

Caso clinico

Rabdomiomi multipli in età neonatale.

Descrizione di un caso clinico

Ketty Savino, Maurizio Bentivoglio, Maria Grazia Sardone, Luigi Corea

Unità Operativa di Cardiologia, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università degli Studi, Perugia

Key words:
Cardiac rhabdomyoma;
Newborn;
Echocardiography.

Rhabdomyoma is a rare primary benign cardiac tumor usually diagnosed in newborn and infancy. The authors report a case of multiple and completely asymptomatic rhabdomyoma, diagnosed by echocardiography.

(Ital Heart J Suppl 2000; 1 (4): 547-550)

Ricevuto il 30 settembre 1999; nuova stesura il 23 novembre 1999; accettato il 7 dicembre 1999.

Per la corrispondenza:

Dr.ssa Ketty Savino

Unità Operativa
di Cardiologia
Policlinico Monteluce
Via Brunamonti, 1
06125 Perugia

Introduzione

Il rabdomioma è una neoplasia cardiaca primitiva molto rara che si riscontra generalmente nel bambino entro il primo anno di vita¹. La prima descrizione autoptica di questo tumore è stata effettuata da Von Recklinghausen² nel 1862. Successive descrizioni in letteratura hanno riportato un'incidenza di circa lo 0.015% dei reperti autoptici³.

Si ritiene che queste formazioni più che vere e proprie neoplasie siano degli amartomi miocardici in cui le cellule neoplastiche tendono progressivamente a perdere la capacità mitotica e che, a livello ultrastrutturale, sono costituiti da cellule ricche di glicogeno e peptide natriuretico atriale⁴⁻⁶.

Il rabdomioma può avere una localizzazione intramurale o endocardica e, per lo più, prende origine dal setto interventricolare estendendosi solitamente verso uno od entrambi i ventricoli senza alcuna predilezione di lato. In circa un terzo dei casi può interessare anche gli atri, mentre nel 90% è costituito da masse multiple che possono avere dimensioni variabili: nella metà dei casi sono visibili solo al microscopio, mentre nell'altra metà possono raggiungere dimensioni tali da causare ostruzione delle camere cardiache o degli osti valvolari.

Nel 30-60% dei casi il rabdomioma è associato a sclerosi tuberosa, una sindrome familiare caratterizzata da amartomi di diversi organi, epilessia, oligofrenia ed adenomi sebacei⁷⁻⁹.

Le tecniche diagnostiche a nostra disposizione per la diagnosi di rabdomioma sono

la risonanza magnetica nucleare, la tomografia assiale computerizzata e la ventricolografia; tuttavia, l'ecocardiografia ha permesso di ottenere la diagnosi con basso costo, facile ripetibilità ed elevate sensibilità e specificità. Infatti, il riscontro ecocardiografico di masse multiple oppure di un'unica massa associata a sclerosi tuberosa è, a tutt'oggi, criterio sufficiente per una corretta diagnosi anche in assenza di dimostrazione istologica⁸⁻¹⁷.

Le manifestazioni cliniche di questa neoplasia non sono univoche, in quanto esiste un ampio spettro di presentazione della malattia. Infatti, in base alla localizzazione ed al volume delle masse intracardiache è possibile riscontrare dei casi totalmente asintomatici oppure altri con manifestazioni cliniche che vanno dalla cianosi (per forzatura del forame ovale) all'embolia cerebrale, dalle aritmie allo scompenso cardiaco congestizio o alla simulazione di stenosi valvolari mitralica, aortica o sub-aortica. Le forme più gravi possono portare a morte cardiaca improvvisa o a sindromi ostruttive che necessitano di intervento chirurgico d'urgenza, mentre nelle forme asintomatiche sono utili controlli clinici ed ecocardiografici seriati per valutare l'evoluzione della malattia¹⁸⁻²¹.

La storia naturale del rabdomioma non è chiara, alcuni autori hanno segnalato l'incremento delle dimensioni delle masse rafforzando l'ipotesi che questo tumore abbia una prognosi infausta e suggerendo la necessità dell'immediato intervento di rimozione della neoplasia^{20,21}. Al contrario, più recentemente, in letteratura sono repor-

tate numerose segnalazioni sulla regressione spontanea delle masse e la loro completa scomparsa entro i primi anni di vita²²⁻²⁹. Il meccanismo con cui avviene la progressiva riduzione di questo tumore non è noto.

Descrizione del caso

Il caso clinico giunto alla nostra osservazione riguarda un neonato maschio (MC) nato a termine, da parto cesareo, con peso alla nascita di 3.350 kg e punteggio di Apgar di 8 e 10 al primo e quinto minuto dalla nascita. Le condizioni cliniche del neonato erano buone con obiettività toracica e cardiaca negative.

