

# Anomalía de Ebstein en un paciente con síndrome de Down

## Reporte de un caso

José Miguel Torres Martel<sup>a,\*</sup>, Ana Gabriela Ayala Germán<sup>b</sup>

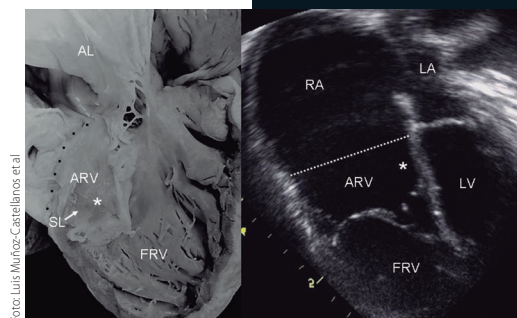


Foto: Luis Muñoz-Castellanos et al

### Resumen

Paciente con síndrome de Down referido a nuestro departamento con cianosis y soplo cardíaco. Un ecocardiograma transtorácico mostró anomalía de Ebstein. Esta asociación es extremadamente rara. Se inició manejo médico ya que la lesión en la válvula tricúspide era leve. De acuerdo con nuestra revisión, se han descrito únicamente 12 casos en literatura médica.

**Palabras clave:** Síndrome de Down, anomalía de Ebstein, cardiopatía congénita.

### Ebstein's anomaly in a patient with Down syndrome. Case report

#### Abstract

An infant with Down's syndrome was referred to our department with cyanosis and heart murmur. A transthoracic echocardiogram demonstrated the presence of Ebstein's anomaly. This association is extremely unusual. Medical

management was initiated since the tricuspid valve lesion was mild. Only twelve cases, to our knowledge, have been previously reported.

**Key words:** Down's syndrome, Ebstein's anomaly, congenital cardiopathy.

### INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down, descrito por primera vez por Seguin y Down en 1846 y 1866 respectivamente, es relativamente común. Entre un 40 y 50% de estos pacientes presenta alguna cardiopatía congénita; las más frecuentes son: el defecto septal atrioventricular, el defecto septal auricular, el defecto septal ventricular, el conducto arterioso persistente y la tetralogía de Fallot<sup>1,2</sup>.

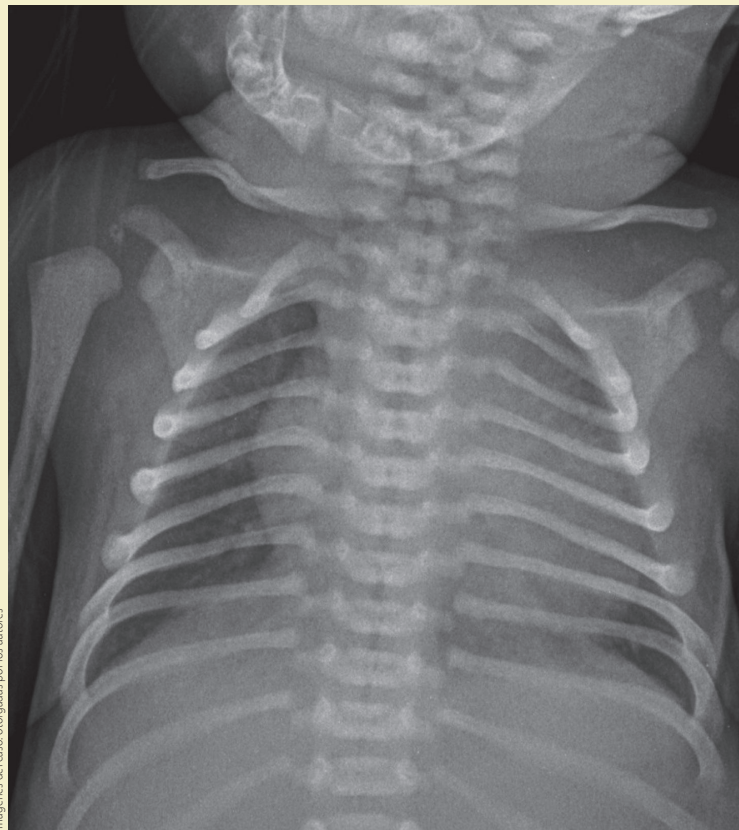
En 1866, Wilhem Ebstein describió por primera vez la anomalía que lleva su nombre. Se caracteriza por un desplazamiento apical anormal y la rotación de la valva septal y posterior de la válvula tricúspide, desplazamiento del orificio valvular tricuspídeo hacia la porción apical del ventrículo derecho, disminución en el tamaño de la porción funcional del ventrículo derecho, fibrosis y adelgazamiento del componente atrializado del ventrículo derecho y una valva anterior generalmente alargada y parcial-

