

Arritmia Cardíaca Fetal como Manifestação Inicial de Rabdomioma na Esclerose Tuberosa

Relato
de Caso

Fetal Cardiac Arrhythmia as an Initial Indication of Rhabdomyoma in Tuberous Sclerosis

Bruno Maia de Resende,¹ Bernardo Lisboa Tambasco,¹ Armando de Toledo Cabral,¹ Nilson Maia²

Resumo

Relata-se caso de esclerose tuberosa (ET) diagnosticada a partir de arritmia cardíaca fetal e múltiplos rabdomiomas cardíacos. A ET é doença autossômica dominante, multissistêmica, com incidência de 1:10000 nascimentos, caracterizada por múltiplos hamartomas em órgãos de origem mesodérmica e ectodérmica. O rabdomioma é o tumor primário do coração mais frequente na infância, associando-se à ET em 50% dos casos. Outras manifestações incluem epilepsia, retardo mental e alterações compressivas nos órgãos acometidos. A ET tem graves manifestações físicas e psicológicas, exigindo acompanhamento multidisciplinar. Objetiva-se propiciar o entendimento e o reconhecimento da doença, integrando os profissionais envolvidos no seu manejo.

Palavras-chave: Esclerose tuberosa, Arritmia cardíaca, Rabdomioma, Nódulo subependimário

Abstract

This report presents a case of tuberous sclerosis (TS) diagnosed through fetal cardiac arrhythmia and multiple cardiac rhabdomyomas. A dominant autosomal multisystemic disease, TS has an incidence of 1:10000 births, characterized by multiple hamartomas in organs of mesodermal and ectodermal origin. Rhabdomyoma is the most frequent primary heart tumor in childhood, and is associated with TS in 50% of cases. Other manifestations include epilepsy, mental retardation, and compressive disorders in the affected organs. TS has serious physical and psychological manifestations, requiring multidisciplinary monitoring. The purpose is to foster a better understanding and recognition of this disease, integrating the practitioners involved in its management.

Keywords: Tuberous sclerosis, Cardiac arrhythmias, Rhabdomyoma, Subependimal node

Introdução

A esclerose tuberosa (ET) é uma síndrome neurocutânea rara, multissistêmica, caracterizada por múltiplos hamartomas em órgãos de origem endodérmica e ectodérmica. Pode afetar quase todos os tecidos, porém há predominância para sistema nervoso central (SNC), olhos, pele, rins e coração.^{1,2} O rabdomioma cardíaco é um dos critérios diagnósticos maiores da doença e muitas vezes é a primeira manifestação a ser encontrada, suscitando o diagnóstico.³ A tríade clássica de ET é epilepsia, retardo mental e angiofibromas, a qual nem sempre está presente.^{1,2} Os sinais clínicos

mais importantes da doença advêm de sintomas compressivos dos tumores e o início das manifestações ocorre antes dos cinco anos, podendo estar presentes ao nascimento.^{1,4,5}

A incidência estimada de ET é de 1:10000. O modo de transmissão é autossômico dominante, com penetrância de 95% e expressividade bastante variável, de modo que um genitor normal pode ter filho gravemente afetado. A ET está relacionada com mutações nos genes 9q34 e 16p13, responsáveis pela síntese das proteínas hamartina e tuberina, respectivamente, os quais parecem atuar como genes supressores de tumor.^{1,2,4,6}

¹ Faculdade de Ciências Médicas de Minas Gerais - Belo Horizonte (MG), Brasil

² *i.cor* diagnósticos - Serviço de Ecocardiografia do Hospital Vera Cruz - Belo Horizonte (MG), Brasil

Correspondência: brunofcmmg@gmail.com

Bruno Maia de Resende | Rua José Machado, 56 ap. 303 - Nova Suíça - Belo Horizonte (MG), Brasil | CEP: 30460-250

Recebido em: 26/03/2010 | Aceito em: 30/04/2010

Relato do caso

Lactente de 8 meses, do sexo feminino, nascida de parto cesáreo devido à arritmia cardíaca fetal detectada ao final de gestação, sem intercorrências até então. Nascida em boas condições (APGAR₁ 8 e APGAR₅ 9), recebeu alta ao mesmo tempo que a mãe. O ECG, realizado no terceiro dia de vida, revelou extrasístoles ventriculares isoladas. O Dopplerecardiograma do período perinatal evidenciou múltiplas massas em ventrículo esquerdo sem causar obstruções, compatíveis com rabdomiomas e forame oval patente (Figura 1). Aos seis meses, evoluiu com espasmos em flexão sem alterações eletroencefalográficas. A tomografia de crânio mostrou lesão calcificada subependimária suspeita. O estudo cranioencefálico realizado por ressonância magnética evidenciou pequenos hamartomas subependimários, inúmeros túberes córtico-subcorticais e lesão expansiva hipercaptante junto ao forame de Monro direito, compatível com astrocitoma de células gigantes (Figura 1). O exame físico detalhado revelou máculas hipocrômicas irregulares em coxa direita. A paciente iniciou uso de vigabatrina 500mg BID e foi indicado

