

Reporte de caso clínico: Anomalía de Ebstein, tipo B de Carpentier

Clinical case report: Cyanotic congenital heart disease with Ebstein's anomaly, Carpentier type B.

Edilaine Braga de Souza¹, Eduardo Ramirez Vallejo²

1. Sociedad Científica de Estudiantes de Ciencias de la Salud Universidad Privada Franz Tamayo Cochabamba – SCECSUFT CBBA.

2. Departamento de Medicina Interna, Universidad Industrial de Santander, Santander, Colombia

DOI: <https://doi.org/10.23961/cimel.v26i2.1459>

CIMEL 2021; 26(2) 48-53



RESUMEN

Caso clínico: Paciente femenino de 5 meses de edad, diagnosticada con anomalía de Ebstein desde el primer día de vida. Fue referida a un centro cardiológico pediátrico donde reportó dilatación de la aurícula derecha, insuficiencia tricúspide y comunicación interauricular. Por presentar evolución lenta y no contar con un equipo quirúrgico fue dada de alta.

Motivo de reporte: Reportar un paciente portador de la anomalía de Ebstein con un diagnóstico temprano y una evolución clínica lenta, pero desfavorable sin la cirugía de forma inmediata por las grandes complicaciones que la malformación puede ocasionar, tales como cianosis y taquicardia supraventricular.

Conclusión: La anomalía de Ebstein es una malformación rara que afecta ambos sexos y de etiología desconocida. Las severidades anatómicas son variadas, presenta diferencias de gravedad entre los pacientes, por lo cual es de suma importancia un diagnóstico y tratamiento precoz

Palabras clave: Anomalía de Ebstein, taquicardia supraventricular, cianosis.

ABSTRACT

Clinical case: 5-month-old female patient diagnosed with Ebstein's Anomaly from the first day of life. She was referred to a pediatric cardiology center where she reported dilatation of the right atrium, tricuspid regurgitation, and atrial septal defect. Due to slow evolution and not having a surgical team, she was discharged.

Reason for reporting: Report a patient with Ebstein's anomaly with early diagnosis and a slow but unfavorable clinical evolution, without immediate surgery, due to the major complications that the malformation can cause, such as cyanosis and supraventricular tachycardia.

Conclusion: Ebstein's anomaly is a rare malformation that affects both sexes and of unknown etiology. The anatomical severities are varied, with differences in severity between patients, and early diagnosis and treatment are extremely important.

Keywords: Ebstein anomaly, tachycardia, supraventricular, cyanosis.

INTRODUCCIÓN

La anomalía de Ebstein es una cardiopatía congénita cianótica cuya etiología es aún desconocida; es asociada con el ventrículo no compactado y con el gen MYH7, predominantemente con ambas asociaciones (1). Es una enfermedad rara que afecta aproximadamente 1-5 de cada 200 000 nacidos vivos, menos del 1% de las cardiopatías congénitas (2). En los grados más severos puede producir muerte fetal y en los grados más leves puede ser asintomático hasta la vida adulta. Esta patología presenta insuficiencia tricúspide con dilatación anular progresiva, ventrículo derecho atrializado y retorno venoso, dependiente de la comunicación interauricular. El paciente puede sufrir cardiomegalia, arritmia supraventricular, soplo cardíaco, cianosis y disnea (2).

Esta enfermedad presenta 80 a 94% de los casos con el foramen oval permeable y 20 a 30%, con vías de conducción anómalas o síndrome de Wolff Parkinson White (3). Además, se observan otras alteraciones estructurales frecuentes como la estenosis y atresias pulmonares (4).

En relación con la anomalía, es conocida su gravedad según la edad de presentación especialmente en el período neonatal, con mortalidad aproximada de 50% de los casos sin tratamiento y cerca al 30% en los pacientes operados (5) y por el defecto anatómico expresado en la clasificación de Carpentier, que divide esta patología en cuatro tipos: tipo A con volumen del ventrículo derecho adecuado; tipo B con valva anterior móvil y libre, pero con marcado desplazamiento de las valvas septal y posterior, con una valva septal hipoplásica y adherida a la pared ventricular, la cámara atrializada es grande y no contráctil y con ventrículo derecho pequeño; tipo C con valva anterior con movimiento limitado, desplazamiento e hipoplasia marcada de las valvas septal y posterior, cámara atrializada grande y no contráctil, con ventrículo derecho pequeño; y el tipo D presenta la tricúspide sacular completamente adherida a la pared ventricular (6). El tratamiento tiene como base disminuir los síntomas del paciente mejorando su calidad de vida.

