

# Rabdomioma cardíaco

## Presentación de un caso

Dres. CARLOS A. TOLCACHIER, JUAN A. TRAVERSARO, DAVID HOJMAN y ROBERTO VEDOYA

### RESUMEN

*Se comenta un caso de rabdomioma cardíaco diagnosticado en la necropsia de un niño que fallece por insuficiencia cardíaca a las 23 hrs. del nacimiento. Se hace una revisión bibliográfica de este infrecuente tipo de tumor, describiendo sus características clínicas y anatomopatológicas.*

### INTRODUCCION

Los tumores cardíacos son poco comunes (1-4), variando su frecuencia según distintas estadísticas, entre 1 y 6 en 10.000 autopsias no seleccionadas en pacientes de todas las edades (5-9). Griffiths (10) señala que hasta 1957 se habían publicado alrededor de 500 casos de tumor primitivo cardíaco.

Existen numerosas clasificaciones de los mismos, ya que su naturaleza es ob-

jeto de discusión. Heath (11) los clasifica en:

— Benignos: mixoma, tumor papilar de las válvulas cardíacas, rabdomioma, lipoma, fibroma, teratoma.

— Malignos: rabdomiosarcoma, angiosarcoma, fibrosarcoma.

En esta comunicación se presenta un caso de rabdomioma cardíaco, se hace un análisis de sus características clínicas y anatomopatológicas y una revisión de la literatura, siendo de notar que hasta 1971 sólo hay referencias bibliográficas de 114 casos.

### DESCRIPCION DEL CASO

Se trata de un recién nacido, de sexo masculino, producto de una gestación de ocho meses, cuya madre, aparentemente sana, tuvo un aborto provocado doce años antes, siendo éste su segundo embarazo. En su transcurso presentó polihidramnios, teniendo un parto normal.

El niño tuvo cianosis desde el nacimiento y marcada insuficiencia respiratoria, debiendo ser reanimado boca a boca y colocado luego en incubadora.

---

Hospital G. Rawson, Servicios de Cardiología y Pediatría, Buenos Aires.



