

RABDOMIOMA CARDIACO COMO SIGNO ECOGRÁFICO DE ESCLEROSIS TUBEROSA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Gil Sánchez L; Díaz García A; Peñalver Yepes N; Rigabert Martínez-Romero AV;
Gómez Mateo M; Parra Sánchez L; Martínez García M; García Izquierdo O.



La esclerosis tuberosa es un trastorno genético autosómico dominante que se manifiesta a través de la formación de hamartomas en diversos órganos, incluyendo el corazón, el cerebro y los riñones. En el ámbito prenatal, la identificación de un rabdomioma cardíaco en un feto puede ser un indicador significativo de esta condición. Los rabdomiomas son los tumores cardíacos más frecuentes en la infancia y se asocian con esclerosis tuberosa en hasta el 72% de los casos. La ecografía fetal es la principal herramienta para su diagnóstico, permitiendo la visualización de estas masas hiperecogénicas en las cavidades cardíacas. Ante la sospecha de esclerosis tuberosa, se puede realizar una amniocentesis para obtener un diagnóstico genético definitivo, lo que facilita un enfoque multidisciplinario en el manejo del embarazo y la planificación del cuidado neonatal. Este proceso es fundamental para asegurar un seguimiento adecuado y la intervención temprana si es necesario.

Primigesta de 29 años, que acude en semana 19+5 a consulta para control de embarazo. Durante la ecografía del segundo trimestre se identifica una imagen hiperecogénica de 4x4 mm en el ventrículo izquierdo fetal, compatible con **rabdomioma cardíaco**. Resto de exploración ecográfica sin alteraciones, no visualizando ninguna otra tumoración. Ante este hallazgo, se informa a la paciente sobre la posibilidad de realizar estudios genéticos mediante amniocentesis para aclarar el diagnóstico y el pronóstico fetal.

Se lleva a cabo una amniocentesis, cuyos resultados confirman la presencia de una variante patogénica de novo en el **gen TSC1**, asociado a **Esclerosis Tuberosa (ET)**.



La identificación de una mutación de novo en el **gen TSC1** implica que no existe transmisión hereditaria en este caso concreto, pero se recomienda asesoramiento genético a los progenitores para futuras gestaciones. Este caso subraya la **importancia del diagnóstico prenatal temprano**, que permite identificar algunas patologías genéticas complejas con manifestación ecográfica, informar adecuadamente a los padres y tomar decisiones clínicas y éticas fundamentadas. En este contexto, la ecografía morfológica desempeña un papel crucial como herramienta de cribado, ya que permite detectar anomalías estructurales fetales que pueden ser indicativas de enfermedades genéticas subyacentes, como en este caso el rabdomioma cardíaco.

Conclusiones:

- Los rabdomiomas cardíacos son los tumores cardíacos más frecuentes de la etapa fetal-pediátrica, representando el 60-80% de los mismos. Sin embargo, su presencia en fetos es un hallazgo ecográfico que puede indicar una alta probabilidad de esclerosis tuberosa, dado que hasta el 72% de los casos de rabdomiomas están asociados con esta condición genética.
- La ecografía morfológica fetal es fundamental para la detección temprana de malformaciones, tumoraciones y otras patologías con expresión ecográfica que puedan ser reconocibles en su etapa temprana de gestación.
- Ante un hallazgo patológico la amniocentesis genética podría ayudar a establecer un diagnóstico siempre y cuando este vaya asociado a una alteración genética, como en este caso la presencia de mutaciones en los genes TSC1 o TSC2.