

## PRESENTACIÓN DE CASO

### Anomalía de Ebstein en un recién nacido con diagnóstico prenatal

### Ebstein's anomaly in a newborn with prenatal diagnosis

Reynerio Céspedes Rojas\*, Yodalis Cedeño Ramírez\*\*, Osmara López Borrero\*\*

\*Hospital Pediátrico Provincial Docente "Mártires de Las Tunas". Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas. \*\*Hospital General Docente "Dr. Ernesto Guevara de la Serna". Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas. Las Tunas, Cuba.

**Correspondencia a:** Reynerio Céspedes Rojas, correo electrónico: rcr@ltu.sld.cu.

Recibido: 7 de junio de 2017

Aprobado: 11 de julio de 2017

#### RESUMEN

La anomalía de Ebstein engloba un amplio espectro de anomalías, caracterizado por diferentes grados de desplazamiento y adherencia de la valva displásica septal y posterior de la tricúspide hacia la cavidad del ventrículo derecho. Como consecuencia, aparece insuficiencia tricúspide, fallo ventricular derecho y cianosis. Se presenta el caso de un recién nacido, producto de un parto distócico por cesárea, debido a pérdida del bienestar fetal, con Apgar 8/9, peso 3650 gramos, diagnóstico prenatal de una enfermedad de Ebstein con seguimiento por genética provincial y el grupo nacional de genética. Nace con cianosis distal y peribucal, que va mejorando con el paso de las horas, y un soplo sistólico GII/VI, se valora por cardiopediatría y se constata una insuficiencia tricuspídea funcional, hipertensión pulmonar propia de la edad y un ductus en vías de cierre, en las valoraciones posteriores se encuentra mejoría clínica evidente con desaparición del soplo. Evoluciona de forma favorable con desaparición de la cianosis distal y se egresa asintomático con seguimiento por cardiopediatría.

**Palabras clave:** ANOMALÍA DE EBSTEIN; INSUFICIENCIA TRICÚSPIDE; FALLO VENTRICULAR.

**Descriptor:** ANOMALÍA DE EBSTEIN; INSUFICIENCIA DE LA VÁLVULA TRICÚSPIDE; DISFUNCIÓN VENTRICULAR.

#### SUMMARY

Ebstein's anomaly encompasses a wide spectrum of abnormalities, characterized by different degrees of displacement and adhesion of the septal and posterior dysplastic valve of the tricuspid to the right ventricle cavity. As a consequence, tricuspid insufficiency, right ventricular failure and cyanosis appear. This study presents the case of a newborn from a cesarean delivery due to dystocia caused by loss of fetal well-being, with Apgar 8/9, weight 3650 grams and a prenatal diagnosis of Ebstein's disease followed by the provincial genetic department and the national group of genetics. It was born with distal and peribucal cyanosis that was improving as the hours went by and a GII / VI systolic heart murmur. The patient was assessed by cardiopediatrics and a functional tricuspid insufficiency was determined, with pulmonary hypertension common of the age and a ductus in closing ways. In subsequent assessments evident clinical improvement was found with disappearance of the heart murmur. The patient progressed favorably with the disappearance of the distal cyanosis and was discharged asymptotically with follow-ups by cardio-pediatrics.

**Key words:** EBSTEIN'S ANOMALY; TRICUSPID INSUFFICIENCY; VENTRICULAR FAILURE.

**Descriptors:** EBSTEIN ANOMALY; TRICUSPID VALVE INSUFFICIENCY; VENTRICULAR DYSFUNCTION.

Citar como: Céspedes Rojas R, Cedeño Ramírez Y, López Borrero O. Anomalía de Ebstein en un recién nacido con diagnóstico prenatal. Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. 2017; 42(4). Disponible en: <http://revzoilomarinellosld.cu/index.php/zmv/article/view/1139>.



Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas  
Centro Provincial de Información de Ciencias Médicas  
Ave. de la Juventud s/n. CP 75100, Las Tunas, Cuba

## INTRODUCCIÓN

La anomalía de Ebstein fue descrita en 1866 por el médico prusiano Wilhelm Ebstein. Se caracteriza por diversos grados de desplazamiento y adosamiento inferior de las valvas septal y posterior de la tricúspide, así como displasia de todo el aparato valvular y del ventrículo derecho. La presentación de esta malformación en recién nacidos y niños pequeños tiene reportadas tasa de mortalidad de 75 a 80 % sin tratamiento quirúrgico. Además, los recién nacidos con insuficiencia tricuspídea grave que cursan asintomáticos en los primeros meses, tienen una mortalidad en la infancia de 45 a 47 %.

(1, 2) La anomalía de Ebstein de la válvula tricúspide representa menos del 1 % de todas las malformaciones congénitas del corazón. (2) Parte del ventrículo derecho se introduce en la aurícula derecha atrializándose, con afectación de la función ventricular derecha. Existe crecimiento de la aurícula derecha y habitualmente una comunicación interauricular (CIA), que favorece un shunt derecha-izquierda. Como consecuencia de todo ello, aparece insuficiencia tricuspídea, fallo ventricular derecho y cianosis. A menudo cursa con arritmias en el adolescente y el adulto. (2, 3)

La incidencia de la anomalía de Ebstein es rara y viene a representar un caso por cada 20000 recién nacidos vivos, o un 0,3 % de todas las cardiopatías congénitas. La presentación en vida fetal ha demostrado que, en estudio rutinario por ecografía a las 18-20 semanas de gestación, puede apreciarse dilatación auricular derecha. La aparición de hidrops secundario al fallo masivo tricuspídea conllevará a la muerte fetal en un porcentaje elevado de casos. La presencia de taquiarritmia fetal puede ser la manifestación inicial, a partir de la cual se detecta la anomalía de Ebstein. (3, 4)

La expresión clínica puede ser muy variable. Existe una forma neonatal grave con cianosis grave, acidosis metabólica e insuficiencia cardíaca congestiva en el contexto de regurgitación severa de la válvula tricúspide e hipertensión vascular pulmonar. Aparece cardiomegalia radiológica. El tratamiento debe dirigirse a disminuir la presión en el ventrículo derecho y reducir el grado de cianosis. Se utilizan prostaglandinas para mantener el ductus abierto hasta que mejore la presión pulmonar y en el ventrículo derecho. La cianosis mejora en función de la caída de las resistencias vasculares pulmonares (RVP). Requiere cirugía neonatal en los primeros 10-15 días. La mortalidad es muy alta, esta forma se asocia hasta en un 50 % con defectos cardíacos, habitualmente estenosis o atresia pulmonar. Hay otra forma neonatal que cursa regurgitación tricuspídea ligera, con cianosis transitoria que mejora con la caída de las RVP y presenta mejor pronóstico. (5, 6)

La forma de presentación en el lactante y el niño mayor es la insuficiencia cardíaca. El riesgo de mortalidad es más bajo que en el periodo neonatal. En casi un 20 % de los casos se asocia a otras lesiones estructurales cardíacas. Otras formas

posibles de presentación pueden ser la cianosis, palpitaciones secundarias a taquiarritmia por vías accesorias en el contexto de síndrome de Wolff-Parkinson-White (WPW) o, incluso, la presencia de soplo sistólico a la exploración inicial. Puede haber desdoblamiento del segundo ruido y aparición de un tercer y cuarto ruido. (5-9)

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Recién nacido, producto de un parto distócico por cesárea a las 38,6 semanas, por pérdida del bienestar fetal, con Apgar 8/9, tiempo de rotura de las membranas al nacer, peso 3650 gramos, diagnóstico prenatal de una enfermedad de Ebstein con seguimiento por genética provincial y el grupo nacional de genética. Nace con cianosis distal y peribucal, que va mejorando con el paso de las horas y un soplo sistólico GII/VI, se valora por cardiopediatría y se constata una insuficiencia tricuspídea funcional, hipertensión pulmonar propia de la edad y un ductus en vías de cierre, en las valoraciones posteriores se encuentra mejoría clínica evidente con desaparición del soplo. Al 5to día de vida se valora nuevamente por cardiopediatría, donde se observa aurícula derecha grande, válvula tricuspídea insertada apicalmente en el ventrículo derecho, reducción del tamaño del ventrículo derecho, insuficiencia tricuspídea moderada a severa. Clínicamente se observa recién nacido asintomático, coloración rosada sin dificultad respiratoria.

