



## PRIMER TALLER NACIONAL DE PEDIATRÍA CLÍNICO - DOCENTE EN CIENFUEGOS

# Anomalía cardíaca de Ebstein asociada a estenosis pulmonar en un neonato. Presentación de un caso.

### *Ebstein's heart anomaly associated with pulmonary stenosis in a neonate. A case report*

Laura Adalys Guillen León<sup>1</sup>; <https://orcid.org/0000-0002-1861-2991>

Carlos Miguel Campos Sánchez<sup>1</sup>; <https://orcid.org/0000-0002-1861-2991>

Isbetti Acosta Escanaverino<sup>1</sup>; <https://orcid.org/0000-0001-7512-7178>

Dra. Merlin Garí Llanes<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara, Villa Clara, Cuba.

<sup>2</sup>Hospital Pediátrico "José Luis Miranda", Villa Clara, Cuba.

 **Autor para la correspondencia:** [lauraguillen@nauta.cu](mailto:lauraguillen@nauta.cu)

## PRESENTACIÓN DE CASO

### RESUMEN

**Introducción:** se denomina Anomalía de Ebstein al adosamiento de los elementos de la válvula tricúspide en la cavidad del ventrículo derecho produciendo un desplazamiento del orificio fisiológico de la válvula tricúspide hacia la cavidad del ventrículo derecho. Como consecuencia, aparece cianosis, insuficiencia tricuspídea y fallo ventricular derecho. Su incidencia es rara representa un caso por cada 20 000 recién nacidos, un 0,3 % de todas las cardiopatías congénitas.

**Presentación del caso:** neonato, que presenta cianosis generalizada a las 5 horas de nacido, siendo ingresado en el Hospital Pediátrico de Holguín. Al examen físico se detecta soplo sistólico (grado V/ VI), se decide su traslado hacia La Habana. Muestra signos de desestabilización cardiovascular en el trayecto decidiéndose su ingreso en el Hospital Pediátrico de Villa Clara. Se le realiza un ecocardiograma que informa una implantación apical de las valvas de la válvula tricuspídea con relación a la válvula mitral, insuficiencia tricuspídea severa y estenosis valvular pulmonar. Posterior a ello se mantiene inestable falleciendo a los 4 días de nacido. La autopsia determina como causa básica de muerte Anomalía Ebstein con estenosis severa de la válvula de la arteria pulmonar.

**Conclusiones:** la Anomalía de Ebstein se asocia con una alta morbimortalidad en recién nacidos, ante la sospecha de esta entidad se debe realizar un ecocardiograma y se requiere de cirugía precoz en caso de ser positivo el diagnóstico, es de vital importancia su diagnóstico prenatal.

**Palabras clave:** Anomalía de Ebstein; cardiopatía congénita; insuficiencia tricuspídea.



## INTRODUCCIÓN

Se denomina anomalía de Ebstein al adosamiento de los elementos de la válvula tricúspide en la cavidad del ventrículo derecho. Las valvas más afectadas son la septal y la inferior, muy rara vez se perjudica la valva anterior. Este adosamiento produce un desplazamiento del orificio fisiológico de la válvula tricúspide hacia la cavidad del ventrículo derecho, hacia el territorio de la unión de la porción de entrada con la porción trabecular. El desplazamiento del orificio valvular tricuspídeo produce una división del ventrículo derecho en una porción integrada al atrio derecho, lo que constituye «la porción atrializada» del ventrículo derecho, en tanto que las porciones trabecular y de salida constituyen el ventrículo derecho funcional. Se asocia con grados variables de insuficiencia tricuspídea y ocasionalmente a obstrucción de la vía de salida del ventrículo derecho, en dependencia de la forma y el origen de los elementos valvulares. <sup>(1)</sup>

El primer caso de anomalía de Ebstein lo reportó en 1866, Wilhelm Ebstein en un artículo titulado: "Concerning a very rare cases of insufficiency of the tricuspide valve caused by a congenital malformation", en un paciente de 19 años con disnea, palpitations, cardiomegalia y pulso yugular prominente, que complementó su estudio con hallazgos anatómicos postmortem del paciente. <sup>2</sup> Posteriormente, encontró en la autopsia, la valva anterior de la tricúspide alargada y fenestrada, así como las valvas posterior y septal hipoplásicas y adheridas al ventrículo derecho. <sup>(3,4)</sup>

La incidencia de la anomalía de Ebstein es rara y viene a representar un caso por cada 20 000 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. <sup>(5)</sup>