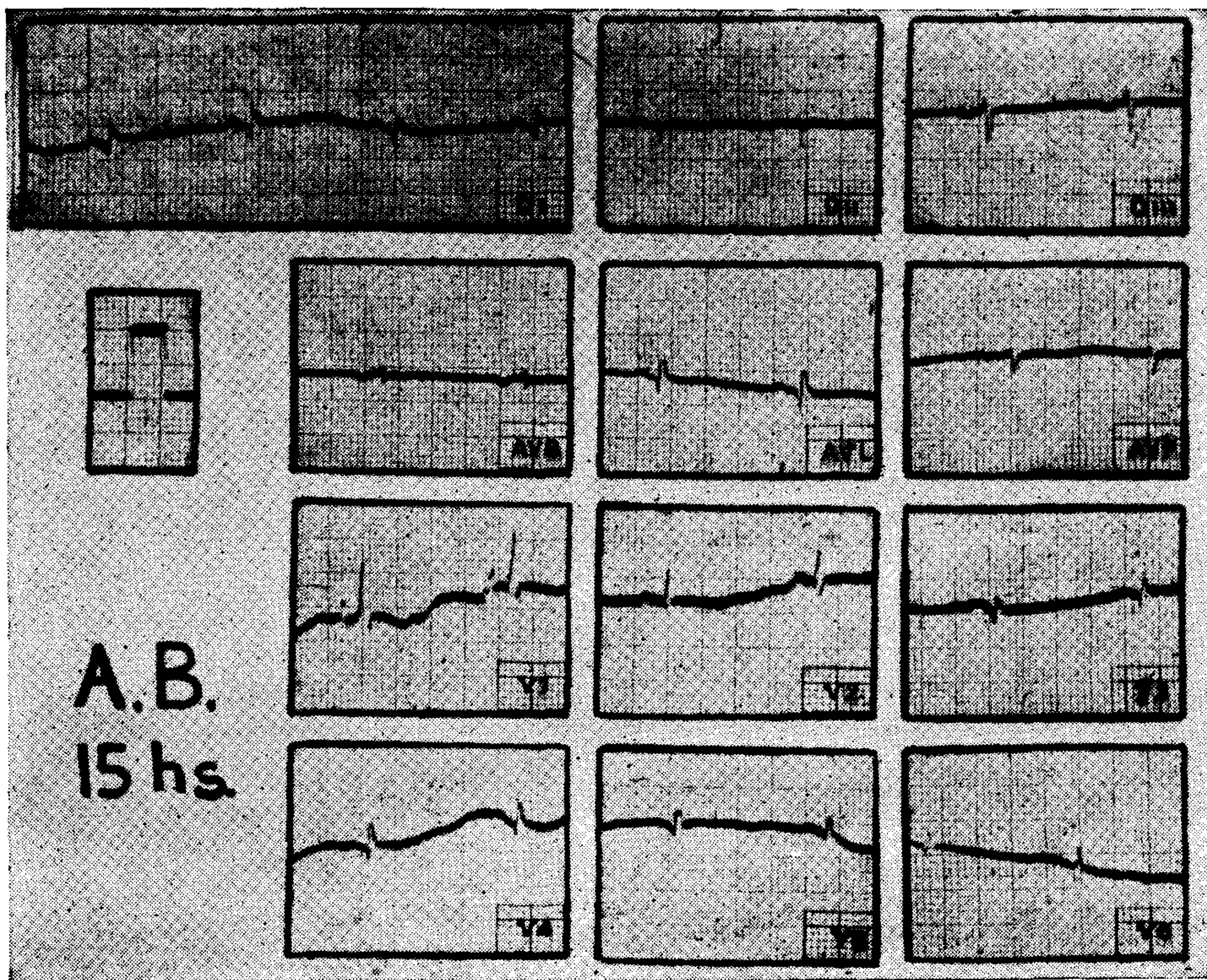


Fig 1. — ECG (15 hs.) Bradicardia sinusal, frecuencia 70 por minuto. Complejos de bajo voltaje. SAQRS  $-60^{\circ}$ . Hemibloqueo anterior. Agrandamiento auricular derecho. Hipertrofia y sobrecarga ventricular derecha.

El examen físico a las 12 horas de vida revelaba cianosis, disnea, con aleteo nasal y tiraje supra e intercostal; edemas generalizados, con signo del godet 2/4 en miembros inferiores hasta arcada inguinal, mostrándose inactivo y con llanto débil. La entrada de aire estaba disminuida en ambos campos pulmonares. El abdomen ligeramente distendido, permitía palpar una hepatomegalia de cuatro traveses de dedo bajo el reborde costal, de borde romo y superficie lisa. Presentaba un pulso regular, de una frecuencia de 70 por minuto. Se veía y palpaba un latido sagital 3/5 en los cuatro focos, con irradiación dorsal.

El ECG. (fig. 1), registrado a las 15 horas de vida muestra ritmo sinusal con una frecuencia de 70 por minuto, complejos de bajo voltaje, de duración normal; el SAQRS de  $-60^{\circ}$ , con configuración  $Q^1S^3$ ; onda P en VI de 3 mm; y negativa en V<sup>1</sup> y V<sup>2</sup>; QTc 0,37 seg. QTr 0,42 seg. Diag.: bradicardia sinusal, hemibloqueo anterior, crecimiento auricular derecho. Hipertrofia y sobrecarga ventricular derecha.

Se hace el diagnóstico presuntivo de atresia tricuspídea. Dadas las dificultades técnicas que representaba el traslado del paciente para su estudio hemodinámico adecuado por la gravedad de la insuficiencia cardíaca existente, fue medicado con diuréticos y digital, y ante la bradicardia persistente se agregó Isoproterenol por goteo, sin lograr aumentar la frecuencia cardíaca. Siguió desmejorando a pesar del tratamiento, aumentando los signos de

insuficiencia cardíaca y respiratoria, y fallece a las 23 horas de vida.

