

Anna Szydłowska¹, Jacek Kusa², Katarzyna Gruszczyńska³, Agnieszka Skierska¹,
Ewa Moric-Janiszewska⁴, Zbigniew Olczak⁵, Andrzej Szydłowski¹

Otrzymano: 21.04.2022

Zaakceptowano: 25.05.2022

Opublikowano: 30.12.2022

Zaskakujący wynik rutynowej konsultacji kardiologicznej u pacjenta z problemami nefrologicznymi

An unexpected result of a routine cardiac consultation in a patient with nephrological problems

¹ Oddział Kardiologii Dziecięcej, Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka, Katowice, Polska

² Katedra i Klinika Kardiologii Dziecięcej, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice, Polska

³ Zakład Diagnostyki Obrazowej, Zakład Radiologii i Medycyny Nuklearnej, Wydział Nauk Medycznych w Katowicach, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice, Polska

⁴ Katedra i Zakład Biochemii, Wydział Nauk Farmaceutycznych w Sosnowcu, Śląski Uniwersytet Medyczny, Sosnowiec, Polska

⁵ Zakład Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Zabiegowej SP SK nr 6, Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka, Katowice, Polska

Adres do korespondencji: Andrzej Szydłowski, Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka w Katowicach, ul. Medyków 16, 40-752 Katowice, tel.: +48 32 207 18 57, e-mail: szydlowski@interia.pl

ORCID iDs

1. Anna Szydłowska <https://orcid.org/0000-0001-8288-5487>

2. Jacek Kusa <https://orcid.org/0000-0003-2607-1491>

3. Katarzyna Gruszczyńska <https://orcid.org/0000-0002-0863-4492>

4. Ewa Moric-Janiszewska <https://orcid.org/0000-0003-1181-2824>

5. Andrzej Szydłowski <https://orcid.org/0000-0002-0883-5454>

Streszczenie

Chłopiec w wieku 17,5 roku, leczony dotychczas w poradni nefrologicznej z powodu przewlekłego białkomoczu, został skierowany na rutynową konsultację kardiologiczną przed przekazaniem go pod dalszą opiekę w poradni dla dorosłych. W badaniu przedmiotowym oraz elektrokardiograficznym nie stwierdzono nieprawidłowości w układzie sercowo-naczyniowym, ciśnienie tętnicze było prawidłowe, natomiast w badaniu echokardiograficznym w obrębie lewego przedsionka uwidoczniono nieprawidłową strukturę guzowatą o wymiarach $1,3 \times 1,5$ cm, pozostającą w łączności z przegrodą międzyprzedsionkową. Włączono podawanie heparyny w ciągłym wlewie, po której nie uzyskano zmiany wielkości guza. Diagnostykę poszerzono o tomografię komputerową, w której w lewym przedsionku uwidoczniono miękkotkankową strukturę o nierównych obrysach, o wymiarach $1,5 \times 2,1 \times 2,1$ cm, będącą w łączności z przegrodą międzyprzedsionkową, a następnie wykonano badanie rezonansu magnetycznego, które wskazało, że struktura w lewym przedsionku w pierwszej kolejności odpowiada śluzakowi, obecność wzmocnienia przemawiała zaś przeciwko podejrzeniu skrzepliny, chociaż nie można było jednoznacznie wykluczyć obecności drobnej skrzepliny na guzie. Chłopiec został zakwalifikowany do operacji kardiologicznej, podczas której usunięto nieprawidłową strukturę, a następnie przesłano ją do analizy histopatologicznej, w której stwierdzono nowotwór serca o utkaniu śluzaka. Po operacji pacjenta przekazano na oddział kardiologii dziecięcej w celu dalszego leczenia, gdzie chory otrzymywał enoksaparynę sodową, antybiotyki oraz kwas acetylosalicylowy. Po 10 dniach w osierdziu pojawiła się około 1-centymetrowa warstwa płynu, który uległ regresji po włączeniu ibuprofenu i leków odwadniających. Chłopiec został wypisany do domu w stanie dobrym z zaleceniem kontynuacji opieki w poradniach nefrologicznej, kardiologicznej oraz genetycznej, ze względu na wykrytą podczas hospitalizacji mutację w genie *MTHFR*, co może się wiązać z wrodzoną nadkrzepliwością.