La presentación de esta malformación en recién nacidos y niños pequeños tiene reportadas tasas 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 %. <sup>(6,7)</sup>

La expresión clínica puede ser muy variable. Existe una forma neonatal grave con cianosis grave, acidosis metabólica e insuficiencia cardiaca congestiva en el contexto de regurgitación severa de la válvula tricúspide e hipertensión vascular pulmonar. <sup>(8,9)</sup>

Teniendo en cuenta que la anomalía de Ebstein es una cardiopatía congénita de frecuencia inusual y que no se ha informado en ninguna publicación indexada, la asociación de la anomalía de Ebstein con una estenosis severa de la válvula de la arteria pulmonar, resulta interesante y de extraordinaria importancia la realización de esta presentación de caso.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Recién nacido masculino, de 51 horas de vida, con antecedentes de nacer de embarazo de alto riesgo obstétrico por amenaza de aborto en el primer trimestre, nace a las 39.2 semanas por parto eutócico, con peso al nacer 3160 g y circular laxa, alrededor de las 5 horas presenta cianosis generalizada siendo ingresado en el servicio de neonatología del Hospital Pediátrico de Holguín. Al examen físico se detecta soplo sistólico que se ausculta áspero, y se clasifica de grado V/ VI. Se le realiza un eco Doppler diagnosticándose una estenosis valvular pulmonar severa y supra valvular de rama derecha se inició tratamiento con prostín a razón de 0,03 mg/kg/mto a las 12 horas de vida. Se discute el caso en colectivo y se decide trasladar el caso hacia el Hospital Wiliam Soler de La Habana.

Durante el traslado se desestabiliza en el transporte sanitario requiriendo atención especializada en la ciudad de Camagüey, se logra estabilizar y se continua su traslado, al llegar a la ciudad de Villa Clara comienza con signos de desestabilización cardiovascular nuevamente dado por cianosis generalizada, caída de la saturación de O<sub>2</sub>; decidiéndose su ingreso en el Hospital Pediátrico José Luis Miranda. Al ingreso se realizó:

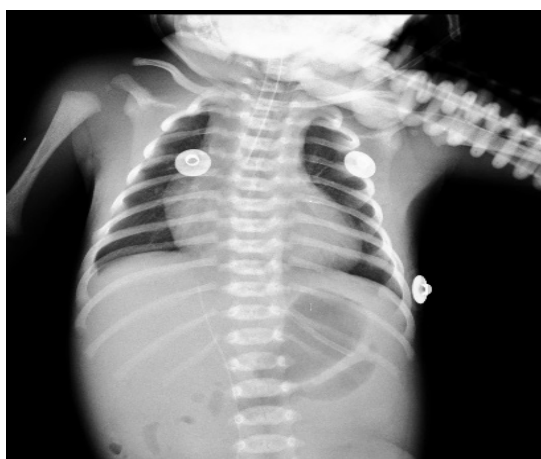


- Gasometría constatándose hipoxemia, acidosis mixta y cifras elevadas de lactato por el empeoramiento progresivo se administra azul de metileno, bicarbonato, drogas vasoactivas y se coloca ventilación mecánica.

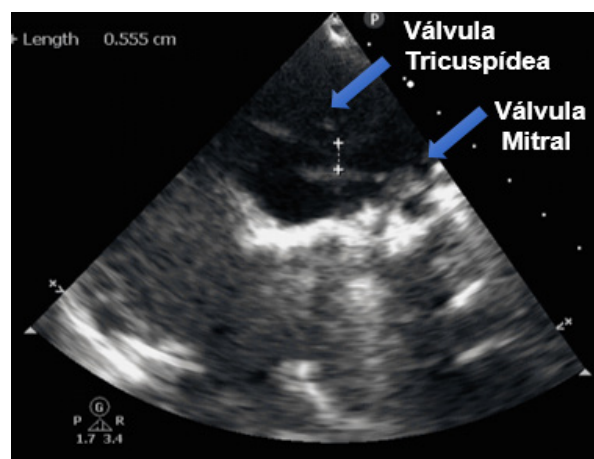
- Radiografía de tórax anteroposterior (figura 1) observándose flujo pulmonar disminuido.