## Exámenes complementarios

Ecocardiograma: en la vista apical de 4 cámaras se observa la deformación de la válvula tricúspide que imposibilita una correcta coaptación, y una regurgitación tricúspide severa (**imagen 1**), lo que provocó un aumento de las presiones pulmonares. Además, se observó crecimiento de la aurícula derecha (**imagen 2**).

## IMAGEN 1. Ecocardiograma, se observa insuficiencia tricúspide



## IMAGEN 2. Ecocardiograma, crecimiento de la aurícula derecha



Evoluciona de forma favorable con desaparición de la cianosis distal y se egresa asintomático con seguimiento por cardiopediatría.

## DISCUSIÓN

La anomalía de Ebstein es una cardiopatía rara, reportada en la literatura con una incidencia menor de 1 % de las malformaciones cardíacas. (1-3) Conocida por su gravedad en cuanto a la edad de su presentación, desde vida intrauterina, donde el riesgo reportado de 87,5 % es casi similar al periodo neonatal, de 75-80 %, en casos de esta anomalía sin tratamiento quirúrgico. En este caso el diagnóstico prenatal se realizó y al nacer no presentó una forma grave de la anomalía. (3-5, 9) Según la literatura, las consecuencias fisiológicas de la anomalía de Ebstein están determinadas por las condiciones de la válvula tricúspide, el compromiso funcional del ventrículo derecho, que, a su vez, depende del tamaño de la "porción auriculizada" y el ritmo auricular. Las manifestaciones clínicas varían en gravedad desde casos leves, prácticamente asintomáticos, hasta muy graves, que se expresan desde etapa fetal o neonatal con cianosis y fallo cardíaco. (2-4) En este caso se estableció el diagnóstico de cardiopatía fetal, al encontrar aurícula derecha grande, reducción del

tamaño del ventrículo derecho, insuficiencia tricúspide moderada a severa, lo que motivó una especial atención y toma de decisión desde el punto de vista ginecológico en la vía de nacimiento, al ser por cesárea ante la presencia de pérdida del bienestar fetal, por riesgo de insuficiencia cardíaca, como expresión máxima del deterioro hemodinámico y riesgo de muerte. (7)

Esta malformación se expresó clínicamente por la cianosis distal al nacimiento, así como la presencia de soplo precordial, además del estudio ecocardiográfico, donde se observa la deformación de la válvula tricúspide, que imposibilita una correcta coaptación y una regurgitación tricúspide severa, lo que provocó un aumento de las presiones pulmonares. Además, se observó crecimiento de la aurícula derecha. No presentó arritmias que pudieran ser causa de muerte súbita, ya que pueden presentar trastornos del ritmo que van desde el bloqueo aurículo-ventricular de primer grado, reportado en el 25 % de los casos, bloqueo de rama derecha en 75 %, debido a que la rama derecha del haz de his puede presentar fibrosis y la muerte súbita que se ha asociado a fibrilación o flutter auricular y el síndrome de Parkinson-White de tipo B, en el 25 %. (2, 5-7) El examen físico mostró un neonato con fenotipo normal, si bien esta cardiopatía se ha reportado en asociación con Síndrome Down, pero como casos esporádicos. (1) Las anomalías estructurales más frecuentemente encontradas en Ebstein son el defecto septal auricular y alteraciones del sistema de conducción, que este paciente no presentó y sí se apreció conducto arterioso persistente, como lo define la literatura, aunque su cierre fue precoz, como expresión de una de las formas banales de la enfermedad. (5-8)

La presentación clínica en el periodo neonatal suele ser grave, influenciada por labilidad de esta etapa y vulnerabilidad de cambios hemodinámicos en resistencias pulmonares, que no sucedió en este caso, hasta que llegó a su estabilidad. (7-10) El estudio de ecocardiograma permitió el diagnóstico específico de esta malformación, considerado el método de elección para el estudio de las cardiopatías congénitas desde la etapa fetal. (9, 10)