**Anatomía patológica:** El corazón pesa 22 g, que es mayor en un 30 % al peso del de un feto de igual edad de gestación, de acuerdo a tablas (14). La orejuela derecha prominente destacaba del resto del órgano por su palidez y consistencia firme (fig. 2).

Al corte de la misma (fig. 3) se observa una luz muy reducida por un espesamiento difuso y homogéneo de la pared con consistencia de caucho. La aurícula derecha era de volumen mediano. Existía un foramen oval permeable, en parte operculado, de 4 por 2 mm. El ventrículo izquierdo de pared gruesa, tenía un gran desarrollo de las columnas carnosas. Los sistemas valvulares, así como la circulación coronaria y venosa eran normales. El peso de las cavidades por separado eran: aurículas 23 %; VI 62 %; VD 15 %; lo que evidenciaba un VI de un peso cuatro veces mayor al de VD. Existía una congestión pasiva pulmonar, con hiponeumatosis y algunas oclusiones tromboembólicas en vasos de tercer orden, sin infarto; las vísceras abdominales mostraban congestión pasiva. No había alteraciones en el aparato urinario. El encéfalo no mostraba patología.

**Examen histológico:** El engrosamiento de la orejuela derecha estaba constituido por células vacuoladas, de disposición compacta, de forma oval y de volumen mayor al de regiones adyacentes; no había un límite preciso entre ambas zonas sino una





Fig. 2. — Cara anterior del corazón. Se señala la orejuela tumoral.

transición gradual (figs. 4 y 5). por lo que no se pudo establecer con exactitud la extensión tumoral con las técnicas histológicas de rutina. Las células no mostraban atipias nucleares. Las vacuolas contenían microgránulos que daban la reacción de PAS para carbohidratos positiva. El estroma estaba formado por una trama reticulínica de malla apretada, con algún refuerzo colagénico, en particular en el subendocardio. Se hace el diagnóstico de Rabdomioma cardíaco. Por la fijación del material en formol al 10 % no se pudo emplear técnicas histoquímicas (como la determinación de succinildehidrogenasa (12) para diferenciar con precisión el área tumoral del tejido normal.

La falta de lesiones hepáticas, esplénicas y renales excluyen a la enfermedad de Von Gierke. No existía esclerosis tuberosa cerebral, que está frecuentemente asociada al rabdomioma. La causa presuntiva de muerte es, clínicamente, la insuficiencia cardíaca, considerándose la posibilidad de rabdomioma difuso.

#### DISCUSION

La primera descripción del rabdomioma cardíaco fue hecha en 1862 por Von Recklinghausen (13), y la primera revisión de la literatura la hizo Farber en 1931, con 42 casos (14). Nuevas revisiones y publicaciones (15-21) elevaron la casuística a 107 en 1968 (21). Desde entonces, y

hasta fines de 1971 hemos encontrado 7 casos más (22-27), totalizando 114 casos de rabdomioma publicados en la literatura. Dentro de su rareza constituyen el 20 por ciento de los tumores benignos cardíacos (10) y son los más comunes del recién nacido (6, 12). El 40 % tiene menos de 6 meses, falleciendo muchos en el período neonatal, y sólo el 15 % vive a los 5 años (28-29). Existe un caso de hallazgo necrópsico en un feto de 6 meses (18) y otro en un adulto de 62 años (30). El diagnóstico en vida es excepcional (21-22, 31-32), hecho importante para la resolución quirúrgica (33), lo que es imposible generalmente por ser múltiples y aislados en la pared ventricular (11), aunque a veces puede ser extirpado con éxito (33). En general el diagnóstico es intraoperatorio (12) o post mortem. Pueden ser de presentación familiar (34), por lo que se sugirió una alteración cromosómica hereditaria (35) que no confirmaron recientes estudios (36).

