

SANDRA REGINA MARQUES CARVALHO¹

ALESSANDRA CRISTINA MARCOLIN²

RICARDO CARVALHO CAVALLI³

GERSON CLÁUDIO CROTT⁴

MARIA CÉLIA MENDES²

GERALDO DUARTE⁵

ADERSON TADEU BEREZOWSKI³

Rabdomiomas cardíacos fetais: análise de cinco casos

Fetal cardiac rhabdomyoma: analysis of five cases

Artigo original

Palavras-chave

Rabdomioma/diagnóstico
Rabdomioma/ultrassonografia
Neoplasias cardíacas/ultrassonografia
Diagnóstico precoce
Ecocardiografia/métodos
Doenças fetais
Ultrassonografia prenatal/métodos
Diagnóstico diferencial
Esclerose tuberosa/diagnóstico

Keywords

Rhabdomyoma/diagnosis
Rhabdomyoma/ultrasonography
Cardiac neoplasms/ultrasonography
Early diagnosis
Echocardiography/methods
Fetal diseases
Ultrasonography, prenatal/methods
Diagnosis, differential
Tuberous sclerosis/diagnosis

Resumo

OBJETIVO: analisar o diagnóstico, evolução e conduta terapêutica em cinco casos de tumores cardíacos primários diagnosticados no período pré-natal. **MÉTODOS:** no período de Janeiro 1997 a Dezembro 2008, 7.989 gestantes foram submetidas à avaliação ultrassonográfica morfológica fetal devido à presença de fatores de risco para malformações fetais. Foram selecionados os casos com massas hiperecogênicas intracardiaca maiores que 1 mm diagnosticados na avaliação ultrassonográfica do coração fetal. O diagnóstico diferencial dos tumores foi realizado segundo as características ultrassonográficas das massas. **RESULTADOS:** em cinco fetos foram diagnosticadas massas hiperecogênicas intracardiaca correspondendo a uma taxa de prevalência de 0,06%. A idade gestacional variou entre a 28ª e a 36ª semanas (média=31) e a idade materna variou de 23 a 45 anos (média=34,2). A localização mais frequente das massas foi o ventrículo esquerdo (100%). Ecograficamente, todas as massas eram hiperecogênicas, homogêneas, únicas ou múltiplas e bem delimitadas, compatíveis com diagnóstico de um rabdomioma. Nos casos em que os diâmetros das massas foram menores que 20 mm, a conduta foi expectante e não houve complicações no período pré-natal. Um caso com tumor de grande volume apresentou arritmia e insuficiência cardíaca na 35ª semana de gestação, sendo indicada a interrupção da gestação. Em 80% dos casos foi observada associação com esclerose tuberosa no seguimento pós-natal. A regressão dos tumores cardíacos ocorreu em três casos (60%) durante um seguimento médio de três anos. Todos os recém-nascidos eram do sexo masculino e sem antecedentes familiares de esclerose tuberosa. **CONCLUSÕES:** a avaliação ultrassonográfica morfológica fetal é a principal forma de detecção precoce dos tumores cardíacos primários. A avaliação cardíaca fetal é fundamental para a caracterização morfológica diferencial das massas cardíacas e para avaliação funcional cardíaca. Os rabdomiomas são o tipo mais comum de tumor no feto. A conduta pré e pós-natal são expectantes, com baixo risco de complicações, havendo possibilidade de regressão espontânea na maioria dos casos. O seguimento clínico pós-natal é obrigatório devido à frequente associação à esclerose tuberosa.

Abstract

PURPOSE: to analyze the differential diagnosis, follow-up and therapeutic approach in five cases of primary cardiac tumors diagnosed during the prenatal period. **METHODS:** during the period from January 1997 to December 2008, 7989 pregnant women were submitted to morphological ultrasound due to the presence of risk factors for fetal malformations. Fetuses with hyperechogenic intracardiac masses larger than 1 mm diagnosed by ultrasound evaluation of the fetal heart, were selected for study. The differential diagnosis between the different tumor types was made on the basis of the ultrasound characteristics of the masses. **RESULTS:** five fetuses with hyperechogenic intracardiac masses were diagnosed, corresponding to a 0.06% prevalence rate. Gestational age ranged from 28 to 36 weeks (mean: 31), and maternal age ranged from 23 to 45 years (mean: 34,2). The most frequent location of the masses was the left ventricle (100%). Echographically, all masses were single or multiple, hyperechogenic, homogeneous and well delimited, compatible with a diagnosis of rhabdomyoma. In cases in which the diameters of the masses were less than 20 mm, an expectant conduct was followed and no complications occurred during the prenatal period. One case with a huge

Correspondência:

Sandra Regina Marques Carvalho
Avenida Bandeirantes, 3.900 – 8º andar – Campus Universitário
CEP 14049-900 – Ribeirão Preto (SP), Brasil
Fone: (16) 3602-2583
E-mail: carvalho.sandra@yahoo.com.br

Recebido

19/11/10

Aceito com modificações

25/1/10

Departamento de Ginecologia e Obstetrícia do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo – USP – Ribeirão Preto (SP), Brasil.