Słowa kluczowe: guz serca, śluzak, skrzeplina, rezonans magnetyczny

Abstract

A 17.5-year-old boy, previously treated in a nephrology clinic due to chronic proteinuria, was referred for a routine cardiology consultation before being transferred to an adult clinic for further care. Physical examination and echocardiography showed no circulatory abnormalities and normal blood pressure, while echocardiography revealed an abnormal tumour-like structure measuring 1.3×1.5 cm in the left atrium, remaining in contact with the interatrial septum. Continuous infusion of heparin was started, after which no change in tumour size was obtained. The diagnosis was extended to include computed tomography, which showed a soft $1.5 \times 2.1 \times 2.1$ cm tissue structure connecting with the interatrial septum with uneven contours, and magnetic resonance imaging, which indicated that the left atrial structure corresponded to myxoma, and the presence of enhancement spoke against the suspicion of a thrombus, although the presence of a small thrombus on the tumour could not be clearly excluded. The boy was qualified for a cardiac surgery, during which the pathological structure was removed and then sent for histopathological analysis, which revealed a heart tumour with myxoma. After the surgery, the patient was

transferred to the department of paediatric cardiology for further treatment, where he received enoxaparin sodium, antibiotics and acetylsalicylic acid. After a few days, an about 1 cm layer of fluid appeared in the pericardium, which regressed after the incorporation of ibuprofen and dehydrating agents. After 2 weeks, the boy was discharged home in good condition, with a recommendation to continue care at a nephrology, cardiology and genetic clinic due to *MTHFR* mutation, which may be associated with hereditary hypercoagulability, detected during hospital stay.

Keywords: heart tumour, myxoma, thrombus, magnetic resonance imaging

WSTĘP

Pierwotne guzy serca u dzieci są bardzo rzadko stwierdzanymi nieprawidłowościami, które wykrywa się u około 0,02% badań autopsyjnych^(1,2), a wśród dzieci kierowanych na konsultację kardiologiczną – u 2,5/1000⁽³⁾. Przyżyciowe rozpoznanie jest z reguły przypadkowe, ponieważ chorzy nie wykazują żadnych typowych objawów, a badanie echokardiograficzne wykonuje się u dzieci najczęściej z powodu szmerów nad sercem lub arytmii, a nie podejrzenia guza w sercu^(1,3,4). Wśród guzów pierwotnych serca u dzieci około 90% stanowią guzy łagodne, natomiast pozostałe 10% są guzami złośliwymi.

Najczęstszym pierwotnym guzem łagodnym w tej grupie wiekowej jest niezłośliwy mięśniak prądkowanokomórkowy (*rhabdomyoma*; około 70%), którego nietypową cechą jest to, że wraz z wiekiem może ulegać inwolucji^(4,5). Inne – rzadko występujące – guzy to włókniak, potworniak, śluzak i naczyniak (łącznie około 20%). Pozostałe guzy pierwotne to nowotwory złośliwe, najczęściej mięsaki: naczyniakomięsak (*angiosarcoma*), włókniakomięsak (*fibrosarcoma*) oraz chłoniakomięsak (*lymphosarcoma*). U dorosłych około 75% wszystkich guzów serca stanowią guzy pierwotne łagodne, spośród których najczęściej występującym (40%) jest śluzak (*myxoma*), a pozostałych 25% guzów ma utkanie nowotworów złośliwych^(6,7).

Śluzak jest guzem pojedynczym, ale jeżeli występuje w zespole Carneya, wówczas może być guzem mnogim. Mimo że jest łagodny, w określonych przypadkach może mieć charakter guza złośliwego ze względu na swoją lokalizację, zwłaszcza jeśli występuje w lewym przedsionku i w sposób mechaniczny utrudnia napływ krwi przez zastawkę, dając obraz zwężenia mitralnego^(4,8,9). Yin i wsp. stwierdzili zwężenia zaburzające przepływ krwi u 60–70% dorosłych pacjentów ze śluzakiem – głównymi objawami klinicznymi były bóle w klatce piersiowej oraz utrata świadomości⁽¹⁰⁾. Inne istotne powikłania śluzaka to tworzenie skrzeplin i embolizacje naczyń żylnych fragmentami guza, które występują u około 21,5% przypadków i mogą skutkować udarami mózgu lub zatorowością płucną⁽¹¹⁾. Diagnostyka opiera się głównie na badaniu echokardiograficznym, które pozwala na ocenę lokalizacji, liczby i wielkości guzów oraz ich wpływu na hemodynamikę. Z reguły konieczne jest także obrazowanie tomografii komputerowej (*computed tomography*, CT) i rezonansu magnetycznego (*magnetic resonance*, MR), jednak

ostateczna weryfikacja typu guza opiera się na badaniu histopatologicznym^(12,13).