Anatomopatológicamente se presentan como masas nodulares pálidas, de un co-



Fig. 3. — Cavidades derechas abiertas por detrás. La sonda se introduce en la estrecha luz de la orejuela tumoral. (AD: aurícula derecha; VD: ventrículo derecho; O: orejuela derecha).





Fig. 4. — Luz de la orejuela derecha muy reducida por la proliferación rabdomiomatosa.

lor gris violáceo, no capsuladas, de localización más frecuente en el subendocardio o intramural (17), en las paredes ventriculares o auriculares, en el septum interventricular, en los músculos papilares (17-18) o en cualquier otra parte del corazón (34), incluyendo las hojuelas valvulares (2). Son comúnmente múltiples; a veces solitarios, más frecuentes en la región de la punta o difusos en todo el miocardio, en cuyo caso se habla de rabdomiomatosis. Pueden presentar fibrosis y calcificación (2, 4, 33).

Histológicamente el tumor está constituido por una trama de tipo cribiforme, con células muy parecidas a las de Purkinje; se caracterizan por ser vacuoladas, con escaso citoplasma; poseen un núcleo central del que parten delicadas estriaciones finas radiadas que recuerdan una araña en su tela (spider-cell) (1). Entre esas estriaciones hay espacios claros que contienen gránulos de glucógeno. Existen áreas de transición entre las fibras normales y las células vacuoladas (19, 35, 47). Con el microscopio electrónico es evidente la falta de discos intercelares entre las células del rabdomioma (24).

Se han descrito rabdomiomas extracardíacos (en lengua, fosas nasales, faringe (37), pero no guardan relación ni son similares al cardíaco.

Clínicamente las manifestaciones dependen del tamaño y localización de los tumores (2, 33, 38-41). Batchelor y Maun (17) sugieren que los síntomas son raros, salvo que el tumor esté situado cerca de los orificios valvulares. Algunas comunicaciones describen como signos tem-

pranos sólo cianosis y disnea progresiva, siendo la insuficiencia respiratoria la manifestación principal y la habitual causa de muerte (19, 21).

Es frecuente la insuficiencia cardíaca (38-39) por obstrucción de los tractos de entrada o salida ventricular (17, 33, 42), con cardiomegalia (3, 14, 24, 34), ritmo de galope (14), cianosis (17, 31). Nuestro caso presentó insuficiencia cardíaca, considerada como la causa de la muerte y probablemente debida a lesión difusa del miocardio. Si los nódulos obstruyen un orificio valvular pueden producir soplos sistólicos o diastólicos (2, 32-33). Son comunes las arritmias, del tipo extrasistolia, taquicardia supraventricular paroxística y a veces taquicardia ventricular (6, 38), y los trastornos de conducción como bloqueo AV o de rama (27-28, 31), debidos a invasión directa por el tejido alterado (43) o a compresión mecánica producida por el mismo (11). Se ha descrito también el síndrome de preexcitación (29, 31). Las alteraciones del ritmo pueden ser la causa inmediata de muerte (29).

El electrocardiograma en los casos publicados mostraba hipertrofia ventricular izquierda, con evidencias de trastornos de la repolarización ventricular (14), arritmias y los defectos de conducción (19, 27, 31). En nuestro caso la bradicardia sinusal, refractaria a los beta estimulantes, y descartadas lesiones centrales intracraneales, permite presumir una alteración isquémica, degenerativa o metabólica de la fibra auricular o una acentuación del reflejo de Bezold Jarish por la hipoxia; el hemibloqueo anterior y los complejos de bajo voltaje se deberían a lesiones se-

