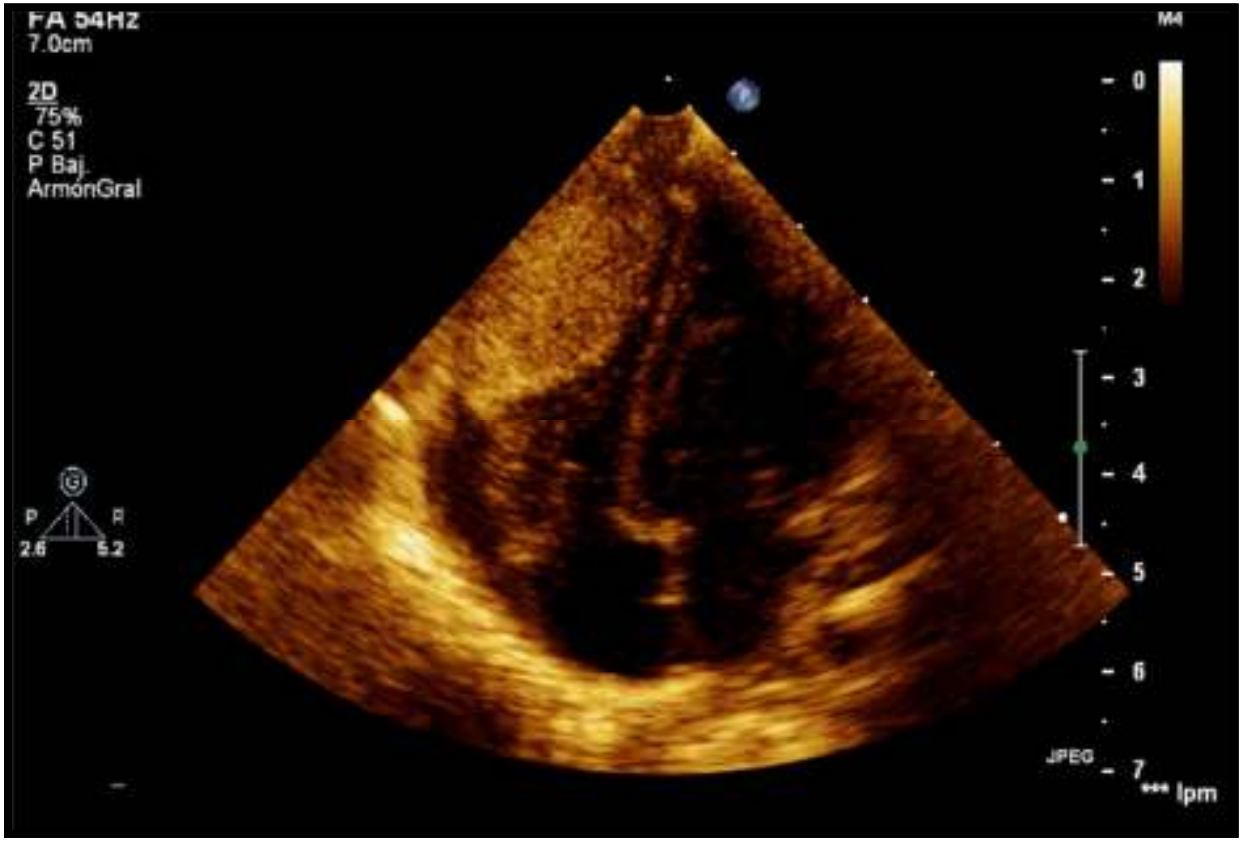
- Estudi cardiovascular:
  - MCR continua: ctes normals.
  - ECG: sense arítmies destacables.
  - Pla: ecocardiografía doppler.



Ecocardiografia doppler



Ecocardiografia doppler



Tumors cardíacs fetals

- Prevalença: 1/10.000
- Diagnòstic tardà en **3er trimestre**
- **Visibles en tall de 4 càmeres!**
- Benignes

Classificació

- ✓ **RABDOMIOMES:** 60-80%
- ✓ **TERATOMES**: 15-20%
- ✓ FIBROMES: 5%
- ✓ HEMANGIOMA
- ✓ MIXOMA

Table 1: Summary of Benign Pediatric Cardiac Masses

Cardiac Mass	Description	Location	Imaging Features
Rhabdomyoma	Most common primary cardiac tumor Highly associated with tuberous sclerosis Frequently regresses during early childhood	Ventricle	Often multiple Hyperechoic on echocardiogram Contiguous with myocardium Can be infiltrative
Fibroma	Second most common primary cardiac tumor Small percentage are associated with Gorlin syndrome Does not regress	Ventricle	Solitary Noncontractile myocardial mass May contain calcifications Progressive delayed enhancement
Inflammatory myofibroblastic tumor (IMFT)	Rare cardiac tumor More commonly extracardiac (lung, abdomen, pelvis, extremities) Considered benign, but locally invasive	Endocardium; may involve valves	Variable, depending on ratio of inflammatory and fibroblastic components May have delayed enhancement Lobular
Hemangioma	Vascular tumor Majority are associated with extracardiac hemangiomas	Any cardiac chamber Endocardial or intramyocardial	T2 hyperintense Avid enhancement at first-pass myocardial perfusion imaging May be difficult to differentiate from angiosarcoma and paraganglioma
Teratoma	Rare tumor, but second most common primary tumor in fetuses and neonates	Intrapericardial much more common than intramyocardial	Multilocular cystic and solid mass Hypointense at first-pass myocardial perfusion imaging
Myxoma	Rare tumor in children Small percentage are associated with Carney complex	Left atrium more common than right atrium	Attachment to interatrial wall T2 hyperintense Heterogeneous enhancement
Thrombus	Mainly iatrogenic (associated with indwelling central venous catheters)	Right heart more common than left heart	Vary with age of thrombus at MR imaging Nonenhancing filling defect