<sup>a</sup>Hospital General Regional No. 251. Instituto Mexicano del Seguro Social. Metepec, Estado de México, México.

<sup>b</sup>Hospital General Regional No. 1. Instituto Mexicano del Seguro Social. Santiago de Querétaro, Querétaro, México.

\*Autor de correspondencia: José Miguel Torres Martel. Correo electrónico: dr.torrescardiologia@gmail.com.

Recibido: 22-julio-2017. Aceptado: 05-septiembre-2017



Imágenes del caso otorgadas por los autores

**Figura 1.** Radiografía de tórax que muestra cardiomegalia con disminución de la trama vascular pulmonar.

mente fenestrada. Esta anomalía representa del 0.05 al 1% de todos los defectos cardíacos congénitos, con una incidencia de 1 por 20,000 recién nacidos vivos. Su asociación con el síndrome de Down es extremadamente rara<sup>3-5</sup>.

Presentamos un caso de síndrome de Down asociado con anomalía de Ebstein y se realiza una revisión de los casos reportados en la literatura médica mundial.

### REPORTE DEL CASO

Paciente del sexo femenino de un mes de vida que fue referido al servicio de cardiología pediátrica de nuestro hospital con los diagnósticos de síndrome de Down, hipotiroidismo congénito, cianosis y soplo cardíaco.

Entre sus antecedentes de importancia está el que fue producto de una madre de 42 años de edad, con un control prenatal adecuado, contaba un ul-

trasonido prenatal que reportó oligohidramnios, no se realizó ultrasonido estructural para descartar algún tipo de malformación congénita. Nace postérmino de 42 semanas de gestación por parto vaginal eutócico.

En el interrogatorio, la madre refirió que la paciente presentó cianosis y diaforesis por lo que se sospechó cardiopatía congénita. La exploración física mostró características fenotípicas relacionadas con el síndrome de Down (pliegue epicántico, puente nasal deprimido, macroglosia, pliegue palmar único); la oximetría de pulso con aire ambiente era de 86% y contaba con un soplo holosistólico grado 3/6 en el borde paraesternal izquierdo bajo.

La radiografía de tórax mostró cardiomegalia significativa con un índice cardior torácico de 0.68, con datos de crecimiento auricular y ventricular derechos, arco aórtico izquierdo y situs solitus abdominal y bronquial con disminución de la trama

vascular pulmonar (**figura 1**). El electrocardiograma mostró ritmo sinusal, frecuencia cardíaca de 150 latidos por minuto, eje de QRS a  $140^\circ$  con intervalo PR de 120 mseg, ondas P altas sugestivas de crecimiento auricular derecho y ondas R altas en V1 sugestivas de crecimiento ventricular derecho. El ecocardiograma transtorácico mostró situs solitus, levocardia, dilatación de las cavidades derechas. Con la valva septal de la tricúspide desplazada apicalmente a 8.5 mm, indizado de  $40 \text{ mm/m}^2$  de superficie corporal, con insuficiencia tricuspídea moderada (**figura 2**). El tronco pulmonar y las ramas se encontraban bien desarrolladas y sin obstrucción en el tracto de salida ventricular derecho. Se encontró un defecto septal auricular de 3.4 mm con cortocircuito bidireccional y un conducto arterioso de 1.6 mm, con cortocircuito de izquierda a derecha. Se inició manejo médico para falla cardíaca (digoxina, furosemide y espironolactona).

