

Manifestaciones Cardiacas en E Complejo de Esclerosis Tuberosa

El descubrimiento principal en los corazones de las personas con complejo de esclerosis tuberosa (CET o TSC por sus siglas en inglés) es la presencia de **rabdomiomas** cardiacos (corazón). Estos son tumores que no son malignos que pueden presentarse en cualquier parte del corazón, pero tienen una mayor tendencia de aparecer en las paredes ventriculares y septales. Cerca de un 50% de las personas con CET tiene rabdomiomas cardiacos y vice versa: 50% de las personas con rabdomiomas cardiacos tienen CET. La presencia de múltiples tumores, en vez de uno solo, es más consistente con el diagnóstico de CET.

Diagnóstico de Tumores Cardiacos

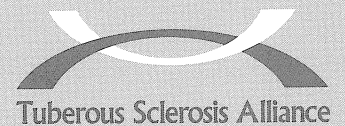
- **Ecocardiografía** (ECG; ultrasonido del corazón) se utiliza con mayor frecuencia para el diagnóstico de tumores cardiacos. Es una prueba no invasora, segura, rápida y que no provoca dolor que le permite al cardiólogo visualizar el interior del corazón.
- Con la llegada de la **ecocardiografía fetal** (evaluación del corazón fetal por medio de ultrasonido), ahora algunos fetos pueden ser diagnosticados con CET aún antes de nacer. De hecho, algunas madres han sido diagnosticadas con CET después de haber encontrado que sus fetos tienen rabdomiomas. Debido a que el patrón hereditario del CET es autosómico dominante (lo que significa que el descendiente de una persona afectada tiene una probabilidad del 50% de heredar la enfermedad), la ecocardiografía fetal puede ofrecérsele como una herramienta de tamizaje a estos individuos ya que puede detectar rabdomiomas en fetos a partir de las 18-20 semanas de desarrollo. Es posible que algunos fetos tengan arritmias también (vea a continuación) y se puede descubrir que tienen CET y rabdomiomas cuando se busca la causa del ritmo cardíaco anormal.
- **Imágenes de resonancia magnética (IRM) y tomografías computarizadas (TC)** son otras modalidades útiles para obtener imágenes de tumores intracardiacos.

Síntomas e Historia Natural

Los rabdomiomas no son cancerosos; no presentan metástasis (expansión a otras partes del cuerpo). Los síntomas asociados con estos tumores dependen en gran manera de su localización, número y tamaño. Los tumores grandes dentro del corazón pueden obstruir las válvulas cardiacas o los grandes vasos sanguíneos que entran y salen del corazón.

La mayoría de los recién nacidos y bebés sin alguna obstrucción cardiaca importante son asintomáticos (no muestran ningún síntoma). Algunos individuos pueden no presentar un descubrimiento clínico obvio a pesar de la implicación cardiaca extensiva. Sin embargo, aquellos que tienen tumores lo suficientemente grandes como para obstruir la cavidad ventricular e impedir el flujo sanguíneo pueden desarrollar insuficiencia cardiaca congestiva (incapacidad del corazón para bombear suficiente sangre al cuerpo) o cianosis (coloración azulada de la piel debida a la insuficiente oxigenación sanguínea), dependiendo de la válvula principal o vaso sanguíneo que se encuentre implicado.

Algunos rabdomiomas se localizan muy cerca del sistema de conducción eléctrica del corazón. En aproximadamente un 20% de los



Published by:
Tuberous Sclerosis Alliance
801 Roeder Road, Suite 750
Silver Spring, MD 20910-4467

Ph (301) 562-9890
Toll-free (800) 225-6872
Fax (301) 562-9870
www.tsalliance.org
E-mail: info@tsalliance.org

casos, esto puede provocar **arritmias** importantes (ritmo cardíaco anormal), tal como taquicardia supraventricular (SVT por sus siglas en inglés o ritmo cardíaco anormalmente rápido) o bloqueo atrio-ventricular de primer a tercer grado (bradicardia o ritmo cardíaco lento).

Han existido reportes aislados de **muerte súbita** en niños y adultos jóvenes con CET que han sido atribuidos a **taquiarritmias ventriculares** (VT por sus siglas en inglés). Estos individuos pueden presentar palpitaciones, dolor en el tórax o síncope (pérdida repentina de la conciencia). Aún cuando estos casos son poco comunes, es aconsejable monitorear a los individuos con quejas cardíacas utilizando ecocardiografías y monitores Holter (aparatos ecocardiográficos portátiles que usted puede utilizar estando en casa). En los casos en los que la VT se atribuye a un rabdomioma ventricular, es probable que, por medio de una resección quirúrgica del tumor se logre la resolución de la alteración del ritmo.