Diagnòstic diferencial

Teratoma (15-20%):

- Lesions **perifèriques** (pericardi)
- **Heterogenicitat**

Diagnòstic diferencial

Fibromes (5%):

- **Septe** IV
- Ecogenicitat menor
- Pitjor pronòstic

Rabdomiomes

- Més prevalent: 60-80%
- *Hamartoma miocàrdic*
- **Ecografia:** masses rodones, hiperecogèniques, homogènies de mida variable, intramurals o intracavitàries
- Múltiples > únic
- Ventricles > Aurícules, venes caves

Rabdomiomes

- **Clínica:** segons mida, número i localització
  - % ↑ Asimptomàtics
  - % ↓ Simptomàtic:
    - ✓Arítmia
    - ✓Obstrucció tractes de sortida / insuficiència vàlvules AV
    - ✓Insuficiència cardíaca / hidrops
    - ✓Mort fetal
- Creixement 2on - 3er trimestre → Reducció 3er trim – primers anys de vida. (Possibilitat de REGRESSIÓ!)

Importància pronòstica: **RISC COMPLEX ESCLEROSI TUBEROSA!!**

Esclerosi tuberosa (ET)

- Prevalença: 1 / 6000
- Malaltia genètica multisistèmica de penetrància variable
  - Mutacions del gen TSC2 (tuberina, cromosoma 16p13) o TSC1 (hamartina, cromosoma 9q34)
  - 2/3 fetus: mutació de novo
  - 1/3 fetus: un dels pares afectats. Herència AD (risc d'afectació a la descendència de 50%)
  - *TSC2 (més greu, més prevalent, més freq. en mutacions de novo)*
- Creixement de hamartomes benignes en diferents òrgans (SNC, ronyons, pell, cor, ulls, fetge, pulmons...)

Rabdomiomes: **molt específics** d'ET (primer incidi de sospita). Associació **50 - 60%** si únics i **90 - 95%** si múltiples → solen aparèixer a la **vida FETAL i poden desaparèixer!**

Diagnòstic genètic complex ET

- Tècniques de biologia molecular (**seqüenciació de l'exoma**): Estudi de les mutacions TSC1 i TSC2
- Resultat positiu per 75-90% d' individus afectes de ET.
- **10-25%** de pacients malalts **no tindrà una mutació identificada** per les tècniques convencionals → *UN RESULTAT NORMAL NO EXCLOU LA MALALTIA*
- Consell genètic preconcepcional per parelles amb Hº familiar d'esclerosi tuberosa amb desig gestacional

Seguiment prenatal

- **Anamnesi :** **Història familiar** i antecedents mèdics pares
- **Estudi dels pares:** descartar trets de CET.
- **Ecocardiografia:** seguiment periòdic nòdul/s i descartar alteracions hemodinàmiques (obstrucció TS, arítmies...) → **arítmies persistents i hidrops** mal Px
- **Estudi SNC:**
  - **Neurosonografia:** limitacions
  - **RMN:** millor per veure tubers corticals
- **Diagnòstic genètic prenatal:** Mutacions TSC12 / TSC21
  - Informar 10-25% de falsos negatius , no exclou el Dx!!
  - Indicació estudi genètic prenatal si:
    - ✓ 1 dels pares afectats
    - ✓ troballa de rabdomiomes cardíacs fetals
- *Si dos criteris majors podria obviar-se el procediment invasiu!*

La nostra pacient…

- Asimptomàtica
- Ecocardiografia neonatal → mateixa lesió única
  - Segueix controls ecogràfics i electrocardiogràfics mensuals.
- Holter normal
- RNM cerebral: normal. No tuberomes/tubercles corticals.
- No altres lesions
- Estudi genètic (seqüenciació exoma) → pendent

Conclusions

- Importància de la **valoració cardíaca** a la ecografia del 3er trimestre.
- Pronòstic favorable si lesió aïllada sense complicacions hemodinàmiques ni alteracions del ritme: possibilitat de **regressió espontània**.
- Associació de rabdomiomes amb complex **esclerosi tuberosa**.
- A diferencia d'altres signes de la malaltia, poden visualitzar-se en vida fetal.

L'Acadèmia
FUNDACIÓ ACADÈMIA DE CIÈNCIES MÈDIQUES I DE LA SALUT DE CATALUNYA I DE BALEARS

CST
CONSORCI SANITARI DE TERRASSA