- Ecocardiografía: Situs solitus, cayado aórtico de buen calibre. Comunicación interauricular tipo ostium secundum (CIA tipo OS) aproximadamente de 5 mm con cortocircuito predominante de derecha a izquierda. Tabique interauricular (TIA) que se abomba hacia el atrio izquierdo. Atrio derecho (AD) aumentado de tamaño, insuficiencia tricuspídea severa. Ventriculo derecho hipertrófico, con cavidad ventricular pequeña. Salida del ventriculo derecho (TSVD) hipertrófica. Válvula pulmonar displásica con apertura muy pobre con gradiente medio de alrededor de 30 mmHg y a nivel de la rama derecha gradiente medio de alrededor de 8 mmHg. El tronco de la arteria pulmonar (TAP) es de menor calibre con respecto a la aorta. Se observan ambas ramas pulmonares la izquierda de mayor calibre que la derecha. Ductus permeable. Tabique interventricular (TIV) intacto y función sistólica conservada.

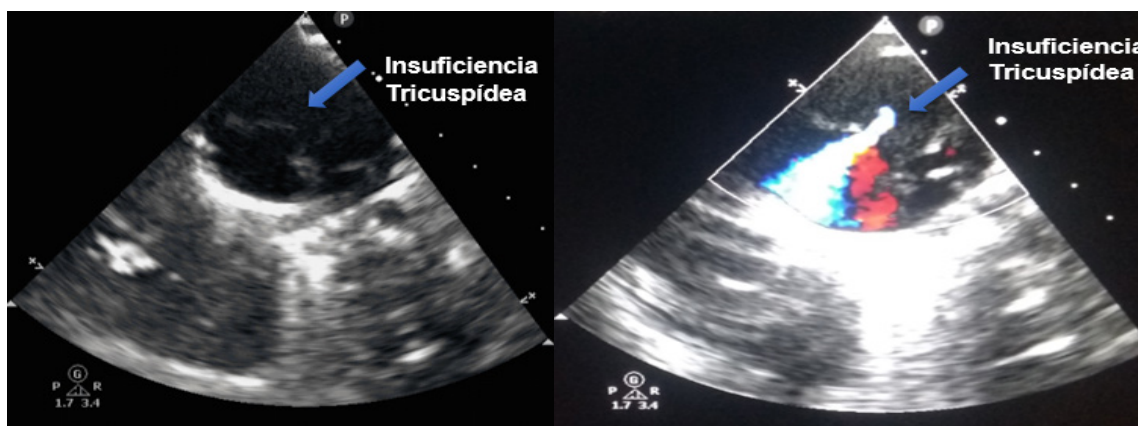
Se informa como relevante la dilatación de cavidades derechas, una implantación apical de las valvas de la válvula tricuspídea con relación a la válvula mitral (figura 2). Insuficiencia tricuspídea severa (figura 3). Estenosis valvular pulmonar significativa.



**Figura 1.** Radiografía de tórax. Vista anteroposterior.



**Figura 2.** Implantación apical de las valvas de la válvula tricuspídea con relación a la válvula mitral.

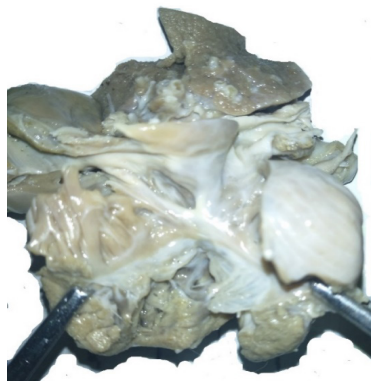


**Figura 3.** Insuficiencia tricuspídea

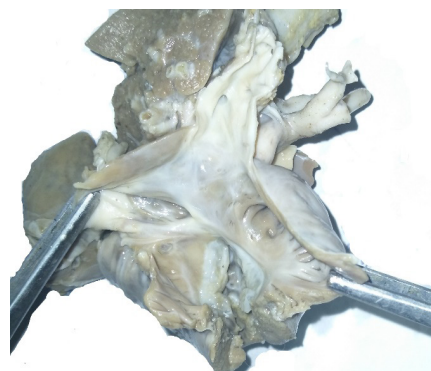


En las horas sucesivas al ingreso se mantiene muy inestable presentando disfunción múltiple de órganos (cardiovascular y respiratoria, bronconeumonía asociada al ventilador) falleciendo a los 4 días de nacido.