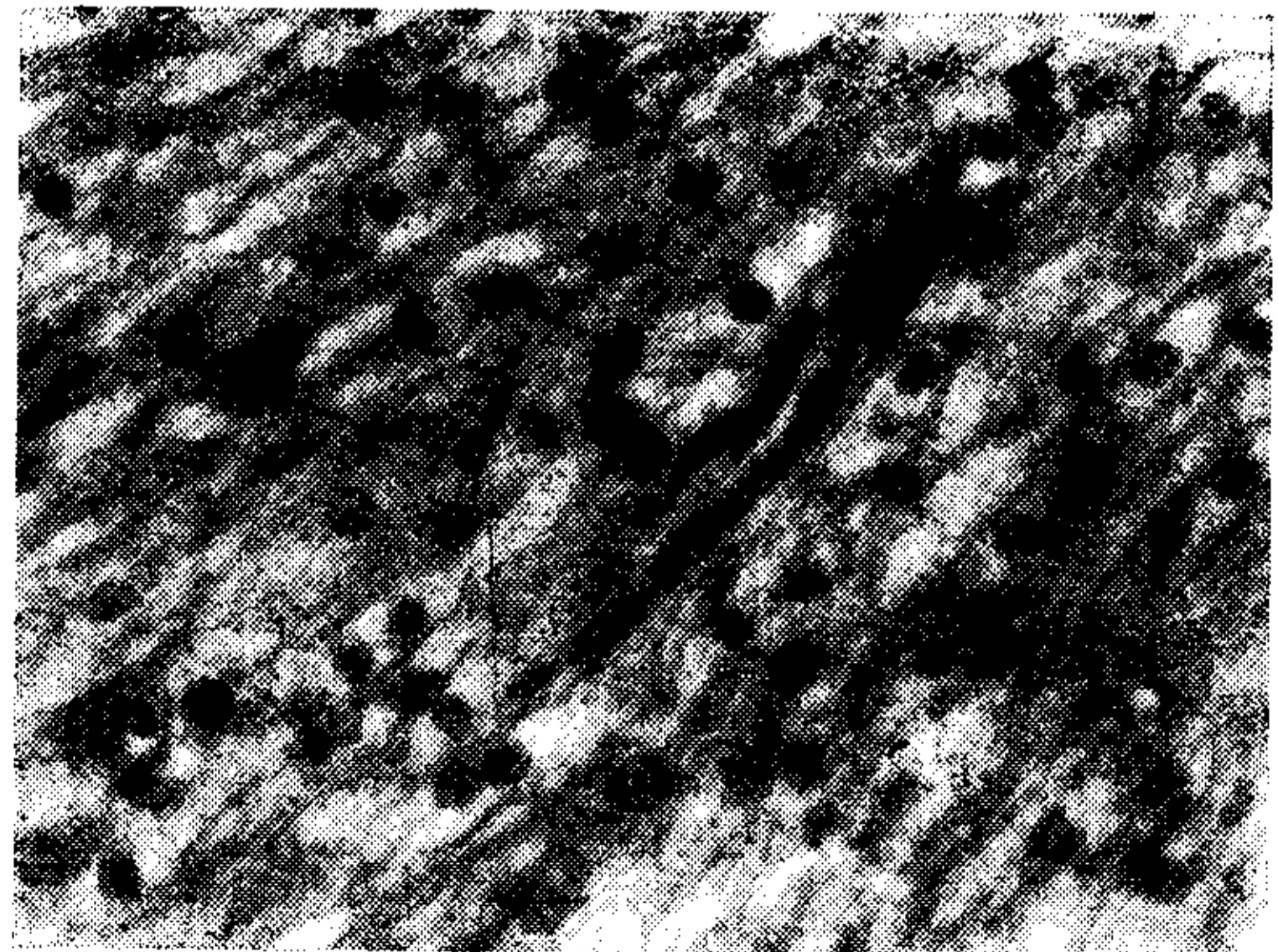


Fig. 5. — Aspecto histológico. Hematox. eosina 746 X.

mejantes a nivel ventricular. La hipertrofia biventricular, de acuerdo a los datos clínicos, electrocardiográficos y patológicos sugieren una miocardiopatía difusa; si bien estos últimos señalan al rabiomioma como predominante en la orejuela y aurícula derecha, suponemos que se hallaba asimismo presente en el resto del miocardio.

