

ESCLEROSE TUBEROSA COM RABDOMIOMA DE VENTRÍCULO ESQUERDO

SÉRGIO LIMA DE ALMEIDA, MAURÍCIO LAERTE SILVA, RICARDO MAZZIERI, JANUÁRIO
MANUEL DE SOUZA, SÉRGIO ALMEIDA DE OLIVEIRA
Florianópolis, SC—São Paulo, SP

Lactente do sexo feminino com espasmos em flexão, manchas hipocrômicas na pele e sopro sistólico de ejeção. O diagnóstico clínico, apoiado por tomografia de crânio e neurosonografia, foi de esclerose tuberosa. Ecocardiograma e cineangiocardiógrafia revelaram tumor em via de saída do ventrículo esquerdo associado. Após a ressecção do rabdomioma a paciente evoluiu assintomática, controlado o quadro neurológico com ácido valpróico.

TUBEROUS SCLEROSIS ASSOCIATED TO A LEFT VENTRICLE RHABDOMIOMA

Female infant, presenting with flexion spasms, skin hypochromatic spots and systolic ejection murmur. A clinical diagnosis of tuberous sclerosis, supported by computerized brain tomography and neurosonographic data, was made. Echocardiographic and cineangiocardiological studies disclosed an associated tumor in left ventricle outlet. After resection of the rhabdomyoma, the patient is asymptomatic with neural manifestations controlled under valproic acid.

Arq Bras Cardiol 55/6: 381-383—Dezembro 1990

A esclerose tuberosa (ET) é uma doença hereditária, autossômica dominante, de expressividade variável, com penetrância incompleta embora alta^{1,2}. Sua incidência é de aproximadamente 1/100.000, e em 50% dos casos está associada a tumores cardíacos³.

Na infância os tumores cardíacos primários são muito raros, representando 0,08% das neoplasias da população pediátrica. O tumor mais freqüentemente associado a ET é o rabdomioma.

RELATO DO CASO

Criança de sexo feminino, 1 ano e 3 meses, natural e procedente de Florianópolis. Nasceu de parto cesáreo, sem anormalidades.

Aos 43 dias iniciou flexões simultâneas dos membros superior e inferior direitos, de início súbito, sem fator desencadeante, repetitivas, de curta duração, seguidas de discreta sonolência. Suspeitou-se na época de síndrome de West, iniciando-se o tratamento com fenobarbital. Não se obtendo resultado, este foi substi-

tuído por ácido valpróico, que também não alterou a ocorrência das crises.

Após 30 dias houve piora do quadro clínico, com espasmos em flexão dos 4 membros e da cabeça, com duração mais prolongada, várias vezes ao dia, levando a paciente à exaustão. Apareceram manchas hipopigmentadas, algumas ovóides, outras esféricas, de contornos nítidos e regulares, de diferentes tamanhos, distribuídas nas coxas, membros superiores e região lombosacra. Nesta época foi detectado sopro sistólico de ejeção sobre a região do ictus com irradiação para a borda externa esquerda baixa, com bulhas rítmicas e normofonéticas.

Eletroencefalograma evidenciou atividade irritativa multifocal com alteração do ritmo de fundo (pré-hipsarrítmico). Lesões compatíveis com esclerose tuberosa foram detectadas à tomografia computadorizada de crânio.

A paciente foi internada, associando-se fenobarbital, ácido valpróico e ACTH, para o controle das crises. Neurosonografia cerebral revelou nódulos subependimários localizados no corno frontal direito e nos corpos dos ventrículos laterais, com hidrocefalia em regressão. A radiografia de tórax mostrou coração de dimensões normais. No ECG não se detectaram alterações. O ecocardiograma mostrou massa tumoral na via de saída do ventrículo esquerdo (VSVE), aparentemente obstrutiva (fig. 1). O estudo hemodinâmi-

Hospital Infantil Joana de Gusmão, Florianópolis (SC) e Serviço de Cirurgia Cardiovascular (Prof. Sérgio Almeida de Oliveira) da Beneficência Portuguesa—SP.