¹ Médica Colaboradora do Departamento de Ginecologia e Obstetrícia da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo – USP – Ribeirão Preto (SP), Brasil.

² Professoras Doutoradas do Departamento de Ginecologia e Obstetrícia da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo – USP – Ribeirão Preto (SP), Brasil.

³ Professores do Departamento de Ginecologia e Obstetrícia da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo – USP – Ribeirão Preto (SP), Brasil.

⁴ Médico Assistente do Departamento de Puericultura e Pediatria da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo – USP – Ribeirão Preto (SP), Brasil.

⁵ Professor Titular do Departamento de Ginecologia e Obstetrícia da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo – USP – Ribeirão Preto (SP), Brasil.

tumor presented arrhythmia and cardiac insufficiency during the 35 gestational weeks, and the interruption of pregnancy was indicated. Tuberos sclerosis was associated in four cases (80%) and the diagnosis was confirmed during the postnatal follow-up. **CONCLUSIONS:** fetal morphological ultrasonography is the main form of early detection of primary cardiac tumors. The fetal cardiac evaluation is of fundamental importance for the differential morphological characterization of cardiac masses and for the evaluation of cardiac function. Rhabdomyomas are the most common type of fetal tumor. An expectant pre and postnatal conduct is followed, with a low risk of complications and with the possibility of spontaneous regression in most cases. Postnatal clinical follow-up is mandatory due to the high frequency of associated tuberous sclerosis.

Introdução

Os tumores cardíacos primários são achados raros em pacientes de todas as idades e apresentam prevalência aproximada de 0,01%¹. Em estudos de necropsia em pacientes pediátricos, a prevalência dos tumores cardíacos primários variou de 0,0017 a 0,28%^{2,3}. No feto a prevalência destes tumores é de aproximadamente 0,14%^{4,5}.

Em 1982 surgiu o primeiro relato dos casos de rabdomiomas diagnosticados por ecocardiografia fetal⁶ e, possivelmente, a maior frequência dos tumores cardíacos primários diagnosticados no feto, mais recentemente, deve-se ao incremento da utilização de métodos de diagnóstico por imagem, principalmente a ultrassonografia, a ecocardiografia e a ressonância da magnética^{7,8}.

No feto e na criança, os rabdomiomas são os tumores cardíacos primários mais comuns, representando mais de 60% dos casos, seguidos, em frequência, pelos teratomas, fibromas, hemangiomas e mixomas^{1,4}. Nesta faixa etária, os tumores cardíacos primários são benignos em aproximadamente 90% dos casos^{1,2,4}.

O diagnóstico diferencial dos tumores cardíacos primários pode ser realizado por ecocardiografia fetal, que permite a caracterização morfológica das massas intracardíacas de forma não-invasiva^{7,9}. As principais características morfológicas dos diferentes tipos de tumores cardíacos primários estão resumidamente representadas no Quadro 1.

Os rabdomiomas apresentam-se como massas únicas ou múltiplas, hipercogênicas (brilho mais intenso que o miocárdio normal), textura homogênea, diâmetros variáveis e bordos regulares (bem delimitados). A localização mais comum deste tipo de tumor é o miocárdio ventricular (esquerdo e/ou direito), havendo comumente

expansão deste para o interior da cavidade, e mais raramente, pode localizar-se no septo interventricular ou na parede atrial^{10,11}.

Os teratomas são o segundo tipo mais comum e apresentam-se como massas únicas, geralmente de grande volume, ecogenicidade mista (contém partes císticas e calcificações), textura heterogênea e bordas regulares (são tumores encapsulados). Eles são localizados comumente no pericárdio, apresentando geralmente derrame pericárdico, porém podem ser encontrados no interior das câmaras direitas, próximo aos grandes vasos. Estes tumores podem alcançar diâmetros de até 15 cm, quando localizados no pericárdio, e entre 2,0 e 9,0 cm quando forem intracardíacos¹⁰⁻¹².