Su patogenia es discutida, ya que no se lo considera actualmente tumor en el sentido de neoformación atípica benigna procedente del tejido muscular estriado. Se encuentran dos tipos de teorías para explicar su naturaleza: la que lo atribuye a un trastorno del metabolismo y la que lo incluyen entre los defectos embriológicos.

a) Como anomalía metabólica de los hidratos de carbono: Olsen y Cooper (16), Kidder (18), Potter (44) y otros (45) consideran que es una "degeneración glucogénica nodular congénita, con depósitos localizados de glucógeno en el miocardio, provocando displasia del tejido muscular a su nivel. Esto se debería a un déficit enzimático hereditario. Recientes estudios revelaron la ausencia de la enzima succinil dehidrogenasa (12) en las células del rabiomioma, que sí existe en el miocardio adyacente normal y en la cardiomegalia idiopática, de la que debe ser distinguido (6). Este hecho apoyaría la teoría. Otros autores, como Albertini (34), afirman que de faltar una enzima los depósitos serían difusos y no focales. Olsen y Cooper (16) sólo diferencian a los rabiomiomas de las demás glucogenosis por la distribución del glucógeno acumulado: si son localizados constituirían rabiomiomas; la forma difusa sería la enfermedad de Pompe, o glucogenosis a forma cardíaca (4), distinguible de la forma hepatorenal o enfermedad de von Gierke (46). Di Sant' Agnese (47), Fanconi (48), Ehlers (46); entre otros, consideran a la glucogenosis cardíaca difusa como una entidad distinta, de la que existen hasta 1962 sólo 54 casos publicados: las lesiones principales son miocárdicas, pero también los músculos estriados poseen exceso de glucógeno, por lo que se sugirió una biopsia muscular en los niños con cardiomegalia poco clara (47).

Existen además diferencias histoquímicas entre el polisacárido del rabiomioma y el de las glucogenosis (35), como la mayor solubilidad en los fijadores comunes

del primero (19), siendo en cambio el glucógeno de la enfermedad de von Gierke estable por varios meses (20, 35).

b) La otra teoría lo presenta como un error del desarrollo tisular del tipo hamartoma, que es un defecto de la organogénesis en la que los componentes normales del tejido afectado proliferan en forma anormal. Este criterio que es más actual (2, 4, 6, 24, 33, 38, 41, 47, 49-50), se fundamenta en que el rabiomioma se asocia a malformaciones o tumores en otros órganos: en el cerebro hay proliferaciones gliales localizadas (esclerosis tuberosa) en la mitad de los casos (1, 12, 15). Esta asociación raramente ocurre en los casos de enfermedad de depósito glucogénico (1, 20-21), y es responsable de epilepsia y oligofrenia; existen quistes y tumores renales (14, 17) y adenomas sebáceos en la piel (2, 7) y ocasionalmente tumores en otras vísceras abdominales (como cavernomas hepáticos) (34).

Todas las lesiones nombradas, incluso el rabiomioma se agrupan como una entidad nosológica en enfermedad de Bourneville Pringle (36).

Se rechaza, en general, la posibilidad de relación con el sistema de conducción como afirman algunos (51), porque si bien los tumores pueden ser de localización subendocárdica y sus células son semejantes a las fibras de Purkinje embrionarias, pueden aparecer en áreas alejadas del tejido de conducción; además los trastornos de la conductibilidad no son constantes y en algunos casos han sido descritos rabiomiomas de tipo multifocal durante la vida fetal antes de aparecer el tejido de conducción normal (35).