El objetivo de este relato es presentar un caso clínico de una paciente con anomalía de Ebstein tipo B de Carpentier que fue diagnosticada de forma temprana y con evolución desfavorable.

CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 5 meses de edad, diagnosticada con cardiopatía congénita durante el período prenatal por ecografía fetal y con anomalía de Ebstein desde el primer día de vida, mediante ecocardiograma transtorácico. Después de la cesárea programada pasó a sala de cuidado intensivo por dos semanas. Seguimiento mensual con un cardiólogo pediátrico, sin antecedentes quirúrgicos o de alergias. Alimentación solo con leche de fórmula desde el nacimiento, duerme toda la noche sin problemas.

Fue referida a un centro cardiológico pediátrico desde el primer día de vida para proseguir el tratamiento de la anomalía de Ebstein donde reportó notable dilatación de la aurícula derecha que incluye la porción atrializada del ventrículo derecho, insuficiencia tricúspide importante y comunicación interauricular con foramen oval de 4.5 mm de diámetro y shunt bidireccional. En el examen físico presentó frecuencia cardíaca de 122 lpm, frecuencia respiratoria de 32 rpm, saturación de oxígeno de 91%, peso de 5.8 Kg, talla de 61.5 cm, soplo sistólico correspondiente a 2/6 en mesocardio. El electrocardiograma presenta frecuencia cardíaca de 75 bpm, ritmo sinusal, intervalo PR aumentado, con onda Q en DII, DIII y AVF con bloqueo completo de rama derecha (Figura 1). Se realizaron exámenes de laboratorio los cuales presentan el hematocrito elevado, leucocitos segmentados con valores bajos. Presencia de algunas macroplaquetas (Tabla 1), valores de bilirrubina directa levemente elevada e hiponatremia marcada (Tabla 2). En la radiografía de tórax postero anterior presenta índice cardiorádico de 0.76 (grado IV) (7), aumentado a expensas de cavidad derecha. Ecocardiografía transtorácica, anomalía de Ebstein grado B de Carpentier, desplazamiento moderado de la inserción del velo septal y posterior de la válvula tricúspide. Velos septal y posterior con importante displasia, velo anterior redundante levemente displásico sin adherencias a la pared libre. Regurgitación tricúspide importante por defecto de coartación y a través de fenestraciones

en velo anterior. Ventrículo derecho atrializado levemente adelgazado con hipocontractilidad leve. Ventrículo izquierdo con fracción de eyección al 60%

y con dimensiones normales. Flujo pulmonar sin obstrucciones y presión normal.