Actualmente este paciente se encuentra estable, en su domicilio, con seguimiento por cardiopediatría.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Gonzalez-Ramos L, Martinez-Carballo E. Comunicación Interventricular en Anomalia de Ebstein. (Asociación poco Común). Boletín Clínico Hospital Infantil Del Estado De Sonora [revista en internet]. 2015, Enero [citado 10 de julio 2017]; 32(1): 49-54. Disponible en: MedicLatina.
2. Ribeiro Almeida M, Sampaio Tolentino F, Gondim Costa L, Jacintho Quirino C, das Neves Linhares B, Alkmim Teixeira A. Anomalia de Ebstein: relato de caso. Revista De Medicina E São de De Brasília [revista en internet]. 2016, May [citado 10 de julio 2017]; 5(2): 246-254. Disponible en: MedicLatina.
3. San Luis-Miranda R, Arias-Monroy LG, Alcantar-Mendoza MA, Cabrera-Arroyo C, Mendoza-Reyes E, Córdova Jarero S. Diagnóstico y pronóstico fetales de la anomalía de Ebstein. Ginecología Y Obstetricia De Mexico [revista en internet]. 2014, Feb [citado 10 de julio 2017]; 82(2): 93-104. Disponible en: MedicLatina.

4. Yu J, Yun T, Won H, Im Y, Lee B, Ko J, et al. Outcome of Neonates with Ebstein's Anomaly in the Current Era. *Pediatric Cardiology* [revista en internet]. 2013, Oct [citado 10 de julio 2017]; 34(7): 1590-1596. Disponible en: Academic Search Premier.
5. Booker O, Nanda N. Echocardiographic Assessment of Ebstein's Anomaly. *Echocardiography* [revista en internet]. 2015, Enero [citado 10 de Julio 2017]; 32(69-80). Disponible en: Academic Search Premier.
6. Singh B, Subramanyan A, Jayaranganath M, Manjunath C. Ebstein's Anomaly with Subpulmonary Obstruction-A Rare Association. *Echocardiography* [revista en internet]. 2013, Agos [citado 10 de julio 2017]; 30(7): E209-E212. Disponible en: Academic Search Premier.
7. Oxenius A, Attenhofer Jost C, Prêtre R, Dave H, Bauersfeld U, Valsangiacomo Buechel E, et al. Management and outcome of Ebstein's anomaly in children. *Cardiology In The Young* [revistas en internet]. 2013, Feb [citado 10 de julio 2017]; 23(1): 27-34. Disponible en: Academic Search Premier.
8. Knott-Craig C, Kumar T, Arevalo A, Joshi V. Surgical management of symptomatic neonates with Ebstein's anomaly: choice of operation. *Cardiology In The Young* [revista en internet]. 2015, Agos [citado 10 de Julio 2017]; 25(6): 1119-1123. Disponible en: Academic Search Premier.
9. Geerdink L, du Marchie Sarvaas G, Kuipers I, Helbing W, Delhaas T, Kapusta L, et al. Surgical outcome in pediatric patients with Ebstein's anomaly: A multicenter, long-term study. *Congenital Heart Disease* [revista en internet]. 2017, Enero [citado 10 de Julio 2017]; 12(1): 32-39. Disponible en: Academic Search Premier.
10. Negoï R, Ispas A, Ghiorghiu I, Filipoiu F, Negoï I, Ginghina C, et al. Complex Ebstein's Malformation: Defining Preoperative Cardiac Anatomy and Function Complex Ebstein's Malformation: Defining Preoperative Cardiac Anatomy and Function. *Journal Of Cardiac Surgery* [revista em internet]. 2013, Enero [citado 10 de julio 2017]; 28(1): 70-81. Disponible en: Academic Search Premier.

Copyright Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. Este artículo está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento - No Comercial - Sin Obra Derivada 4.0 Internacional](#), los lectores pueden realizar copias y distribución de los contenidos por cualquier medio, siempre que se mantenga el reconocimiento de sus autores, no se haga uso comercial de las obras, ni se realice modificación de sus contenidos.