La rabdomiositis, una forma poco común de cardiomiopatía (mal funcionamiento del músculo cardíaco), se ha descrito en individuos con CET con nódulos tumorales que no son extremadamente aparentes, pero que se encuentran en forma microscópica para involucrar en forma difusa a las fibras musculares cardíacas. La muerte súbita debida a la taquicardia ventricular intratable, así como a la taquicardia atrial recurrente, ha sido atribuida a la rabdomiositis.

Sin embargo, afortunadamente, la mayoría de los rabdomiomas no crecen con el paso del tiempo; se vuelven ya sea más pequeños o permanecen de un tamaño estable. De hecho, algunos tumores disminuyen en tamaño de tal forma que ya no son visibles a través de la ecocardiografía. Se ha reportado una excepción notable en un pequeño número de bebés tratados con ACTH (hormona adrenocorticotrópica) por espasmos infantiles (una forma de convulsiones) en los que se encontró que los tumores aumentaron en tamaño. En estos casos, probablemente sería prudente monitorear en forma cercana a estos niños por medio de ultrasonidos cardíacos seriales para observar crecimiento de los rabdomiomas y/o utilizar otro fármaco antiepiléptico (por ejemplo, Vigabatrin para espasmos infantiles en CET).

Manejo: Tamizaje y Tratamiento

Para todas las personas con CET que tienen síntomas relacionados con rabdomiomas, se recomienda tamizaje y evaluación cardíaca. Se indica un ecocardiograma inicial para obtener imágenes del corazón en todos los individuos con CET sin importar su edad. Para otros individuos mayores, es probable que la obtención de imágenes por medio de ultrasonido sea inadecuada y que pueda ser necesaria una IRM del corazón. Para quienes han sido diagnosticados con tumores cardíacos, la frecuencia y necesidad de imágenes para el seguimiento debe realizarse a criterio de un cardiólogo y dependerá de muchos factores.

Tal como se señala anteriormente, es posible que se presenten arritmias en las personas con CET que tienen rabdomiomas cardíacos. Para quienes han sido diagnosticados con CET siendo adultos, es posible que exista una arritmia debido a un rabdomioma que estuvo presente durante la infancia y que a partir de entonces ha sufrido una regresión. Es posible realizar un electrocardiograma inicial (EKG) y un monitoreo Holter de 24 horas para diagnosticar estas alteraciones del ritmo y para ayudar al seguimiento durante el curso del tratamiento.

Debido a que la mayoría de los rabdomiomas sufren una regresión en el tamaño, es posible que solo se necesite un monitoreo cuidadoso en las personas con CET que no tienen una obstrucción importante. Los individuos con CET que tienen arritmias importantes pueden requerir tratamiento con medicamentos o un estudio electrofisiológico con ablación por radiofrecuencia (un procedimiento especial de cateterismo cardíaco).

En los pocos casos en los que se encuentra presente compromiso hemodinámico (obstrucción grave, falla cardíaca congestiva o cianosis como se explican con anterioridad), es posible que se indique

una rápida extirpación quirúrgica de los tumores. En caso de que la extirpación completa pueda dañar gravemente al tejido cardíaco restante, la extirpación parcial puede proporcionar alivio de los síntomas cardíacos. Se debe tener en cuenta, sin embargo, que ya que aún los tumores grandes pueden sufrir una regresión en tamaño o desaparecer por completo, la presencia de rabiomas sin obstrucción grave ni arritmias que pongan la vida en riesgo no es necesariamente una indicación para intervención quirúrgica. En la gran mayoría de los casos, los rabiomas no requieren de intervención quirúrgica.

Escrito por by Regina L. Lantin, M.D., Profesora Asistente de Pediatría, División de Cardiología, en la University of Texas Houston Medical School.

** La intención de las Hojas Informativas de la Tuberous Sclerosis Alliance es proporcionar información básica sobre la TS. Su intención no es, ni estas tratan de, constituir consejo médico ni de otro tipo. Se les advierte a los lectores que no tomen ninguna acción médica con respecto a su tratamiento médico sin consultar antes con un médico. La Alianza TS no promueve ni recomienda ningún tratamiento, terapia, institución ni plan para el cuidado de la salud.*

A través de un subsidio educativo por cortesía de Schnurmacher Foundations – junio de 2006