Correspondência: Sérgio Lima de Almeida—Av. Rubens de Arruda Ramos, 438/501—88015—Florianópolis, SC.

co e cineangiocardiógráfico confirmou a presença da tumoração na VSVE, porém, sem gradiente pressórico.

Após 14 dias de tratamento, com melhora do quadro clínico, a paciente teve alta hospitalar sendo medicada com ácido valpróico e ACTH, sendo este mantido por mais 80 dias. Após o término da terapêutica com ACTH foi programada a ressecção cirúrgica do tumor.



Fig. 1—Ecocardiografia bidimensional, corte longitudinal paraesternal. Local da massa tumoral (sub-aórtica) representada a por "T."

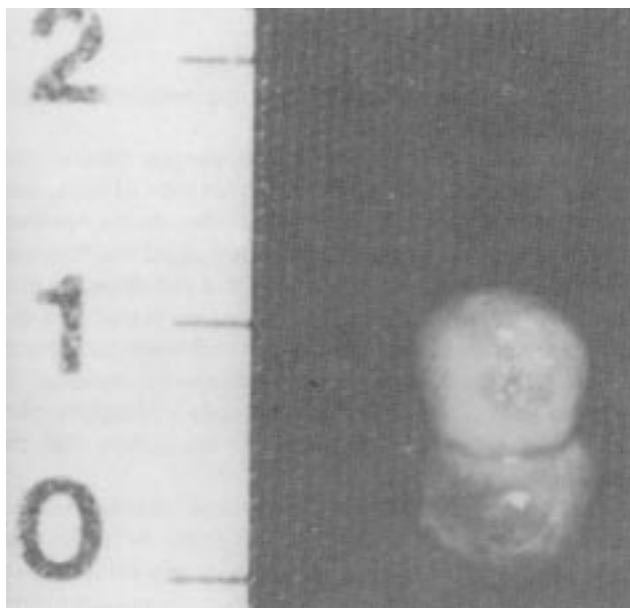


Fig. 2—Massa tumoral ressecada, medindo 1,0 x 0,6 x 0,6 cm bilobulada, com superfície lisa e esbranquiçada.

Em 12-12-68 foi realizada remoção do tumor cardíaco com auxílio de circulação extracorpórea e hipotermia profunda. Foi explorada a via de saída do ventrículo esquerdo através da valva aórtica. Encontrou-se tumoração de 1.0 x 0,6 x 0,6 cm, bilobulada, com superfície lisa e esbranquiçada (fig. 2), localizada no septo interventricular, logo abaixo da comissura entre

as valvas aórticas coronariana esquerda e direita. A evolução pós-operatória imediata decorreu sem intercorrências.

O diagnóstico anátomo-patológico foi de rabdomioma.

Após 9 meses de seguimento pós-operatório a paciente mantém-se assintomática, sem sinais de recidiva tumoral à ecocardiografia, em uso apenas de ácido valpróico.

DISCUSSÃO

O diagnóstico da ET é eminentemente clínico, sendo que em apenas 31% dos casos pode ser firmado pelo achado da tríade clássica de convulsões, retardo mental e angiofibromas faciais^{3,5}. Outros sinais tais como manchas hipocrômicas, fibromas periungueais, placas de "shagreen" e hamartomas (focomas) retinianos, devem ser considerados na avaliação diagnóstica^{1-3, 5-11}. A tomografia computadorizada e a ressonância magnética detectam calcificações cerebrais e hamartomas subependimários que freqüentemente estão presentes e são importantes no estabelecimento do diagnóstico^{2, 6, 8, 11}. Pulmões, rins, fígados, ossos, trato gastrintestinal, tireóide e coração são passíveis de comprometimento tumoral na ET.

Os tumores cardíacos apresentam-se sob um largo espectro clínico. Desde pacientes assintomáticos até os francamente sintomáticos, seja por arritmias, síndrome de Wolf-Parkinson-White resultante da condução retrógrada anômala pelas células tumorais Purkinje-simile, por quadros de insuficiência cardíaca decorrentes de obstrução ao fluxo sanguíneo ou por acidentes embólicos devido a fragmentação tumoral^{4, 12, 14, 16, 17}.