El informe de autopsia determina como causa básica de muerte una malformación congénita compleja cardíaca: **Anomalía Ebstein con estenosis severa de la válvula de la arteria pulmonar**. Basándose en la observación de un descenso del anillo de inserción de la válvula tricúspide con fusión de la valva media y posterior, estando esta posterior adosada al endocardio (figura 4) provocando atrialización del ventrículo derecho (figura 5). Se observó además estenosis severa de la válvula de la arteria pulmonar que solamente permite el paso de una aguja.



**Figura 4.** Descenso del anillo de inserción de la válvula tricúspide y fusión de la valva media y posterior.



**Figura 5.** Atrialización del Ventrículo Derecho

Pesos y medidas:

Corazón: 7x4x3 cm; Ventrículo Izquierdo: 0,6 cm; Ventrículo Derecho: 0,05 cm Pared dilatada; Válvulas Tricúspide: 3 cm; Pulmonar: 0,2 cm; Mitral: 2 cm; Aórtica: 3 cm.

## DISCUSIÓN

La anomalía de Ebstein es una cardiopatía rara, reportada en la literatura con una incidencia menor de 1 % de las malformaciones cardíacas. <sup>(5)</sup> Su diagnóstico puede ser realizado de forma prenatal lo cual no fue posible en este paciente.

La mayoría de los recién nacidos con esta cardiopatía congénita presentan otras anomalías asociadas, entre ellas cabe destacar el foramen oval permeable (FOP) o la comunicación interauricular (CIA) en el 50% de los pacientes, aproximadamente, la presencia de vías de conducción accesorias en el 25% (habitualmente en el lado derecho) y, en ocasiones, diferentes grados de obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho, comunicación interventricular (CIV), coartación aórtica, conducto arterioso persistente (CAP) o valvulopatía mitral. También se han observado anomalías del ventrículo izquierdo similares al síndrome de no compactación. <sup>(10)</sup> Sin embargo en este caso la anomalía de Ebstein se asoció con una estenosis severa de la válvula de la arteria pulmonar, lo que agrava aún más el cuadro, sobre esta asociación de defectos no existe una publicación indexada del mismo en literatura.

Esta malformación se expresó clínicamente por la presencia de una cianosis generalizada, así como la detección de un soplo sistólico al examen físico que se auscultó áspero, además del estudio ecocardiográfico, donde se observó la deformación de la válvula tricúspide, que imposibilitaba una correcta coaptación y una regurgitación tricúspide severa, lo que provocó un aumento de las presiones pulmonares, lo que unido a la estenosis severa de la válvula de la arteria pulmonar constatada también mediante este examen complementario determino un desenlace fatal del paciente.



El neonato de este caso presentó algunas características similares a reportes de casos publicados anteriormente, los cuales señalan que: los recién nacidos que manifiestan las formas más graves de la anomalía de Ebstein presentan cianosis intensa, acidosis, cardiomegalia masiva y soplos sistólicos largos, la radiografía de tórax muestra una cardiomegalia pronunciada secundaria al crecimiento de la aurícula derecha y a la atrialización del ventrículo derecho; de forma que pueden fallecer por la insuficiencia cardiaca o la hipoxemia <sup>(9)</sup> requiriendo tratamiento de tipo quirúrgico para su curación. <sup>(11)</sup>

El electrocardiograma (ECG) de la anomalía de Ebstein es muy variable. Suele registrarse un voltaje reducido. Unas ondas P picudas en las derivaciones DII y V<sub>1</sub> reflejan una dilatación de la aurícula derecha. El intervalo PR suele estar prolongado <sup>(10)</sup> evidenciando bloqueo aurículo-ventricular de primer grado (25% de los casos) <sup>(12)</sup>, pero puede registrarse un intervalo PR corto y una onda  $\delta$  por activación prematura a través de una vía accesorio. Es frecuente registrar en la derivación V<sub>1</sub> un patrón rs' que hace pensar en un retraso de la conducción ventricular derecha, y en los adultos es habitual un bloqueo de rama derecha (75% de los casos) <sup>(10)</sup> ya que el nodo AV tiene una localización normal, pero la rama derecha del haz de His puede presentar fibrosis, y síndrome de WolffParkinson-White de tipo B (25% de los casos). <sup>(12)</sup> También son frecuentes el aleteo y la fibrilación auriculares. El ECG puede ser normal. <sup>(10)</sup> En este caso la inestabilidad hemodinámica del paciente y la asociación de la anomalía de Ebstein con una estenosis severa de la válvula de la arteria pulmonar impidieron la obtención de un ECG con las características antes descritas.