Nell'ambito di una valutazione cardiologica clinico-strumentale atta a valutare l'incidenza di cardiopatie congenite in una popolazione consecutiva di neonati, il bambino veniva sottoposto routinariamente, il giorno dopo la nascita, ad esame obiettivo del cuore, elettrocardiogramma ed ecocardiogramma.

L'esame obiettivo del cuore evidenziava attività cardiaca ritmica, sdoppiamento fisiologico del secondo tono, non toni aggiunti né rumore di soffi.

Il tracciato elettrocardiografico mostrava ritmo sinusale con frequenza cardiaca di 130 b/min, prevalenza ventricolare destra, nella norma il ritmo, la conduzione e la ripolarizzazione ventricolare.

L'esame ecocardiografico evidenziava un situs solitus, normali connessioni atrioventricolari e ventricolo-arteriose. Il ritorno venoso era nella norma, il dotto di Botallo funzionalmente chiuso ed i setti interatriale ed interventricolare integri. Tuttavia, lungo il setto interatriale e lungo il terzo medio-puntale della parete libera del ventricolo destro si evidenziavano cinque formazioni iperecogene a superficie liscia, struttura regolare e margini netti.

La neoformazione adesa al setto interatriale era rotondeggiante e con un diametro di 9×14 mm (Fig. 1).

La massa più voluminosa era reniforme, con diametro di 12×20 mm, ed era localizzata alla punta della parete libera del ventricolo destro e si estendeva verso la base e all'interno del ventricolo destro (Figg. 2 e 3). Al di sopra di essa erano visibili altre tre neoformazioni oblunghe, di diametro variabile fra 2×5 mm e 7×5 mm (Fig. 4). Le quattro masse riducevano globalmente il lume del ventricolo destro di circa il 50%. Veniva inoltre evidenziata un'ipertrofia del setto interventricolare. L'atrio destro risultava lievemente dilatato. All'esame color Doppler non si evidenziavano ostruzioni al flusso transtricuspidale o polmonare. L'esame ecocardiografico consentiva di formulare la diagnosi di rabdomiomi multipli del ventricolo destro e del setto interatriale anche in assenza di reperto istologico.

Sulla base della frequente associazione tra rabdomioma cardiaco e sclerosi tuberosa il neonato veniva sottoposto a tomografia cerebrale ed ecografia renale e cerebrale che escludevano la presenza di tale patologia.

Durante la degenza sono stati monitorizzati la frequenza cardiaca, il tracciato elettrocardiografico e le



Figura 1. Proiezione ecocardiografica sottocostale: adeso al setto interatriale si evidenzia un rabdomioma rotondeggiante del diametro di 9×14 mm. L'atrio destro è lievemente dilatato. Lungo il terzo puntale della parete libera del ventricolo destro si nota una seconda massa intramurale. IVS = setto interventricolare; LA = atrio sinistro; RA = atrio destro; T = tumore.



Figura 2. Proiezione ecocardiografica sottocostale: alla punta della parete libera del ventricolo destro si nota una massa reniforme che aggetta all'interno del ventricolo destro.



Figura 3. Proiezione ecocardiografica sottocostale: il rabdomioma ha un diametro di 12×20 mm e occlude parzialmente la cavità ventricolare destra.



Figura 4. Proiezione ecocardiografica sottocostale: lungo la parete libera del ventricolo destro si notano quattro rabdomiomi di dimensioni variabili. AO = aorta; RA = atrio destro; T = tumore.

condizioni cliniche del neonato che sono risultate stabili e nella norma.

Il piccolo bambino viene tutt'ora seguito presso il nostro ambulatorio di ecocardiografia con controlli clinico-strumentali trimestrali. Il follow-up è ancora in corso, tuttavia al controllo del secondo anno il bambino presenta un buon accrescimento ponderale, le condizioni cliniche sono buone, il tracciato elettrocardiografico, la frequenza cardiaca e l'esame obiettivo del cuore risultano nella norma e non si sono verificate complicanze emboliche. L'indagine ecocardiografica, già al controllo ad 1 anno, ha consentito di evidenziare una riduzione (> 50%) della neoformazione adesa al setto interatriale ed una tendenza alla diminuzione delle restanti masse. Al follow-up ecocardiografico a 2 anni non è più apprezzabile la neoformazione adesa al setto interatriale segnalata alla nascita, le rimanenti masse cardiache sono ancora visibili anche se di dimensioni sensibilmente ridotte (Fig. 5).



Figura 5. Proiezione ecocardiografica sottocostale: il setto interatriale appare privo di neoformazioni. Lungo il terzo puntale della parete libera del ventricolo destro si nota la persistenza della massa intramurale.