A partir da história e exame físico, o ecocardiograma bidimensional representa o primeiro passo na investigação. Mais recentemente a ressonância magnética tem demonstrado maior sensibilidade na detecção de tumores, principalmente os pequenos¹⁶.

Os estudos hemodinâmico e cinecardiógráfico são exames complementares à ecocardiografia, principalmente nos casos onde há suspeita de lesões associadas e para melhor avaliar a repercussão hemodinâmica da massa tumoral.

A ET é um doença de prognóstico sombrio. Cursa com uma mortalidade de 3% no 1º. ano, 28-30% em 10 anos e 50-75% em 25 anos^{6, 8}. Sua importância diagnóstica está calcada no aconselhamento genético e na detecção de condições associadas passíveis de tratamento. Dentre estas, destaca-se a associação com tumores cardíacos, que alteram sensivelmente o prognóstico. Dos portadores de ET associada a tumor cardíaco, não operados, 70% morrem no 1º. ano e 92% em 5 anos^{1, 2}. Nestes casos, a detecção e tratamento cirúrgico precoce do tumor é de evidente importância no prognóstico.

REFERÊNCIAS

1. Yacubian EMT, Assunção Jr. FB, Duarte JC—Esclerose tuberosa—estudo multidisciplinar de 15 casos. *Arq Neuro-Psiquiatria*, 1983; 2: 163-70.
2. Del Castillo V, Carnevale A, Maldonado R, Tamayo L et al—Estudio clinico y genetico de la esclerosis tuberosa en un hospital pediatrico. *Rev Invest Clin*, 1983; 35: 135-9.
3. Wiederholt WC, Gomez MR, Kurland LT—Incidence and prevalence of tuberous sclerosis in Rochester, Minesota 1950 through 1982. *Neurology*, 1985; 35: 600-3.
4. Yamashita H—Cardiac rhabdomyoma in the neonate. Surgical management. *Acta Pathol Japan*, 1985; 37: 645-53.
5. Fryer AE, Connor JM, Povey S et al—Evidence that the gene for tuberous sclerosis is on chromossome 9. *Lancet*, 1987; 1: 659-60.
6. Rookson A, Wilkinson DS, Ebling FJG—Genetics in dermatology. In: *Textbook of Dermatology*. 4th Ed. Oxford, Blackwell Scientific Publications, 1986. Vol. 1.122-6.
7. Baraitser M, Patton MP—Reduced penetrance in tuberous sclerosis. *J Med Genet*, 1985; 22: 29-31.
8. Fitzpatrick TR, Eisen W, Wolf R et al—Neurocutaneous diseases. In: *Dermatology in General Medicine*. 3^a. Ed., New York, McGrawHill, 1987; vol. 2, 2029-32.
9. Oppenheimer KY, Rosman NP, Dooling EC—The last appearance of hypopigmented maculae in tuberous sclerosis, *Am J Dis Child*, 1985;139: 408-9.
10. Aughenbaugh GL—Thoracic manifestations of neurocutaneous diseases. *Radiol Clin North Am*, 1984; 22: 741-56,
11. Simmons K—Early diagnosis, genetic markers sought for tuberous sclerosis. *JAMA*, 1983; 250: 1977-8.
12. Foster ED, Spooner EW, Farina MA et al—Surgical management. *Ann Thorac Surg*, 1984; 37: 249-53.
13. Jayacar PB, Stanwic RS, Seshia SS—Tuberous sclerosis and Wolf-Parkinson-White syndrome. *J Pediatr*, 1986; 108: 259-60.
14. Casta P—Tuberous sclerosis and Wolf-Parkinson-White syndrome. *J Pediatr*, 1986; 109: 399-400.
15. Gresser CD, Shime J, Rawoswski H et al—Echocardiography marker for tuberous sclerosis. *Am J Obstet Gynecol*, 1987; 156: 689-90.
16. Kanat RS, Gebarski SS, Goetting MG—Tuberous sclerosis with cardiogenic cerebral embolism: Magnetic ressonanc imaging. *Neurology*, 1985; 35:1223-5.
17. Torino AF—Tumores intracavitários del corazón. *Revista del Hospital de Clínicas*, 1985; 1: 3346.