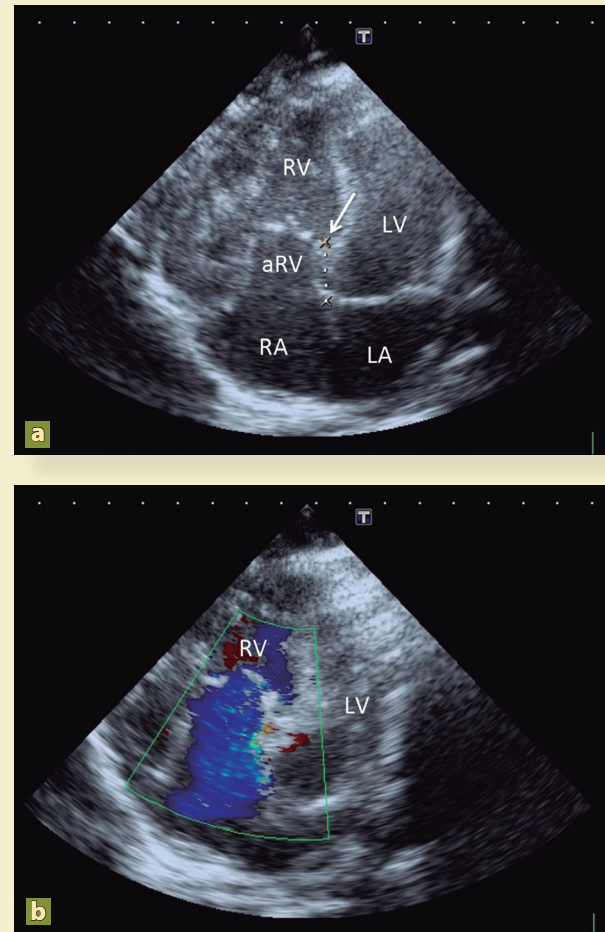
## DISCUSIÓN

La anomalía de Ebstein se define como un desplazamiento apical de la valva septal de la válvula tricúspide de más de  $0.8 \text{ cm/m}^2$ . Esta se asocia al adosamiento de la valva septal y posterior de la válvula tricúspide al miocardio ventricular derecho, desplazamiento del anillo valvular funcional hacia la cavidad del ventrículo derecho, dilatación de la porción atrializada del ventrículo derecho, redundancia y fenestraciones en la valva anterior de la válvula tricúspide y dilatación del anillo valvular tricuspídeo verdadero<sup>6</sup>. Las manifestaciones clínicas varían desde la insuficiencia cardíaca severa vista en la etapa fetal o neonatal, a la ausencia de síntomas con el descubrimiento de los mismos en una evaluación de rutina<sup>7</sup>.

La asociación entre anomalía de Ebstein con síndrome de Down es extremadamente rara, ya que existen 12 casos reportados en la literatura que se resumen en la **tabla 1**.

## ANÁLISIS

En nuestra paciente, la presencia de cianosis y soplo cardíaco, además del fenotipo Down después del nacimiento, hicieron sospechar que la cianosis podría tener un origen cardíaco. El electrocardio-



**Figura 2. a)** Vista apical de 4 cámaras que muestra la anomalía de Ebstein con dilatación auricular derecha (AD) y desplazamiento apical de la valva septal de la válvula tricúspide (flecha), que lleva a la atrialización del ventrículo izquierdo. **b)** Vista apical 4 cámaras que muestra un jet de insuficiencia valvular tricuspídea del ventrículo derecho (VD).

grama mostró dilatación de la aurícula derecha e hipertrofia ventricular derecha; la radiografía de tórax con cardiomegalia importante. Sin encontrar evidencia de preexcitación o episodios de taquicardia supraventricular. Estos hallazgos eran altamente sugestivos de anomalía de Ebstein. El ecocardiograma tuvo un papel decisivo para confirmar este diagnóstico tan poco frecuente en un paciente con síndrome de Down.