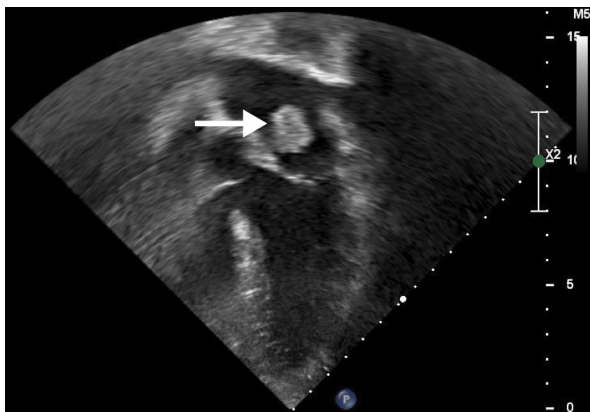
Leczenie guzów serca uzależnione jest od wielu czynników, przede wszystkim od wtórnych objawów hemodynamicznych. W przypadku *rhabdomyoma* najczęściej przyjmuje się postawę wyczekującą ze względu na tendencję tych nowotworów do spontanicznej inwolucji. Jeśli natomiast masa guza się powiększa i utrudnia przepływ krwi, wówczas stanowi to wskazanie do leczenia kardiochirurgicznego⁽⁶⁾. Najgorsze rokowanie u dzieci dotyczy guzów złośliwych, które występują w tej grupie wiekowej wyjątkowo rzadko^(3,10,14).

OPIS PRZYPADKU

Pacjent w wieku 17,5 roku, pozostający pod kontrolą nefrologiczną z powodu przewlekłego białkomoczu i kamicy układu moczowego, został skierowany na rutynową konsultację kardiologiczną przed przekazaniem pod opiekę poradni nefrologicznej dla dorosłych. W badaniu klinicznym stwierdzono kurzą klatkę piersiową, bledłość powłok, cichy szmer skurczowy nad sercem, prawidłowe tętno obwodowe i ciśnienie tętnicze.

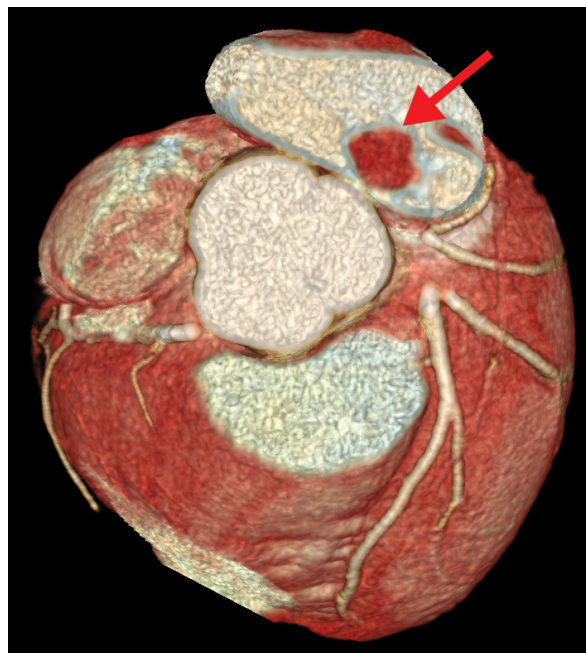
W wykonanym zapisie elektrokardiograficznym (EKG) obecne były normogram oraz cechy przewodności elektrycznej komory lewej, natomiast w badaniu echokardiograficznym uwidocznił guz o wymiarach 1,3 × 1,5 cm, łączący się z przegrodą międzyprzedsionkową (ryc. 1). W projekcji dwuwymiarowej (2DE) w czasie rzeczywistym guz baltował w obrębie lewego przedsionka, nie utrudniał jednak przepływu krwi przez zastawkę dwudzielną. Nie stwierdzono również utrudnienia napływu z żył płucnych do lewego przedsionka. W czasie badania nie zarejestrowano zaburzeń rytmu serca, frakcja wyrzutowa lewej komory była prawidłowa (*left ventricular ejection fraction*, LVEF = 70%), ściany serca nie wykazywały cech przerostu. W osierdziu nie stwierdzono płynu, chociaż blaszki osierdzia miały nieco wzmożoną echogeniczność. Rozważano obecność skrzepliny, wegetacji lub guza w lewym przedsionku.