Os fibromas apresentam-se como massas únicas, geralmente de grande volume, ecogenicidade mista (calcificações, degenerações císticas e necrose na parte central do tumor) e textura heterogênea. Estes tumores localizam-se no septo interventricular ou miocárdio ventricular e podem apresentar tamanhos variáveis entre 2,0 e 9,0 cm^{7,12}.

Os hemangiomas e os mixomas são extremamente raros no feto. Os hemangiomas são geralmente massas únicas, apresentando ecogenicidade mista (contendo partes císticas e sólidas, associadas à calcificação), textura heterogênea e localização preferencial na base do coração e átrio direito e frequentemente apresentam derrame pericárdico. Os mixomas são pediculados e localizam-se no átrio esquerdo⁷.

Os rabdomiomas geralmente apresentam boa evolução no período pré-natal, devido ao crescimento lento dos tumores, havendo inclusive possibilidade de regressão deste antes do nascimento⁸. Entretanto, em alguns casos,

Quadro 1 - Principais características morfológicas dos tumores cardíacos que podem ser observadas ao exame ecocardiográfico

Tipo de tumor	Número de massas	Localização	Ecogenicidade Textura	Contorno	Tamanho Derrame pericárdico
Rabdomiomas	Únicas ou múltiplas	Ventrículo, septo interventricular e raramente nos átrios	Hiperecogênica Homogênea	Regular	Variável Raro
Teratomas	Única	Pericárdio e raramente câmaras cardíacas	Mista Heterogênea (cistos e calcificações)	Regular (encapsulado)	Geralmente grande Frequente
Fibromas	Única	Septo interventricular ou parede livre	Mista Heterogênea (cistos, calcificação e necrose central)	Regular	Geralmente grande
Hemangiomas	Única	Base do coração e átrio direito	Mista Heterogênea	Irregular	Variável Frequente
Mixomas	Única	Átrio esquerdo com pedículo	Mista (calcificações) Heterogênea	Irregular	Variável

pode ocorrer crescimento rápido do tumor determinando o surgimento de complicações como: obstrução das vias de entrada ou saída dos ventrículos, arritmia cardíaca e mais raramente embolização de partes do tumor¹³.

Os rabiomios, apesar de apresentarem baixo risco de complicações no período pré-natal, apresentam associação à esclerose tuberosa em 50 a 80% dos casos, que geralmente é diagnosticada após o nascimento e pode alterar o prognóstico dos pacientes¹⁴.

A esclerose tuberosa é uma doença genética, autossômica dominante, que predispõe a formação de hamartomas (tumores formados por células iguais as do tecido de origem) em diversos órgãos e sistemas, principalmente no coração, no sistema nervoso central, e nos rins¹⁵.

A presença dos rabiomios, no feto, pode ser o sinal mais precoce da esclerose tuberosa. Aproximadamente 90% dos casos com esclerose tuberosa apresentam alterações do sistema nervoso central, com manifestação clínica de crises convulsivas e retardo mental após o nascimento¹⁶⁻¹⁸. Estas manifestações clínicas podem ocorrer em qualquer idade, sendo importante o seguimento dos casos.

O objetivo deste estudo foi revisar os casos de tumores cardíacos primários diagnosticados na nossa instituição e discutir o diagnóstico, a evolução e a conduta nestas situações.

Métodos

No período de Janeiro de 1997 a Dezembro 2008, 7.989 gestantes, provenientes do Ambulatório de Gestação de Alto Risco do Departamento de Ginecologia e Obstetrícia do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo, foram atendidas no Ambulatório de Morfologia Fetal por apresentarem fator de risco aumentado para aneuploidia e fatores risco para malformações fetais.

Conforme o protocolo do serviço, todas as gestantes são submetidas à avaliação ultrassonográfica morfológica fetal. Esta análise consiste no exame detalhado de todos

os órgãos e sistemas, incluindo os planos de cortes básicos do coração fetal: quatro câmaras, eixo longo e eixo curto que são utilizados no rastreamento das cardiopatias congênicas fetais.

Foram incluídos os casos que apresentavam massas intracardíacas com diâmetro superior a 1 mm e excluídos os casos com foco hipercogênico intracardíaco isolado (golf ball).

O diagnóstico diferencial dos tumores foi estabelecido de acordo com as características ecográficas das massas. Na avaliação funcional analisou-se a função cardíaca, as dimensões das cavidades cardíacas e a presença ou ausência de complicações como: obstrução da via de entrada e saída dos ventrículos, arritmia, insuficiência cardíaca e embolização de partes do tumor.