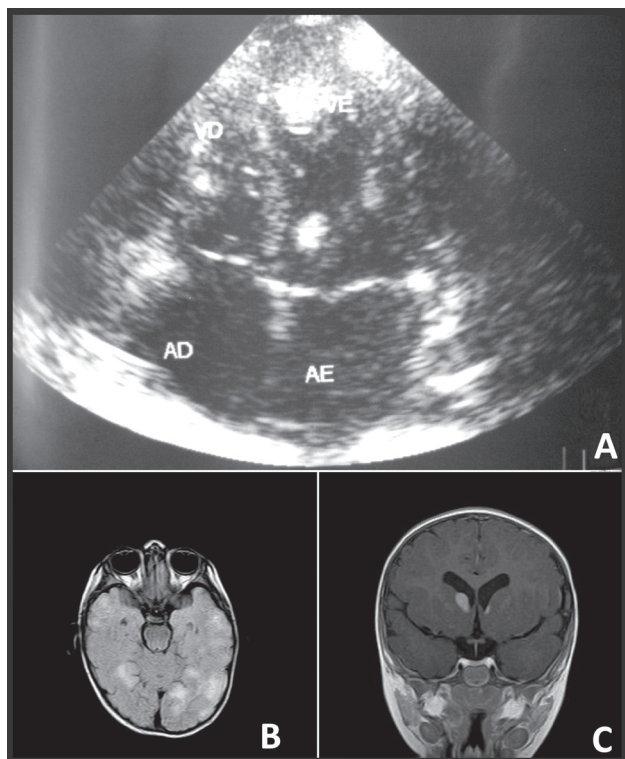


Figura 1
Em A: Ecocardiograma. Rabdomiomas no ventrículo esquerdo;
Em B: Inúmeros túberes córtico-subcorticais com hipersinal em *flair* à ressonância;
Em C: Lesão expansiva nodular próxima ao forame de Monro direito sugestiva de astrocitoma de células gigantes.

acompanhamento com ecocardiograma semestral e consultas ambulatoriais com equipe de neuropediatria; no entanto, a paciente se evadiu do Serviço ao completar um ano de idade.

Discussão

Os critérios diagnósticos da ET são divididos em maiores e menores, de acordo com suas especificidades diagnósticas (Quadro 1). São necessários para o diagnóstico definitivo dois critérios maiores ou um maior e dois menores. O diagnóstico é provável quando há um critério maior e um menor, e possível quando há apenas um critério maior ou mais que dois critérios menores.^{3,4}

Quadro 1
Critérios diagnósticos da esclerose tuberosa

Maiores
Angiofibromas faciais
Fibromas não traumáticos ungueais/periungueais
Máculas hipomelanocíticas
Placas cutâneas
Hamartomas nodulares múltiplos da retina
Tuberosidades corticais
Nódulo subependimal
Astrocitoma de células gigantes subependimal
Rabdomioma cardíaco, único ou múltiplo
Linfangiomas pulmonares
Angiomiolipoma renal
Menores
Manchas no esmalte dentário, múltiplas
Pólipos hamartomatosos retais
Cistos ósseos
Linhas de migração radiais na substância branca
Fibromas gengivais
Hamartoma não renal (fígado, baço e outros)
Manchas acromicas na retina
Lesões na pele tipo confete
Cistos renais múltiplos

Os rabdomiomas cardíacos estão presentes em 43%-72% dos pacientes com ET, sendo os tumores primários do coração mais frequentes na infância. Em 50% dos casos, os rabdomiomas cardíacos associam-se à ET. São geralmente múltiplos, intracavitários (50%), localizados preferencialmente no ventrículo esquerdo. Costumam apresentar regressão espontânea e não requerem intervenção cirúrgica, a não ser que haja obstrução em vias de saídas dos ventrículos ou arritmias importantes, as quais podem levar à ICC e morte súbita.^{4,6-10}

Relato de Caso

As manifestações tumorais no SNC incluem nódulos tuberosos, subependimários e astrocitomas, que se relacionam com a gravidade da doença. As manifestações clínicas são crises epiléticas, retardo mental e atraso no desenvolvimento. A tríade espasmos em flexão, deficiência mental e hipsarritmia ao eletroencefalograma é conhecida como síndrome de West, cujo tratamento se baseia no uso de corticosteroides e vigabatrina. Também são encontrados esquizofrenia, comportamento autista e hiperatividade.^{4,5}