W pierwszej kolejności brano pod uwagę najgroźniejsze rozpoznanie, czyli skrzeplinę, która mogła bezpośrednio zagrażać zdrowiu, a nawet życiu chłopca (pomimo prawidłowych wyników badań laboratoryjnych, w tym podstawowego układu krzepnięcia, prawidłowych stężeń D-dimerów, białka C i białka S), gdyby bowiem uległa mobilizacji, mogłaby doprowadzić do ostrego udaru mózgu. Z tego powodu włączono ciągły wlew heparyny pod kontrolą czasu



Ryc. 1. Echokardiografia dwuwymiarowa (2DE), projekcja pięciojamowa. W lewym przedsionku guz o wymiarach $1,3 \times 1,5$ cm, tuż powyżej zastawki dwudzielnej (strzałka). W czasie pracy serca nie utrudniał przepływu krwi przez zastawkę mitralną

kaolinowo-kefalinowego (*activated partial thromboplastin time*, APTT), nie uzyskując jednak zmniejszenia masy guza. Diagnostykę poszerzono o badanie CT, w którym uwidoczono miękkotkankową strukturę o nierównych obrysach, o wymiarach $1,5 \times 2,1 \times 2,1$ cm, pozostającą w łączności z przegrodą międzyprzedsionkową (ryc. 2). Dodatkowo stwierdzono rzadko występującą nieprawidłowość prawej tętnicy wieńcowej, która przebiegała w obrębie prawego przedsionka – bez konsekwencji hemodynamicznych. Obraz CT wskazywał na skrzeplinę lub śluzaka, jednak zasugerowano badanie MR, które wykonano następnego dnia. Uwidoczono ruchomą okrągłą strukturę o wymiarach $1,3 \times 1,3 \times 1,6$ cm, niewpuklającą się do zastawki dwudzielnej. Zmiana wykazywała pośredni sygnał w sekwencji T1, wysoki sygnał w sekwencji T2+FS, a po podaniu środka kontrastowego ulegała wczesnemu wzmocnieniu obwodowemu. W badaniu późnego wzmocnienia widoczne było bardziej jednorodne wysycenie zmiany, z niewzmacniającym się ogniskiem wielkości 4 mm. Struktura w lewym przedsionku w pierwszej kolejności odpowiadała śluzakowi, obecność wzmocnienia przemawiała zaś przeciwko podejrzeniu skrzepliny, jednak nie można było jednoznacznie wykluczyć obecności drobnej skrzepliny na guzie. Z tego powodu pacjent został zakwalifikowany do operacyjnego usunięcia guza w krążeniu pozaustrojowym. Usuniętą strukturę o wymiarach $1,3 \times 1,3 \times 1,6$ cm przesłano do badania histopatologicznego, w którym stwierdzono utkanie śluzaka. Po operacji chorego przekazano na oddział kardiologii dziecięcej w celu dalszego leczenia. Przy przyjęciu chłopiec pozostawał w stanie ogólnym stabilnym, otrzymywał enoksaparynę sodową, antybiotyki oraz kwas acetylosalicylowy. Uwagę zwracała bledź powłok skórnych, obecny był cichy szmer skurczowy nad sercem, natomiast w badaniach laboratoryjnych obserwowano stopniową normalizację podwyższonych wcześniej stężeń wskaźników zapalnych i enzymów sercowych oraz poprawę parametrów morfologii krwi. Uzyskano także wyniki badań genetycznych, w których wykryto obecność mutacji



Ryc. 2. Tomografia komputerowa serca. W lewym przedsionku guz o wymiarach $1,5 \times 2,1$ cm (strzałka), przy przegrodzie międzyprzedsionkowej

w genie *MTHFR*, co może się wiązać z wrodzoną nadkrzepliwością, i z tego względu zaplanowano konsultację w poradni genetycznej. W wykonanym kontrolnym zapisie EKG monitorowanego metodą Holtera nie stwierdzono zaburzeń rytmu ani przewodzenia, natomiast w badaniu echokardiograficznym w 10. dobie po operacji uwidoczono w osierdziu około 1-centymetrową warstwę płynu, który uległ regresji po włączeniu ibuprofenu oraz leków odwadniających. Ponadto chłopiec okresowo skarżył się na dolegliwości bólowe w klatce piersiowej, zwłaszcza przy zmianie pozycji ciała, co wiązano z typowymi objawami po operacji kardiologicznej.