Para a realização dos exames foram utilizados equipamentos ATL® (Advanced Technology Laboratories, Reedsville, PA, USA), modelos HDI 3000 e 3500, acoplados a transdutores convexos multifrequenciais de 2 a 4 MHz. Mais recentemente utilizou-se equipamento Voluson® 730 Expert (GE Healthcare, Piscataway, NJ, USA) acoplado a transdutor convexo multifrequencial de 3 a 8 MHz.

Todos os dados referentes às gestantes e aos recém-nascidos foram obtidos mediante consulta dos prontuários da instituição.

Resultados

Entre 7.989 gestantes submetidas à ultrassonografia obstétrica morfológica, foram diagnosticados cinco casos com massas intracardíaca fetal correspondendo a uma taxa de prevalência de 0,06%. Os dados referentes aos cinco casos estão resumidamente apresentados no Quadro 2. A idade gestacional das pacientes variou entre a 28ª e a 36ª semanas (média=31) e a idade materna variou de 23 a 45 anos (média=34,2). Todos os fetos eram do sexo masculino e não apresentavam antecedentes familiares de esclerose tuberosa (Quadro 2).

Quadro 2 - Representação esquemática dos casos com suas características ecográficas e clínicas

	Idades materna e gestacional	Sexo	Localização	Ecogenicidade textura	Número de massas Diâmetro (mm)	Esclerose tuberosa	Regressão	Quadro clínico
1	41 anos 30 s±2 d	m	VE,VD	Hipercogênica Homogênea	2 6.0 versus 4.7 0,2 versus 0,1	Não	Sim	Assintomático
2	23 anos 28 s±5 d	m	VE,VD e AD	Hipercogênica Homogênea	3 Não mensurados	Sim	x	Óbito
3	25 anos 32 s±3 d	m	VE	Hipercogênica Homogênea	1 5.0 versus 3.7	Sim	Sim	Crise convulsiva
4	37 anos 29 s±4 d	m	VE	Hipercogênica Homogênea	1 8.0 versus 6.0	Sim	Sim	Crise convulsiva
5	45 anos 36 s±4 d	m	VE	Hipercogênica Homogênea	1 14.0 versus 9.0	Sim	Não	Assintomático

d: dias; m: masculino; mm: milímetros; s: semanas.

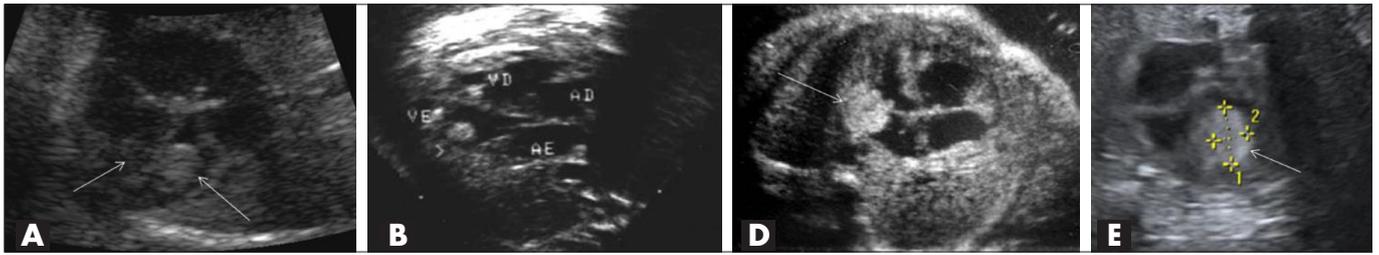


Figura 1 - Demonstrando a presença dos tumores cardíacos no plano quatro câmaras. (A) tumor maior localizado no ventrículo esquerdo (seta) e outro pequena massa junto a banda moderadora, na região apical do ventrículo direito (seta); (B) tumor único, localizado na região apical ventrículo esquerdo (seta); (C) tumor localizado no ventrículo esquerdo abaixo da valva mitral (seta); (D) tumor localizado no interior do ventrículo esquerdo (seta).