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 8,9, utilizándose en este caso tratamiento con prostín a razón de 0,03 mg/kg7mto a las 12 horas de vida. La cianosis mejora en función de la caída de las resistencias vasculares pulmonares (RVP). Requiere cirugía neonatal en los primeros 1015 días8,9, lo cual en este caso fue imposible de realizar debido a la inestabilidad hemodinámica y las múltiples complicaciones que presentó este neonato.

## CONCLUSIONES

La anomalía de Ebstein se asocia con una alta morbimortalidad en recién nacidos sintomáticos, la presencia de cianosis con cardiomegalia debe hacer sospechar la anomalía y se debe proceder a la inmediata realización de un ecocardiograma examen de elección para confirmar el diagnóstico. En los recién nacidos sintomáticos se requiere cirugía precoz, siempre que estabilidad hemodinámica del paciente lo permita y teniendo en cuenta la posible asociación con otras malformaciones cardíacas, aspecto que aumentarían la complejidad de la misma. Es de vital importancia el diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas como está, a través de ecocardiogramas fetales.

## CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.

## AUTORÍA

**LAGL:** Conceptualización, Curación de datos, Investigación, Administración del proyecto, Redacción del borrador original, Redacción, revisión y edición

**CMCS:** Investigación, Redacción, revisión y edición

**IAE:** Investigación, Recursos, Software, Visualización, Redacción, revisión y edición

**MGL:** Análisis formal, Metodología, Supervisión, Validación

## FUENTES DE FINANCIACIÓN



No se recibió financiación para el desarrollo del presente artículo.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Martínez García Geovedy, Montero García Raciél, Cruz Rodríguez Liz, Cárdenas Fernández Yoanis, Hernández González Alberto. Anomalía de Ebstein en edad adulta. Rev Cub Med Mil [Internet]. 2009 [citado 2022 Ene 17]; 38( 3-4 ). Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0138-65572009000300010&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-65572009000300010&lng=es).
2. Christine H, Heidi M, Joseph A, William D, Gordon, La anomalía de Ebstein [Internet], enero 2017, [citado 2022 Ene 17]. Disponible en: <http://circ.ahajournals.org/content/115/2/277>
3. Attie F, Calderon J, Zabala C, Buendía A. Cardiología Pediátrica, 2a Edición. México. Editorial Médica Panamericana 2013, capítulo 14, Anomalía de Ebstein 145-151.
4. Cirugía de vanguardia se practicó en el Hospital de la Policía Nacional, Enero [Internet] Quito, Ecuador: Ministerio de Interior. 2017. Disponible en: <http://www.ministeriointerior.gob.ec/cirugia-de-vanguardia-se-practico-en-el-hospital-de-la-policia-nacional/>
5. Cespedes 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 [citado 2022 Ene 17]; 42(4). Disponible en: <http://revzoi-lomarinello.sld.cu/index.php/zmv/article/view/1139>.
6. 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 2022 Ene 17]; 32(1): 49-54. Disponible en: MedicLatina.
7. 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 Brasilia [revista en internet]. 2016 [citado 2022 Ene 17]; 5(2): 246-254. Disponible en: MedicLatina.
8. Booker O, Nanda N. Echocardiographic Assessment of Ebstein's Anomaly. Echocardiography [revista en internet]. 2015, Enero [citado 2022 Ene 17]; 32(1): 3269-80. Disponible en: Academic Search Premier.
9. Singh B, Subramanyan A, Jayaranganath M, Manjunath C. Ebstein's Anomaly with Subpulmonary Obstruction-A Rare Association. Echocardiography [internet]. 2013 [citado 2022 Ene 17]; 30(7).
10. Bonow O. Robert. Braunwald tratado de Cardiología, 11na Edición, Elsevier España 2019, 1566 pág.
11. Murrillo Mera AM, Intriago Cedeño CF, Alcívar García MC, Mendoza Guillen EM. Anomalía de Ebstein, presentación de un caso. Revista de Ciencias de la Salud [Internet]. 2017 [citado 2022 Ene 17]; 2 (2017) :44-51.
12. Jordán-Ríos Antonio, Magaña-Bailón Elisa, Martínez-Aguilar Monserrat, Maury-Ordaz Sergio, Juárez-Orozco Luis Eduardo, Jiménez-Niño Alejandro. Anomalía de Ebstein. Rev Mex Cardiol [Internet]. 2014 [citado 2021 Ene 17]; 25 (2): 82-85. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/revmexcardiol>