U pacjenta pojawiły się także nieobserwowane wcześniej zaburzenia widzenia. Z tego powodu przeprowadzono konsultację neurologiczną, nie stwierdzając odchylenia od stanu prawidłowego. W czasie bardzo szczegółowego wywiadu okazało się, że matka chłopca ma migrenowe bóle głowy oraz obecne są u niej zmiany demielinizacyjne w mózgowiu, z kolei u siostry występują nawracające napady padaczkowe. Chłopiec przyznał również, że rok wcześniej podczas długotrwałej pracy z komputerem występowały u niego zaburzenia widzenia z prawostronnym ograniczeniem pola widzenia, które po odpoczynku samoistnie ustępowały. Konsultujący neurolog zalecił jednak dalszą obserwację neurologiczną oraz okulistyczną. Pacjent po kilku dniach został wypisany do domu w stanie dobrym z zaleceniami zgłoszenia się na wyznaczone konsultacje.

OMÓWIENIE

Nowotwory serca u dzieci rozpoznawane są z reguły przypadkowo, gdyż nie dają żadnych specyficznych objawów,

dzieci zaś kierowane są na konsultacje kardiologiczne najczęściej z powodu szmeru nad sercem lub zaburzeń rytmu, a nie podejrzenia guza serca⁽²⁾. Guzy w sercu u dzieci są w większości guzami łagodnymi, nie dają przerzutów, a niektóre z nich, takie jak np. *rhabdomyoma*, mogą nawet samistnie zanikać lub wykazują bardzo powolny wzrost. Jeśli natomiast są duże i utrudniają swobodny przepływ krwi, wówczas wymagają chirurgicznego usunięcia⁽¹⁰⁾.

U opisywanego pacjenta rozpoznano śluzaka w lewym przedsionku. Guz ten u dzieci rozpoznawany jest sporadycznie, w odróżnieniu od osób dorosłych, u których jest najczęściej występującym⁽⁷⁾. W różnicowaniu nieprawidłowej struktury wewnątrz serca należy brać pod uwagę uformowaną skrzeplinę, guz serca lub vegetację. Każda z tych struktur może być źródłem materiału zatorowego⁽⁹⁾, chociaż największym ryzykiem mobilizacji cechuje się skrzeplina. Z tego względu u opisywanego pacjenta, podejrzewając obecność skrzepliny, do leczenia włączono heparynę. Postępowanie to było właściwe, gdyż jak się okazało w późniejszym terminie, u chłopca wykryto obecność mutacji w genie *MTHFR*, która sprzyja powstawaniu skrzepliny, a ponadto w badaniu MR opisano obraz sugerujący obecność skrzeplin opłaszczających śluzaka. Gdyby wynik mutacji genu był znany już podczas pierwszego badania echokardiograficznego, wstępne podejrzenie obecności skrzepliny byłoby jeszcze bardziej prawdopodobne, a zastosowanie heparyny jeszcze bardziej uzasadnione. Wdrożone u chorego leczenie heparyną nie przyniosło jednak oczekiwanej poprawy, dlatego brano pod uwagę nowotwór serca, ze wskazaniem na śluzaka, gdyż właśnie lewy przedsionek jest najczęstszym miejscem występowania tego nowotworu.