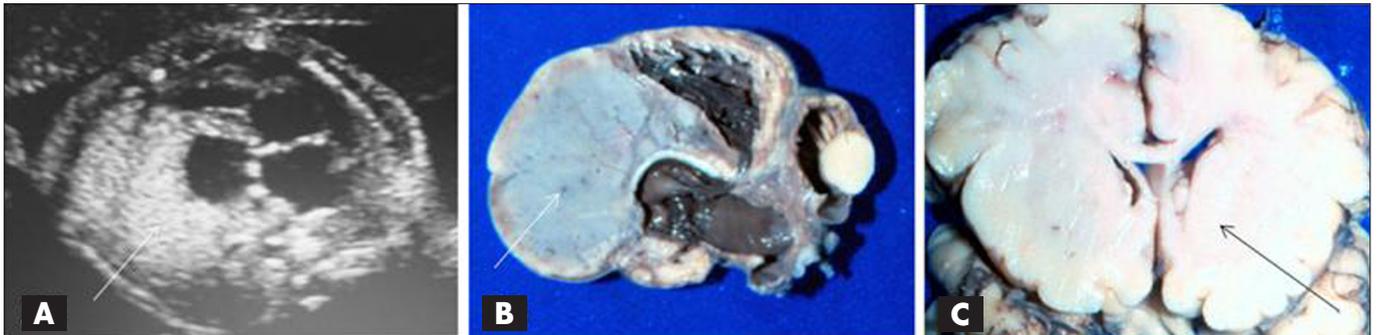


Figura 2 - Demonstrando em (A) plano quatro câmaras, a presença do grande tumor localizado na região médio-apical ventrículo esquerdo (seta); (B) peça anatômica do coração demonstrando a localização do grande tumor (seta) e em (C) peça anatômica do cérebro demonstrando os nódulos cerebrais subependimários (seta).

Em todos os casos, a avaliação ultrassonográfica do plano quatro câmaras demonstrou a presença do tumor cardíaco (Figura 1). Não foram observadas alterações nas vias de entrada e saída dos ventrículos nos demais planos ecocardiográficos.

Em quatro casos (80%) foram observadas a presença de massas intracardíacas com características ecográficas morfológicas compatíveis com diagnóstico de rabdomiomas (Quadro 2) e não foi realizada biópsia do tumor. No caso 2, houve dúvidas quanto ao tipo de tumor devido ao grande volume e localização da massa e o estudo anatomopatológico pós-natal confirmou o diagnóstico de rabdomioma (Figura 2).

Em todos os casos as massas tinham localização no ventrículo esquerdo, porém nos casos 1 e 2 (25%) foi observada a presença de massas de menores tamanhos em mais de uma cavidade sendo considerados múltiplos (Quadro 2).

Em quatro casos, os diâmetros das massas foram menores que 20 mm (Quadro 2). No caso 2, a massa ocupava toda a região medioapical do ventrículo esquerdo tornando difícil a delimitação anatômica e a mensuração deste devido à presença de cardiomegalia (Figura 2).

Em quatro casos (80%) não houve complicações cardíacas fetais durante a gestação e a conduta clínica foi expectante. No caso 2 observou-se a presença de arritmia e insuficiência cardíaca fetal na 35ª semana de gestação e a conduta foi a interrupção da gestação para tratamento pós-natal.

Em todos os casos, a presença dos tumores foi avaliada por exame ecocardiográfico pós-natal. A regressão das massas ocorreu em três (60%) dos casos durante um tempo de seguimento médio de três anos (Quadro 2). O caso 2 evoluiu ao óbito no período pós-natal imediato devido à arritmia e insuficiência cardíacas refratárias ao tratamento clínico e o caso 5 está em seguimento.

A associação com esclerose tuberosa foi diagnosticada no período pós-natal em quatro casos (80%), sendo três por ressonância nuclear magnética do cérebro e, no caso 2 por estudo anatomopatológico (Figura 2). No caso 1, a ausência de manifestação clínica e a de alterações nos exames de ressonância nuclear magnética e ultrassonografia são compatíveis ao diagnóstico de rabdomioma sem esclerose tuberosa.

Discussão

No presente estudo, a taxa de prevalência dos tumores cardíacos primários no feto detectados por ultrassonografia obstétrica foi de 0,06%. Entretanto, a população estudada foi de alto risco e pode não refletir a real prevalência desta alteração cardíaca na população em geral.

A ultrassonografia obstétrica morfológica tem papel fundamental na detecção precoce dos tumores cardíacos no feto, já que, na maioria dos casos, a simples abordagem do plano quatro câmaras permite a observação das massas

intracardíacas¹⁹. Neste estudo, todos os casos foram detectados mediante a obtenção do plano de corte quatro câmaras, confirmando a importância desta abordagem na detecção destas alterações cardíacas fetais.