Discussione

Il caso clinico da noi osservato si caratterizza per l'assenza di segni e/o sintomi di malattia. Infatti, il riscontro della neoplasia è stato del tutto occasionale e possibile soltanto perché il neonato era inserito in un protocollo di studio atto a valutare, mediante ecocardiografia, l'incidenza di cardiopatie congenite in una popolazione consecutiva di neonati.

La mancanza di anomalie dell'obiettività cardiaca può essere attribuita all'assenza di ostruzioni al flusso transvalvolare.

L'andamento della malattia è a tutt'oggi benigno senza aritmie né complicanze emboliche, l'accrescimento ponderale è risultato normale così come le condizioni cliniche del bambino.

Il controllo clinico-strumentale ad 1 anno ha evidenziato la tendenza alla riduzione del diametro delle masse e quello a 2 anni la quasi completa scomparsa delle neoformazioni. Tutti questi dati sembrano confermare i più recenti "reports" della letteratura sulla benignità di questa neoplasia²⁹⁻³¹.

Nella nostra casistica l'incidenza di rabdomioma è risultata pari allo 0.07%; pertanto viene confermata la rarità della malattia, tuttavia la percentuale risulta significativamente superiore ai dati ottenuti dagli studi sui reperti autoptici³. Questo dato può essere interpretato in diversi modi: la percentuale da noi ottenuta è soltanto un artificio statistico dal momento che la valutazione di incidenza di cardiopatie congenite è stata effettuata soltanto per la durata di 1 anno e su 1352 neonati consecutivi; oppure l'incidenza di rabdomioma valutata sui reperti autoptici è sottostimata e rappresenta soltanto quella fascia di casi con gravi malformazioni cliniche che conducono alla morte. Probabilmente un certo numero di casi paucisintomatici od asintomatici possono passare del tutto inosservati ed essere diagnosticati solo ad un controllo ecocardiografico occasionale. Sono necessari studi clinici strumentali su più ampia scala per verificare la reale incidenza di questa anomalia.

Infine, è da sottolineare come l'indagine ecocardiografica si confermi tecnica strumentale altamente sensibile nella diagnosi di molte cardiopatie anche in assenza di manifestazioni cliniche di malattia.

Riassunto

Il rabdomioma è una rara neoplasia primitiva cardiaca di più frequente riscontro in età pediatrica. La sua reale incidenza non è nota; tuttavia, viene riportata in letteratura con una percentuale intorno allo 0.015% dei reperti autoptici. L'ecocardiografia è attualmente l'indagine strumentale non invasiva più sensibile e specifica nella diagnosi e nel follow-up di questo tumore. Gli autori riportano la descrizione di un caso clinico di rab-

domioma asintomatico in età neonatale diagnosticato mediante ecocardiografia.

Parole chiave: Rabdomioma; Età neonatale; Ecocardiografia.