Mimo że guz był dużych rozmiarów, nie powodował zaburzeń przepływu krwi przez ujście mitralne. Pojawienie się zasłabnięć lub omdleń u takich chorych zawsze jest objawem niepokojącym, gdyż może świadczyć o mechanicznym blokowaniu przepływu krwi wewnątrz serca. Opisywane są także nagłe zgony w mechanizmie zespołu małego rzutu u chorych ze śluzakiem. Rozpoznanie ustalone u opisywanego pacjenta było dużym zaskoczeniem i gdyby nie fakt, że występowały u niego problemy nefrologiczne i został skierowany na rutynową konsultację kardiologiczną przed przekazaniem go do dalszej obserwacji w poradni nefrologicznej dla dorosłych, nowotwór prawdopodobnie jeszcze przez długi czas nie zostałby wykryty. Mogłoby to mieć w przyszłości dramatyczne, negatywne konsekwencje dla zdrowia, a nawet życia chłopca. Leczenie kardiochirurgiczne było w pełni skuteczne, jednak w przypadku śluzaka istnieje ryzyko nawrotu (nie przerzutu). Odsetek wznów po operacji szacuje się na około 3%, dlatego usunięcie śluzaka wymaga dalszego monitorowania.

WNIOSKI

Pierwotne guzy serca u dzieci są najczęściej nowotworami łagodnymi, rozpoznawanymi przypadkowo i na ogół nie wymagającymi leczenia chirurgicznego. Wyjątek stanowią

guzy utrudniające swobodny przepływ krwi, gdyż w takich przypadkach istnieje duże ryzyko nagłego zgonu sercowego. W diagnostyce guzów serca podstawowe znaczenie ma echokardiografia, uzupełniona o badania CT oraz MR. Guz w sercu wymaga różnicowania ze skrzepliną oraz vegetacją.

Konflikt interesów

Autorzy nie zgłaszają żadnych finansowych ani osobistych powiązań z innymi osobami lub organizacjami, które mogłyby negatywnie wpłynąć na treść publikacji oraz rościć sobie prawo do tej publikacji.

Piśmiennictwo

- McAllister HA Jr: Primary tumors of the heart and pericardium. *Pathol Annu* 1979; 14 Pt 2: 325–355.
- Holley DG, Martin GR, Brenner JI et al.: Diagnosis and management of fetal cardiac tumors: a multicenter experience and review of published reports. *J Am Coll Cardiol* 1995; 26: 516–520.
- Nield LE, Mendelson M, Ahmad N et al.: Clinical review of obstructive primary cardiac tumors in childhood. *Congenit Heart Dis* 2014; 9: 244–251.
- Uzun O, Wilson DG, Vujanic GM et al.: Cardiac tumours in children. *Orphanet J Rare Dis* 2007; 2: 11.
- Pipitone S, Mongioli M, Grillo R et al.: Cardiac rhabdomyoma in intrauterine life: clinical features and natural history. A case series and review of published reports. *Ital Heart J* 2002; 3: 48–52.
- Becker AE: Primary heart tumors in the pediatric age group: a review of salient pathologic features relevant for clinicians. *Pediatr Cardiol* 2000; 21: 317–323.
- Careddu L, Oppido G, Petridis FD et al.: Primary cardiac tumours in the paediatric population. *Multimed Man Cardiothorac Surg* 2013; 2013: mmt013.
- Cho J, Quach S, Justin Reed J et al.: Case report: left atrial Myxoma causing elevated C-reactive protein, fatigue and fever, with literature review. *BMC Cardiovasc Disord* 2020; 20: 119.
- Yuan SM, Humuruola G: Stroke of a cardiac myxoma origin. *Rev Bras Cir Cardiovasc* 2015; 30: 225–234.
- Yin L, He D, Shen H et al.: Surgical treatment of cardiac tumors: a 5-year experience from a single cardiac center. *J Thorac Dis* 2016; 8: 911–919.
- Konstantinides SV, Meyer G, Becattini C et al.; ESC Scientific Document Group: 2019 ESC Guidelines for the diagnosis and management of acute pulmonary embolism developed in collaboration with the European Respiratory Society (ERS). *Eur Heart J* 2020; 41: 543–603.
- Ziółkowska L, Śpiewak M, Małek Ł et al.: The usefulness of cardiovascular magnetic resonance imaging in children with myocardial diseases. *Kardiol Pol* 2015; 73: 419–428.
- Kim EY, Choe YH, Sung K et al.: Multidetector CT and MR imaging of cardiac tumors. *Korean J Radiol* 2009; 10: 164–175.
- Joshi M, Kumar S, Noshirwani A et al.: The current management of cardiac tumours: a comprehensive literature review. *Braz J Cardiovasc Surg* 2020; 35: 770–780.