Os rabdomiomas são detectados geralmente no segundo ou terceiro trimestre da gestação, quando as massas adquirem maiores diâmetros. Entretanto, há relatos de detecções destas alterações mais precocemente, ainda no primeiro trimestre²⁰. O exame ecocardiográfico fetal é importante na determinação do provável diagnóstico diferencial do tipo de tumor, sendo este estabelecido de forma não-invasiva e de acordo com as características morfológicas das massas intracardíacas^{4,7,21}. A avaliação funcional do coração fetal é também importante para acompanhar evolutivamente o crescimento ou a regressão dos tumores, o grau de repercussão hemodinâmica e detectar as possíveis complicações decorrentes destas alterações^{13,19,22}.

Não foi realizada biópsia para estabelecer o diagnóstico diferencial dos tumores, pois apesar de ser considerado padrão-ouro para estabelecer diagnóstico diferencial definitivo das massas intracardíacas, é um procedimento invasivo, de alto risco, que deve ser reservado apenas aos casos de maior gravidade^{8,21}. Na presente casuística, 80% dos casos foram diagnosticados como rabdomioma com base nos achados ecocardiográficos, e no caso que evoluiu a óbito foi realizado estudo anatomopatológico que confirmou o diagnóstico de rabdomioma (Figura 2).

O crescimento dos rabdomiomas é geralmente lento tanto no período pré-natal quanto no período pós-natal. A conduta, portanto, é comumente expectante, devido à possibilidade de regressão espontânea do tumor, sendo baixo o risco de complicações²³. A regressão espontânea do tumor deve-se a possivelmente à apoptose e perda da atividade mitótica das células tumorais¹¹. Porém, em alguns casos, os rabdomiomas podem apresentar crescimento rápido e alcançar diâmetros superiores a 20 mm, havendo maior risco de complicações e óbito perinatal¹⁰.

As complicações mais comuns causadas pelo grande volume do tumor são a obstrução das vias de entrada ou saída dos ventrículos devido ao grande volume do tumor, arritmia cardíaca, hidropsia e, mais raramente, embolização de partes do tumor^{24,25}. A interrupção da gestação para tratamento pós-natal e/ou tratamento cirúrgico devem ser cogitados nestas situações^{26,27}.

No presente estudo, todos os casos foram diagnosticados entre o segundo e terceiro trimestre da gestação. Em 80% dos casos não houve aumento do diâmetro do tumor e complicações no período pré-natal. Em um caso, cujo tumor apresentava grande volume, na 35ª semana, observou-se o surgimento de extrassistolias supraventriculares frequentes que evoluíram com taquicardia supraventricular e insuficiência cardíaca fetal. Optou-se, nesta situação, por interrupção da gestação com o objetivo de

tratamento pós-natal. Após o nascimento, a taquicardia supraventricular foi confirmada por eletrocardiograma e atribuída à possível compressão do sistema de condução pelo tumor. O recém-nascido não apresentou resposta ao tratamento clínico, evoluindo com baixo débito cardíaco e óbito nas primeiras horas de vida.

As arritmias são a complicação mais comum, podem ocorrer tanto na fase pré-natal quanto na pós-natal e são geralmente causadas por compressão ou deformação das vias de condução elétrica do coração ou ainda devido à presença de células tumorais, atuando como uma via anômala de condução²⁸. Os rabdomiomas e os fibromas são os tumores que comumente estão associados à presença de arritmia, incluindo a taquicardia supraventricular e ventricular, bloqueio atrioventricular e síndrome de Wolf-Parkinson-White¹.

Os rabdomiomas raramente associam-se a outras malformações cardíacas, entretanto a associação com anomalia de Ebstein, tetralogia de Fallot, dupla via de saída do ventrículo direito, transposição das grandes artérias e síndrome de hipoplasia do coração esquerdo são descritas^{1,29}.

Apesar dos rabdomiomas apresentarem uma evolução geralmente benigna, havendo inclusive de relatos de casos com regressão do tumor ainda no período pré-natal, a frequente associação dos rabdomiomas à esclerose tuberosa (50 a 80%) altera o prognóstico dos pacientes afetados^{16,20,30}.

A esclerose tuberosa é uma alteração genética, autossômica, dominante e com expressividade variável. Cerca de 80% dos casos resultam em uma mutação nova com alterações dos genes TSC1 ou TSC2, os quais são genes supressores do tumor¹. Os genes TSC1 são codificados pela proteína hamartina e estão situados no cromossoma 9q34, e os genes TSC2 são codificados pela proteína tuberina e estão situados no cromossomo 16p13.3¹⁵. Devido a esta peculiaridade, a esclerose tuberosa pode envolver múltiplos órgãos e sistemas, causando diferentes tipos de tumores^{30,31}.