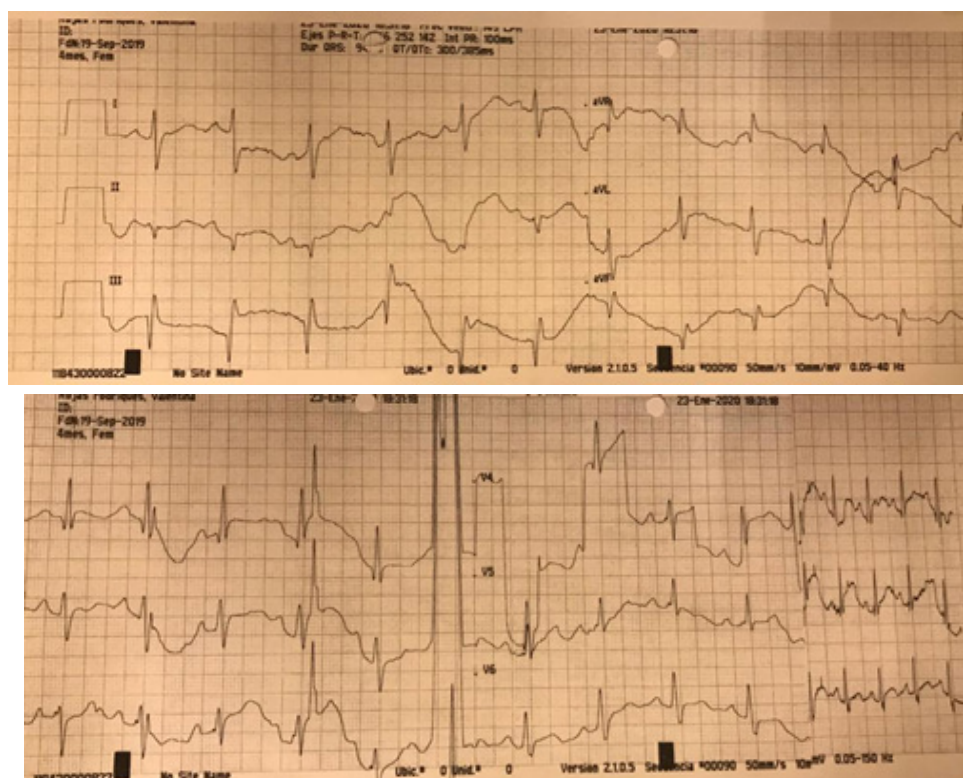


Figura 1. Electrocardiograma con derivación bipolar y unipolar tomado el 19 de setiembre de 2019 en el Centro Médico Quirúrgico Boliviano Belga

Tabla 1. Resultados de laboratorio hematológico tomados el 28 de enero de 2020.

Resultados	
Recuento	
Hematocrito	56 %
Hemoglobina	17,7 mg/dL
Glóbulos Blancos	6.200/ μ L
Eritrosedimentación	1 mm
Formula leucocitaria	
Segmentados	27%
Eosinófilos	2%
Basófilos	1%
Linfocitos	63%
Monocitos	7%
Recuento de plaquetas	
Plaquetas	339.00 x 10 exp 9/L
Índices hematimétricos	
V.C.M	91 fl
Hb.C.M	28 pg
C.Hb.M	31%

Fuente: CENTRO MÉDICO QUIRÚRGICO BOLIVIANO BELGA

Tabla 2. Resultados de laboratorio tomados el 28 de enero de 2020.

Resultados	
Química sanguínea	
Bilirrubina total	0.8 mg/dL
Bilirrubina directa	0.3 mg/dL
Bilirrubina indirecta	0.5 mg/dL
Glicemia	75 mg/dL
Creatinina	0.45 mg/dL
Urea	24 mg/dL
Nitrógeno ureico	11.2 mg/dL
Calcio	8 mg/dL
Proteínas totales	6.9 g/dL
Albúmina	4.5 g/dL
Sodio	131 mEq/L
Potasio	4.9 mEq/L
Cloro	95 mEq/L

Fuente: CENTRO MÉDICO QUIRÚRGICO BOLIVIANO BELGA

En el cateterismo cardíaco, la presión de la aurícula derecha es 3 mmHg, de la vena pulmonar superior derecha es 9 mmHg, del tronco pulmonar es 13/5 mmHg. En la arteriografía pulmonar presenta anatomía normal (1.83) de las arterias pulmonares con relación al índice de McGoon, que es definido por la suma de los diámetros de los ramos de la arteria pulmonar en la altura de la región de pre-bifurcación, dividido por el diámetro de la aorta descendente (8).

La ventriculografía demostró que el ventrículo derecho es funcional pequeño (no hipoplásico) con buena contractilidad, insuficiencia tricúspide importante y aurícula derecha con dilatación importante que incluye la porción atrializada. En la arteriografía se observó un fino conducto arterioso persistente.

Presentó evolución lenta en sala de internación, posterior a los datos obtenidos por el cateterismo diagnóstico se decidió tratamiento quirúrgico con la técnica de Cone, que consiste en separar las cúspides anterior y posterior adheridas al ventrículo derecho, preservando así su aparato sub valvular, a la vez conduciendo al reemplazo en sentido horario al

verdadero anillo tricúspide (9), así como un probable Glenn, en caso de una gran dilatación y disfunción del ventrículo derecho (10). Paciente fue dada de alta al tercer día de hospitalización con tratamiento médico, por no tener un equipo quirúrgico, no se realizó la cirugía.

Actualmente la paciente está siendo tratada con furosemda 40 mg, 2 mL cada 12 horas y espironolactona 25 mg, 1.5 mL cada día, ambos utilizados para mejorar el edema causado por la cardiopatía. Asimismo, con paracetamol, 12 gotas cada 8 horas en caso de dolor; propranolol de 40 mg, 1 mL cada 8 horas usado para la falla cardíaca; óxido de zinc en crema para el eccema de la piel, cada 6 horas; y enterogermina, una cápsula vía oral cada 12 horas para mejorar la flora intestinal.