## SUMMARY

*Case report of cardiac rhabdomyoma diagnosed at necropsy, of a newborn, who died of cardiac insufficiency twenty three hours after birth.*

*A bibliographic review of this type of tumor is presented, describing its clinical and anatomopathologic characteristics.*

## BIBLIOGRAFIA

1. Prichard, R. W.: Tumors of the heart. Arch. of Path., 51: 98, 1951.
2. Friedberg, C. K.: Diseases of the heart, Philadelphia, 1966, W. B. Saunders.



3. Longino, L. A. and Meeker, I. A.: Primary cardiac tumors in infancy, *J. Pediat.* 43: 724, 1953.
4. Morison, J. E.: *Foetal & Neonatal Pathology*, II ed. London 1963, Butterworths.
5. Dell'Acqua, G.: *Tumori Primitivi del Cuore*, *Minerva Med.*, 58: 1009, 1967.
6. Nadas, A. y Ellison, C.: Cardiac tumors in infancy. *Am. J. of Card.* 21, 363, 1968.
7. Gould, S. E.: *Pathology of the heart*. Springfield, Ill, 1960. Charles C. Thomas.
8. Somers, K.: Lothe, 1960, Citado por (5).
9. Nicks, R.: Hamartoma of the right ventricle. *J. Thor. & Cardio. Surg.*, 47: 762, 1964.
10. Griffiths, G. C.: A. Review of primary tumors of the heart. *Prog. Cardiovasc. Dis.* 7: 465, 1965.
11. Heath, D.: Pathology of cardiac tumors, *Am. J. Card.* 21, 315, 1968.
12. Golding, R. and Reed, G.: Rhabdomyoma of the heart. Two Unusual Clinical Presentations *New England J. Med.*, 276: 957, 1967.
13. Recklinghausen, F. von; *Monatschr. F.; Geburtsh. U.; Fravenkr.*, 1862, citado por (14).
14. Farber, S.: Congenital Rhabdomyoma of the heart. *Am. J. Path.*, 7, 105, 1931.
15. Labate, J. S.: Congenital Rhabdomyoma of the heart, *Am. J. Path.* 15, 137, 1939.
16. Olsen, R. E. and Cooper, R. J.: Congenital Nodular Glycogenic Degeneration of the Myocardium. *Am. J. Path.* 17, 125, 1941.
17. Batchelor, T. M. and Maun, M. E.: Congenital Glycogenic Tumors of the Heart, *Arch. Path.*, 39, 67, 1945.
18. Kidder, L. A.: Congenital Glycogenic Tumors of the Heart. *Arch. Path.*, 49, 55, 1950.
19. Beaird, J.; Mowry, R. W. and Cunningham, J. A.: Congenital Rhabdomyoma of the Heart. Case report with histochemical study of tumor polysaccharide. *Cancer*, 8, 916, 1965.
20. Berge, T.: Rhabdomyoma and Rhabdomyomatosis of the heart., *Acta Path. Microb. Scand*, 56, 113, 1962.
21. Massummi, R. A. y Adkins, P. C.; Reichelderfer, T. R., Fraga, J. R. and Sampson, R.: Congenital Rhabdomyoma of the heart. *J. Thor. and Cardio. Surg.* 55, 711, 1968.
22. Plaza Celemin, L. y Espino Vela, J.: Rhabdomyoma Cardíaco. Estudio de dos casos. *Rev. Esp. de Cardiol.* 22, 171, 1969.
23. Markovik, Z. and Plamenal, P.: Case of Primary Multiple Rhabdomyoma of the Heart. *Med. Arh.* 23, 21, 1969.
24. Villegas González, J. y Portilla Aguilar, J.: Rhabdomyomas Cardíacos congénitos. *Arch. Inst. Card. Med.* XXXIV, 4, 578, 1969.
25. Hakosalo, J.; Rasanen, O. and Stenback, F.: Solitary Rhabdomyoma of the heart. *Arch. Dis. Child*, 45, 149, 1960.
26. Lugino Schmidt, N. D.: Case of Rhabdomyoma of the heart in a new born. *Vopr-Okhr. Materin Det.* 15, 90, 1970.