Os rabdomiomas não são considerados tumores verdadeiros mas, sim, hamartomas, ou seja, são tumores formados devido ao crescimento aumentado de tecidos que estão situados em seu próprio local de origem (células musculares do coração)¹. Outros órgãos podem ser afetados, isoladamente ou em associação com os rabdomiomas, havendo formação de nódulos subependimários e/ou outras displasias cerebrais, cistos renais, cistos hepáticos, angiofibromas faciais, fibromas subungueais, nervos epidérmicos lineares, máculas hipopigmentadas na pele, angiomiolipomas renais e linfangiomas pulmonar³¹.

A presença dos rabdomiomas cardíacos no feto é considerada como um forte indício de esclerose tuberosa. A presença de nódulos subependimários e/ou cistos renais

é considerado sinal patognomônico de esclerose tuberosa, ocorrendo em mais de 90% dos casos, porém estas alterações são raramente detectadas no período pré-natal¹⁴.

Nesta amostra, o diagnóstico de esclerose tuberosa foi confirmado em quatro casos (80%), sendo em um caso por exame anatomopatológico e em três por ressonância nuclear magnética, os quais confirmaram a presença de nódulos cerebrais subependimários. A manifestação clínica de crise convulsiva foi observada em dois dos três casos com esclerose tuberosa, durante o seguimento médio de três anos.

Concluindo, pode-se afirmar que o rastreamento ultrassonográfico morfológico fetal é a principal forma de

detecção dos tumores cardíacos, sendo estes facilmente detectados pela abordagem do plano quatro câmaras. A avaliação cardíaca é fundamental para estabelecer o diagnóstico morfológico do tipo de tumor e observar possíveis alterações funcionais. A conduta de pré-natal é expectante devido ao crescimento lento do tumor e à possibilidade de regressão espontânea. Na presença de rabdomiomas de grande volume, há maior possibilidade do surgimento de complicações e a conduta deve ser individualizada, levando-se em consideração os riscos de uma terapêutica invasiva. O seguimento clínico pós-natal é obrigatório devido à frequente associação à esclerose tuberosa.