Hasta el momento del reporte, la paciente se mantiene estable, presenta dificultad respiratoria y cianosis solo ante el llanto, mantiene una evolución lenta de la enfermedad. Los padres firmaron el consentimiento informado, no obstante, la paciente tiene un pronóstico desfavorable en caso no se realice la cirugía.



Figura 2. Ecocardiograma transtorácico tomado el 05 de marzo de 2020 en el Centro Médico Quirúrgico Boliviano Belga

DISCUSIÓN

La anomalía de Ebstein precisa un diagnóstico y tratamiento precoz para un mejor pronóstico, evitando así las complicaciones relacionadas directamente con la mortalidad, principalmente por hiperflujo pulmonar crónico que conlleva a la hipertensión pulmonar y congestión (11).

Con el avance de los métodos de diagnóstico está patología puede ser diagnosticada en el período prenatal mediante ecocardiografía fetal, (12) o dependiendo de los casos en el postnatal, evaluando el estado clínico del niño y mediante radiografía de tórax, electrocardiograma y el ecocardiograma, que es un diagnóstico de certeza (13,14).

Al igual que la literatura (12), evitando complicaciones clínicas severas, la paciente fue diagnosticada con cardiopatía congénita durante el periodo prenatal y con anomalía de Ebstein desde el primer día de vida mediante ecocardiograma transtorácico. De esta manera, el tratamiento precoz con manejo conservador reduce las complicaciones de mediano y largo plazo, así como disminuye los síntomas de la anomalía presentados por la cardiomegalia de grado IV (7), causados por la dilatación de la aurícula derecha debido al desplazamiento del velo que produce grados variables de insuficiencia (15), y comunicación interauricular e insuficiencia tricúspide..

La paciente no presenta antecedentes familiares de cardiopatía congénita ni tampoco gemelos. Sin embargo, esta enfermedad es más común en personas con estas referencias. Asimismo, el factor ambiental como la exposición a las benzodiazepinas (14) y exposición al litio durante el embarazo pueden aumentar la incidencia de esta anomalía (13), así como el ventrículo no compactado y el gen MYH7 (1), por lo cual es necesario una buena anamnesis.

Actualmente la técnica de Cono viene siendo la más favorable para el tratamiento de la anomalía de Ebstein, está condicionada a la interpretación propia del cirujano en el momento de la cirugía, pudiendo asociar con Glenn en presencia de disfunción ventricular (10),

en los casos de falla cardíaca progresiva con disfunción sistólica ventricular izquierda con fracción de eyección menor a 30%; y en presencia de cardiomegalia severa será necesario un trasplante cardíaco (2).

A la paciente se le indicó el tratamiento quirúrgico con técnica de Cono, debido a que puede ser aplicado independientemente de la anatomía de la válvula tricúspide y por tener el menor porcentaje de mortalidad en relación con otras técnicas (10). Esta recomendación surgió en lugar del trasplante cardíaco, dado que la cardiomegalia severa de la paciente es solo por la dilatación auricular.

El pronóstico es variable y depende de la severidad de la enfermedad, contando con una supervivencia diagnosticada entre el nacimiento y los 2 años de solo 68% (2). La paciente tiene actualmente un año y se encuentra dentro del porcentaje de supervivencia de la enfermedad. Los pacientes con esta anomalía deben tener un seguimiento regular con un cardiólogo con experiencia en cardiopatías congénitas para que pueda tener mejores condiciones de vida.

Fuente de financiamiento: *El presente estudio fue autofinanciado por los autores.*

Conflicto de intereses: *Los autores declaran no presentar conflicto de intereses.*