As manifestações da pele mais específicas de ET são angiofibromas faciais, fibromas ungueais ou periungueais (tumor de Köener), máculas hipomelanocíticas e placas cutâneas em região lombar (*chagreen*). As alterações de pele são encontradas em 96% dos pacientes e são assintomáticas. A indicação de tratamento dessas lesões restringe-se à abordagem do aspecto estético.^{1,2}

São ainda descritos facomas retinianos (30%-50% dos casos); angiomiolipomas renais, cistos renais, que podem causar hipertensão arterial e insuficiência renal; hiperostose na coluna vertebral e ossos da bacia que predispõe a fraturas patológicas, além de focos de calcificação na calota craniana; pólipos, angiomas e fibrolipomas intestinais; cistos pleuropulmonares, fibrose intersticial e linfangiomatose pulmonar. As depressões puntiformes na dentina são achados precoces que ajudam na detecção de formas frustras da doença.^{1,2}

Cerca de 30% a 40% dos pacientes morrem antes dos cinco anos e 75% antes dos 25 anos, geralmente em consequência de: epilepsia, insuficiências cardíaca, renal e respiratória e transformação maligna dos tumores. A terapia anticonvulsivante e a possibilidade de ressecção das lesões expansivas prolongam a sobrevivência desses pacientes, permitindo a observação de lesões tardias, como o acometimento pulmonar.^{1,2,4,5}

Conclusão

A ET é doença grave, com amplo espectro de acometimento e alta taxa de morbimortalidade. Apesar de rara, o conhecimento de suas manifestações principais é importante, devido à íntima relação entre diagnóstico precoce e prognóstico. Ressaltam-se o rabdomioma cardíaco, fortemente relacionado à doença e o acometimento do SNC, impactante para a qualidade de vida do doente. O acompanhamento deve ser feito com equipe multidisciplinar, visando ao aumento da sobrevivência e uma adequada integração do indivíduo à sociedade.

Potencial Conflito de Interesses

Declaro não haver conflitos de interesses pertinentes.

Fontes de Financiamento

O presente estudo não teve fontes de financiamento externas.

Vinculação Universitária

O presente estudo não está vinculado a qualquer programa de pós-graduação.

Referências

1. Castro R. Síndromes neurocutâneas. In: Fonseca LF, Pianetti G, Xavier CX. Compêndio de neurologia infantil. Rio de Janeiro: Medsi; 2002:664-66.
2. Azulay DR, Bonalumi AF. Genodermatoses neurocutâneas. In: Azulay RD, Azulay DR (eds). Dermatologia. 4a ed. Rio de Janeiro: Guanabara-Koogan; 2006:605-608.
3. Roach ES, Gomez MR, Northrup H. Tuberous sclerosis complex consensus conference: revised clinical diagnostic criteria. J Child Neurol. 1998; 13:624-628.
4. Mühler MR, Rake A, Schwabe M, Schmidt S, Kevelitz D, Chaoui R, et al. Value of fetal cerebral MRI in sonographically proven cardiac rhabdomyoma. Pediatr Radiol. 2007;37:467-74.
5. Marques-Dias MJ. Síndrome de West. In: Diament A, Cypel S (eds). Neurologia infantil. 3a ed. São Paulo: Atheneu; 1996:972-76.
6. Kagan KO, Schmidt M, Kuhn U, Kimmig R. Ventricular outflow obstruction, valve aplasia, bradyarrhythmia, pulmonary hypoplasia and non-immune fetal hydrops because of a large rhabdomyoma in a case of unknown tuberous sclerosis: a prenatal diagnosed cardiac rhabdomyoma with multiple symptoms. BJOG: An International Journal of Obstetrics and Gynaecology. 2004;111:1478-480.
7. Alkalay AL, Ferry DA, Lin B, Fink BW, Pomerance JJ. Spontaneous regression of cardiac rhabdomyoma in tuberous sclerosis. Clin Pediatr. 1987;26(10):532-35.
8. Batmaz G, Besikçi R, Arslan G, Kafadar I, Ahunbay G. Spontaneous regression of huge cardiac rhabdomyoma in an infant. Images Paediatr Cardiol. 2000;5:4-10.
9. Karnak I, Alehan D, Ekinci S, Büyükpamukçu N. Cardiac rhabdomyoma as an unusual mediastinal mass in a newborn. Pediatr Surg Int. 2007;23:811-14.
10. López JAC, Jiménez YG, Gutiérrez LY, Arteaga SJ, Sánchez AM, Cardeña JO, et al. Rabdomioma cardíaco tratado quirúrgicamente con éxito y revisión da la literatura. Arch Cardiol Mex. 2005;75(suppl 3):113-17.