Al nacimiento, el neonato tiene resistencias vasculares pulmonares altas con un incremento en la

**Tabla 1.** Resumen de los casos de anomalía de Ebstein asociados con síndrome de Down reportados en la literatura médica

Año	Autor	Edad al momento del diagnóstico	Síntomas	Defectos asociados
1989	Johnson et al.	17 días (autopsia)	Falla cardíaca con neumonía fatal	Desconocidos
1992	Venturini et al.	55 años	Ninguna	Desconocidos
1999	Silva et al.	Prenatal (21 semanas)	Después de la amniocentesis	Ninguno
2003	Bauk et al.	20 años	Taquiarritmia	Ninguno
2004	Leite et al.	Prenatal (35 semanas)	Sospecha de cardiopatía (ventrículo izquierdo hipoplásico)	Ninguno
2007	Cyrus et al.	20 meses	Falla de medro	Defecto septal auricular ostium secundum
2010	Upadhyay et al.	Primer día de vida	Cardiomegalia	Foramen oval
2013	Pepeta et al.	Primer día de vida	Cianosis y dificultad respiratoria	Conducto arterioso
2013	Pepeta et al.	Prenatal (32 semanas)	Sospecha de cardiopatía	Ninguno
2014	Siehr et al.	Primer día de vida	Cianosis	Defecto septal ventricular y conducto arterioso
2014	De Rubens-Figueroa et al.	14 años	Dolor precordial	Defecto septal auricular ostium secundum
2015	Tanasan et al.	2.5 meses	Taquipnea	Defecto septal auricular y ventricular

presión diastólica final ventricular derecha, por lo que el cortocircuito de sangre se realiza de derecha a izquierda a través de la comunicación interauricular, lo que ocasiona cianosis y desaturación. También es responsable de la disminución de la trama vascular pulmonar en la radiografía de tórax. A medida que las resistencias vasculares pulmonares disminuyen, mejora la distensibilidad del ventrículo derecho y el cortocircuito se hace de izquierda a derecha a través de la comunicación interauricular con disminución de la cianosis<sup>8</sup>.

Los pacientes con síndrome de Down y síntomas cardiovasculares deben someterse a una evaluación cardiológica completa que incluya un ecocardiograma, por la alta incidencia de cardiopatías congénitas<sup>9</sup>. ●

## REFERENCIAS

1. Siehr SL, Pun R, Priest JR, Lowenthal A. Ebstein anomaly and Trisomy 21: A rare association. *Ann Pediatr Card.* 2014;7(1):67-9. D.doi.org/10.4103/0974-2069.126569.
2. De Rubens-Figueroa J, Marino B. Patient with Ebstein anomaly and Down syndrome. Strange combination. *Acta Pediatr Mex.* 2014;35:218-21.
3. Tanasan A, Rostampour F, Khosrohahy A, Sanginabadi M, Falahi A. Down syndrome Associated with Epstein's Anomaly and Pulmonary Hypertension in a 2.5 Months Infant: a Case Report Study. *Int J Med Invest.* 2015;4(1):187-90.
4. Bauk L, Espinola-Zavaleta N, Muñoz-Castellanos L. Ebstein's malformation in the setting of Down's syndrome. *Cardiol Young.* 2003;13:370-2.
5. Silva SR, Bruner JP, Moore CA. Prenatal diagnosis of Down's syndrome in the presence of isolated Ebstein's anomaly. *Fetal DiagTher.* 1999;14:149-51.
6. Pepeta L, Clur S. Ebstein's anomaly and Down's syndrome: case report. *Cardiovasc J Afr.* 2013;24(9):382-4. dx.doi.org/10.5830/CVJA-2013-054.
7. Cyrus C, Cyril E, Cherian KM, Kulkarni S, Nallathambi C. Down Syndrome with tandem 21;21 rearrangement and Ebstein's anomaly — A case report. *Int J Cardiol.* 2007; 115:58-60.
8. Upadhyay S, Law S, Kholwadwala D. A newborn with cardiomegaly. *J Emerg Trauma Shock.* 2010;3(3):298. doi:10.4103/0974-2700.66541.
9. LeiteMde F, Gianisella RB, Zielinsky P. Intrauterine detection of Ebstein's anomaly and Down's Syndrome. Prenatal diagnosis of a rare combination. *Arq Bras Cardiol.* 2004;82:390-5.