Referências

1. Isaacs H Jr. Fetal and neonatal cardiac tumors. *Pediatr Cardiol*. 2004;25(3):252-73.
2. Uzun O, Wilson DG, Vujanic GM, Parsons JM, De Giovanni JV. Cardiac tumours in children. *Orphanet J Rare Dis*. 2007; 2:11.
3. Mariano A, Pita A, León R, Rossi R, Gouveia R, Teixeira A, et al. Primary cardiac tumors in children: a 16-year experience. *Rev Port Cardiol*. 2009;28(3):279-88.
4. Geipel A, Krapp M, Germer U, Becker R, Gembruch U. Perinatal diagnosis of cardiac tumors. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2001;17(1):17-21.
5. Pipitone S, Mongioli M, Grillo R, Gagliano S, Sperandeo V. Cardiac rhabdomyoma in intrauterine life: clinical features and natural history. A case series and review of published reports. *Ital Heart J*. 2002;3(1):48-52.
6. DeVore GR, Hakim S, Kleinman CS, Hobbins JC. The in utero diagnosis of interventricular septal cardiac rhabdomyoma by means of real-time-directed, M-mode echocardiography. *Am J Obstet Gynecol*. 1982;143(8):967-9.
7. Zhou QC, Fan P, Peng QH, Zhang M, Fu Z, Wang CH. Prenatal echocardiographic differential diagnosis of fetal cardiac tumors. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2004;23(2):165-71.
8. Ramírez-Marrero MA, Cuenca-Peiró V, Zabala-Argüelles JI, Conejo-Muñoz L. Early complete regression of multiple cardiac tumors suggestive of cardiac rhabdomyomas. *Rev Esp Cardiol*. 2009;62(6):708-9.
9. Hata T, Yan F, Dai SY, Kanenishi K, Yanagihara T. Real-time 3-dimensional echocardiographic features of fetal cardiac tumor. *J Clin Ultrasound*. 2007;35(6):338-40.
10. Chao AS, Chao A, Wang TH, Chang YC, Chang YL, Hsieh CC, et al. Outcome of antenatally diagnosed cardiac rhabdomyoma: case series and a meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2008;31(3):289-95.
11. D'Addario V, Pinto V, Di Naro E, Del Bianco A, Di Cagno L, Volpe P. Prenatal diagnosis and postnatal outcome of cardiac rhabdomyomas. *J Perinat Med*. 2002;30(2): 170-5.
12. Lopes LM, Zugaib M. Atlas comentado de cardiologia fetal. São Paulo: Livraria e Editora do Médico; 2003. p. 292-314.
13. Gazit AZ, Singh GK, Shumway J, Johnson MC, Ludomirsky A. Fetal cardiac rhabdomyoma: a sheep or a wolf? *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2007;20(4):343-8.
14. Gupta N, Singh N, Sarangi S, Dalmia S, Mittal S. Fetal cardiac rhabdomyoma with maternal tuberous sclerosis complicating pregnancy. *Arch Gynecol Obstet*. 2008;278(2):169-70.
15. Nellist M, Sancak O, Goedbloed M, Adriaans A, Wessels M, Maat-Kievit A, et al. Functional characterisation of the TSC1-TSC2 complex to assess multiple TSC2 variants identified in single families affected by tuberous sclerosis complex. *BMC Med Genet*. 2008;9:10.
16. King JA, Stamilio DM. Maternal and fetal tuberous sclerosis complicating pregnancy: a case report and overview of the literature. *Am J Perinatol*. 2005;22(2):103-8.
17. Gamzu R, Achiron R, Hegesh J, Weiner E, Tepper R, Nir A, et al. Evaluating the risk of tuberous sclerosis in cases with prenatal diagnosis of cardiac rhabdomyoma. *Prenat Diagn*. 2007;22(11):1044-7.
18. Lacey SR, Donofrio MT. Fetal cardiac tumors: prenatal diagnosis and outcome. *Pediatr Cardiol*. 2007;28(1):61-7.
19. Yagel S, Weissmann A, Rotstein Z, Manor M, Hegesh J, Anteby E, et al. Congenital heart defects: natural course and in utero development. *Circulation*. 1997;96(2):550-5.
20. Tworetzky W, McElhinney DB, Margossian R, Moon-Grady AJ, Sallee D, Goldmuntz E, et al. Association between cardiac tumors and tuberous sclerosis in the fetus and neonate. *Am J Cardiol*. 2003;92(4):487-9.
21. Paramés F, Freitas I, Martins JD, Trigo C, Pinto MF. Cardiac tumors: the 17-year experience of pediatric cardiology department. *Rev Port Cardiol*. 2009;28(9):929-40.
22. Iriart X, Latrabe V, Thambo JB. Atypical evolution of rhabdomyoma documented by cardiac magnetic resonance imaging and echocardiography. *Pediatr Cardiol*. In press 2009.
23. Nir A, Ekstein S, Nadjari M, Raas-Rothschild A, Rein AJ. Rhabdomyoma in the fetus: illustration of tumor growth during the second half of gestation. *Pediatr Cardiol*. 2001;22(6):515-8.
24. Fesslova V, Villa L, Rizzuti T, Mastrangelo M, Mosca F. Natural history and long-term outcome of cardiac rhabdomyomas detected prenatally. *Prenat Diagn*. 2004;24(4):241-8.

25. Kamil D, Tepelmann J, Berg C, Heep A, Axt-Fliedner R, Gembruch U, et al. Spectrum and outcome of prenatally diagnosed fetal tumors. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2008;31(3):296-302.
26. McMahon CJ, Ayres NA, Lewin MB. Cardiac rhabdomyoma: a report of alternative strategies to surgical resection. *Cardiol Young.* 2001;11(6):670-2.
27. Segal I, Nir A. Rhabdomyoma causing severe left ventricular outflow obstruction in a newborn: a management dilemma. *Pediatr Cardiol.* In press 2009.
28. Mas C, Penny DJ, Menahem S. Pre-excitation syndrome secondary to cardiac rhabdomyomas in tuberous sclerosis. *J Paediatr Child Health.* 2000;36(1):84-6.
29. Piazza N, Chughtai T, Toledano K, Sampalis J, Liao C, Morin JF. Primary cardiac tumours: eighteen years of surgical experience on 21 patients. *Can J Cardiol.* 2004;20(14):1443-8.
30. Bader RS, Chitayat D, Kelly E, Ryan G, Smallhorn JF, Toi A, et al. Fetal rhabdomyoma: prenatal diagnosis, clinical outcome, and incidence of associated tuberous sclerosis complex. *J Pediatr.* 2003;143(5):620-4.
31. Zhang YX, Meng H, Zhong DR, Jiang YX, Dai Q, Zhang H. Cardiac rhabdomyoma and renal cyst in a fetus: early onset of tuberous sclerosis with renal cystic disease. *J Ultrasound Med.* 2008;27(6):979-82.