27. Kuehl, K. S.; Perry, L. W.; Chanara, R. and Scott, L. P.: Left Ventricular Rhabdomyoma. Rare cause of Subaortic Stenosis in the Newborn Infant. *Pediatrics*, 46, 464, 1970.
28. Bigelow, N. H.; Klinger, S. and Wright, A. W.: Primary Tumors of the Heart in infancy and Early Childhood. *Cancer*, 7, 549, 1954.
29. Van der Hauwaert, L. G.: Cardiac Tumours in Infancy and Childhood. *British H. Journal.* 33, 125, 1971.
30. Brodley and Maxwell: 1928. Citado por Brown, G. and Gray, J. *Lancet* 1, 915, 1930.
31. Farber, S. and Graig, J.: Clinical Pathological Conference. *J. Pediat*, 55, 240, 1959.
32. Engle, M. A.; Ito, K.; Ehlers, K. H. and Goldberg: Rhabdomyomatosis of heart. Diagnosis during life with clinical and pathologic findings. *Circulation* 26, 712, 1962.
33. Taber, R. E. and Lam, C. R.: Diagnosis and surgical treatment of intracardiac mixoma and Rhabdomyoma. *J. Thor. & Card. Surg.* 40, 337, 1960.
34. Albertini, A. V.: *Diagnóstico histológico de los tumores*. Barcelona, 1961. Ed. Toray.
35. Elliot, G. B. and Mc. Geachy, W. G.: The monster Purkinjecell nature of so called. "Congenital Rhabdomyoma of heart". A forme fruste of tuberous sclerosis. *Am. Heart J.* 63, 5, 636, 1962.
36. Domarus, A. V. y Farreras Valenti, P.: *Medicina Interna*, pág. 405, I y 1243 II. Barcelona 1967, Ed. Marin.
37. Moran, J. J. and Enterline, H. T.: Benign Rhabdomyoma of the pharinx. A case report, review of the literature and comparison with cardiac Rhabdomyoma. *Am. J. of clinic path.* 42, 174, 1964.
38. Proctor Harvey, W.: Clinical aspects of cardiac tumors. *Am. J. of Card.* 2, 328, 1968.
39. Watson, H.: *Pediatric Cardiology*, Scotland, 1968. Lloyd, Luke.
40. Feruglio, G. A.: *Minerva Médica.* 61, 5405, nov. 1970.
41. Landing, B. and Farber, S.: Tumors of the cardiovascular system, en *Armed Forces Institute of Path*, 1956.
42. Nadas, A. S.: *Pediatric Cardiology*, Saunders, II ed. 1963.
43. Goodwin, J. R.: Spectrum of Cardiac Tumors. *Am. J. of Card.*, 21, 3, 1968.
44. Potter, E. L.: *Pathology of the fetus and the newborn*, 1952. The year book publishers. inc.
45. Netter. F. H.: *The Ciba collection of medical illustrations*, Vol. 5, Heart, 1969.
46. Ehlers, K. H.; Hagstrom, J. W.; Lukas, D. S.; Redo, F. and Engle, M. A.: Glycogen storage disease of the myocardium with obstruction to left ventricular out flow. *Circulation*, 25, 96, 1962.
47. Di Sant'Agnesse, P. A.; Andersen, D. and Masson, R.: Glycogen storage disease of the heart. Critical review of the literature. *Pediatrics.* 6, 607, 1950.
48. Fanconi, G. y Wallgren, A.: *Tratado de Pediatría*, España, 1953. Ed. Morata.
49. Susman, W. and Stasney, J.: Congenital glycogenic tumor of the heart. *Am. Heart J.* 40, 312, 1950.
50. Pelayo Correa, Arias Stella, J.; Pérez Tamayo, R.; Carbonell, L.: *Tezto de Patología*, 1970. La Prensa Médica Mexicana.
51. Masson, P.: *Tumeurs Humaines*, Paris 1956, Librairie Maloine.