Eventos presentados: *Ninguno.*

Agradecimientos: *Ninguno.*

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Lozano I, Baz JA, Palop RL, Pinar E, Picó F, Valdés MBettinelli AL, Mulder TJ, Funke BH, Lafferty KA, Longo SA, Niyazov DM. Familial Ebstein anomaly, left ventricular hypertrabeculation, and ventricular septal defect associated with a MYH7 mutation. *American Journal of Medical Genetics*. Pubmed. 2013 [citado 16 de Agosto 2013] 161A(12), 3187–3190. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23956225/>
2. Peña Graca J. Anomalía de Ebstein: Cardiología Pediátrica. Springer. 2014; 1-47. Disponible en: <http://scc.org.co/wp-content/uploads/2018/01/ANOMALIA-DE-EBSTEIN-JPPG.pdf>
3. Santos VM, Daameche LNA, Bazi LS. Anomalía de Ebstein. *Brasília Med* 2016;53(Anual):1-4. Disponible en: <https://cdn.publisher.gn1.link/rbm.org.br/pdf/v53a05.pdf>
4. González-Ramos LA, Martínez-Carballo EM. Comunicación Interventricular en Anomalía de Ebstein. (Asociación poco Común). *Bol Clin Hosp Infant Edo Son* 2015; 32(1): 49-54. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/bolclinhosinfson/bis-2015/bis151j.pdf>
5. Bezerra PSA et al. Flutter atrial em paciente portador de Síndrome de Ebstein submetida à anestesia geral endovenosa: um relato de caso. 2nd ed. Brasil: *Revista de Patologia do Tocantins*; 2020; 7(2); 1-4. Disponible en: <https://sistemas.uft.edu.br/periodicos/index.php/patologia/article/view/8453/17140>
6. Guerra F, et al. Anomalía de Ebstein “tipo B”. Caso clínico. *Avances Cardiol*. 2010; 30(4): 400-407. Disponible en: https://svcardiologia.org/es/images/documents/Avance_Cardiologico/art_vol_30_2010/Vol_30_4_2010/14.GuerraF400407.pdf
7. González MTA. IDENTIFICACIÓN RADIOLÓGICA DE CARDIOPATÍA ADQUIRIDA EN EL ADULTO. *Revista Médica Sinergia*. 2017; 2(4); 16-20. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/sinergia/rms-2017/rms174d.pdf>
8. Westphal FL, Maluf MA, Silva CMC, Carvalho ACC, Buffolo E. Estudo angiográfico comparativo da artéria pulmonar no pré e pós-operatório de pacientes submetidos a operação de derivação cavopulmonar bidireccional. *Rev Bras Cir Cardiovasc*. 2001; 16(4): 305-320. Disponible en: <https://www.scielo.br/pdf/rbccv/v16n4/8129.pdf>
9. Rocha, BC. Anomalía de Ebstein, estado da arte: Cirurgia de Cone. *Rev. Científica HSI*. 2017; 1(3): 9-12. Disponible en: <https://revistacientifica.hospitalsantaizabel.org.br/index.php/RCHSI/article/view/150>.
10. Atik E. Anomalía de Ebstein. *Arq. Bras. Cardiol*. Novembro de 2011 [citado em 01 de abril de 2021]; 97 (5): 363-364. Disponible en: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0066-782X2011001400001&lng=en. <http://dx.doi.org/10.1590/S0066-782X2011001400001>.
11. Almeida MMR, et al. Anomalía de Ebstein: relato de caso. *Rev Med Saude Brasilia* 2016; 5(2): 246-54. Disponible en: <https://bdtd.ucb.br/index.php/rmsbr/article/view/6463/4561>
12. Miranda RSL, et al. Diagnóstico y pronóstico fetales de la anomalía de Ebstein. *Ginecol Obstet Mex* 2013; 81(5): 221-230. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/ginobsMex/gom-2013/gom135b.pdf>
13. Zavaleta MC, Villanueva DA, León SC, Arce C A. Anomalía de Ebstein de la válvula tricúspide. A propósito de un caso. *REVISTA del CUERPO MÉDICO del HNAAA*; 2015. 8(2); 98-100. Disponible en: http://cmhnaaa.org.pe/ojs/pdf_full/RCM-V8-N2-2015_full.pdf
14. Tidy C. Anomalía de Ebstein. *Patient*. 2016; 23. Disponible en: <https://patient.info/doctor/ebsteins-anomaly-pro#>
15. Muñoz H, Copado Y, Díaz C, Muñoz G, Enríquez G, Aguilera S. DIAGNÓSTICO Y MANEJO PRENATAL DE PATOLOGÍA CARDÍACA FETAL. *Revista Médica Clínica Las Condes*; 2016; 27(4); 447-475. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0716864016300566>

CORRESPONDENCIA

Edilaine Braga de Souza .

Dirección: Calle Villarroel esquina con Calle Portales, Cochabamba- BO

Teléfono: +59169505538

E-mail: edibraga20@gmail.com