Bibliografia

1. Nadas AS, Ellison RC. Cardiac tumors in infancy. *Am J Cardiol* 1968; 21: 363-6.
2. Von Recklinghausen F. Verhandlungen der gesellschaft fur geburtshilfe herr V. Recklinghausen legt der gesellschaft ein herz voneinen neugeborenen. *Monatsschr Geburtsk* 1862; 20: 1-2.
3. Forooki ZQ, Ross RD, Paridon SM, Humes RA, Karpawich PP, Pinsky WW. Spontaneous regression of cardiac rhabdomyoma. *Am J Cardiol* 1991; 67: 897-9.
4. Fenoglio JJ, McCappister HA, Ferrans VJ. Cardiac rhabdomyoma: a clinicopathologic and electron microscopic study. *Am J Cardiol* 1976; 38: 241-3.
5. Bruni C, Prileau PG, Ivey HM, Nolan SP. New fine structural features of cardiac rhabdomyoma: a case report. *Cancer* 1980; 46: 2068-71.
6. Takatoh H, Iwamoto H, Ikezu M. Cardiac rhabdomyoma. A case report with reference to atrial natriuretic peptide. *Acta Pathol Jpn* 1988; 38: 95-9.
7. Gibbs JL. The heart tuberous sclerosis: an echocardiographic and electrocardiographic study. *Br Heart J* 1985; 54: 596-9.
8. Smith H, Watson G, Patel R, Super M. Cardiac rhabdomyoma in tuberous sclerosis; their course and diagnostic value. *Arch Dis Child* 1989; 64: 196-200.
9. Gresser C, Shine J, Rakowski H, Berg J. Fetal cardiac tumor: a prenatal echocardiographic marker for tuberous sclerosis. *Am J Obstet Gynecol* 1987; 156: 689-90.
10. Amparo E, Higgins C, Farmer D, Gamsu G, Mcnamara M. Gated MRI of cardiac and paracardiac masses. *AJR Am J Roentgenol* 1984; 143: 1151-6.
11. Shaher R, Mintzer J, Farina M, Alley R, Bishop M. Clinical presentation of rhabdomyoma of the heart of infancy and childhood. *Am J Cardiol* 1972; 30: 95-103.
12. Marx G, Bierman F, Mattheus H, Williams R. Two-dimensional echocardiographic diagnosis of intracardiac masses in infancy. *J Am Coll Cardiol* 1984; 3: 827-32.
13. Abinader EG, Goldhammer I, Reiter A, Berger A. The usefulness of Doppler echocardiography in the management of rhabdomyoma diagnosed prenatally. *Eur Heart J* 1987; 8: 1146-52.
14. Journal H, Roussey M, Plais M, Milon J, Almange C, Lemarec B. Prenatal diagnosis of familial tuberous sclerosis following detection of cardiac rhabdomyoma by ultrasound. *Prenat Diagn* 1986; 6: 282-9.
15. Kandt RS, Gebarski SS, Goetting MG. Tuberous sclerosis with cardiogenic cerebral embolism: magnetic resonance imaging. *Neurology* 1985; 35: 1223-8.
16. Fischer DR, Beerman LB, Park SC, Bahnson HT, Fricker FJ, Matheus RA. Diagnosis of intracardiac rhabdomyoma by two-dimensional echocardiography. *Am J Cardiol* 1984; 53: 978-9.
17. Biancaniello TM, Meyer RA, Guam WE, Kaplan S. Primary benign intramural ventricular tumors in children: pre- and postoperative electrocardiographic, echocardiographic, and angiographic evaluation. *Am Heart J* 1982; 103: 852-7.
18. Simcha A, Wells B, Tynan M, Wateston DJ. Primary cardiac tumors in childhood. *Arch Dis Child* 1971; 46: 508-14.
19. Bini R, Westaby S, Bargerion L, Pacifico A, Kirklin J. Investigation and management of primary cardiac tumors in infants and children. *J Am Coll Cardiol* 1983; 2: 351-7.
20. Arciniegas E, Hakimi M, Farroki I, Truccone N, Green E. Primary cardiac tumors in children. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1980; 79: 582-91.
21. Houser S, Forbes N, Stewart S. Rhabdomyoma of the heart: a diagnostic and therapeutic challenge. *Ann Thorac Surg* 1980; 20: 373-7.
22. Alkalay AL, Ferry DA, Lin B, Fink BW, Pomerance JJ. Spontaneous regression of cardiac rhabdomyoma in tuberous sclerosis. *Clin Pediatr (Phila)* 1987; 26: 532-5.
23. Smythe JF, Dyck JD, Smallhorn JF, Freedom RM. Natural history of cardiac rhabdomyoma in infancy and childhood. *Am J Cardiol* 1990; 66: 1247-9.
24. Ortiz J, Magalhaes HP, De Souza AM, Silva CE. Spontaneous regression of cardiac tumors. *Echocardiography* 1992; 9: 253-6.
25. Ross RD, Paridon SE, Humes RA, Karpawich PP, Pinsky W. Spontaneous regression of cardiac rhabdomyomas. *Am J Cardiol* 1989; 64: 416-9.
26. Pernot C, Hoeffel JC, Touche M, Worms A. Les tumeurs primitives du coeur spontanément régressives chez l'enfant. A propos d'une observation. *Coeur* 1979; 10: 303-7.
27. Stijns M, Lintermans J, Tremouroux M, Ulivers A. Spontaneous disappearance of aortic subvalvular obstruction in young infants with tuberous sclerosis. *Pediatr Cardiol* 1982; 3: 88-9.
28. De Conti F, Piovesana F, Viena P, Pantaleoni A. Regressione completa di rabdomiomi cardiaci multipli in età pediatrica. *G Ital Cardiol* 1993; 23: 793-6.
29. Khattar H, Guerin R, Fouron J, Stanley P, Kratz C, Davignon A. Les tumeurs cardiaques chez l'enfant. Rapport de trois observations avec évolution spontanément favorable. *Arch Mal Coeur Vaiss* 1975; 68: 419-29.
30. Isnard-Baladi J, Iselin M, Venezia R, Potier J, Focault J. Tumeurs cardiaques à révélation néonatale. *Arch Mal Coeur Vaiss* 1985; 78: 785-9.
31. Smythe JF, Dyck JD, Shallhorn JF, Freedom RM. Natural history of cardiac rhabdomyoma in infancy and childhood. *Am J Cardiol* 1990; 66: 1247-9.