

## COMUNICACIONES BREVES

### Anomalía de Uhl. Informe de un caso con correlación anatómo-ecocardiográfica

Mirna Yabur-Espitia,<sup>1</sup> Luís Muñoz-Castellanos,<sup>1</sup> Nilda Espinola-Zavaleta,<sup>1</sup> Eduardo Enríquez-Rodríguez,<sup>2</sup> Ana Cecilia Alcantar-Fernández.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez.

<sup>2</sup> Universidad Autónoma de Coahuila.

Recibido el 16 de junio de 2009; aceptado el 19 de noviembre de 2009.

#### PALABRAS CLAVE

Anomalía de Uhl;  
Ecocardiografía;  
Anatomopatología;  
México.

#### Resumen

La anomalía de Uhl es una cardiopatía congénita rara, que se caracteriza por la ausencia casi total de miocardio en la pared libre del ventrículo derecho; las válvulas tricúspide y pulmonar se mantienen morfológicamente normales.

El propósito de este trabajo es presentar el caso clínico de un paciente con anomalía de Uhl, describir los hallazgos ecocardiográficos encontrados y realizar una correlación anatómo-ecocardiográfica, con una pieza anatómica equivalente.

Presentamos el caso de un paciente adulto de 33 años de edad con sospecha de comunicación interauricular, en clase funcional II NYHA y datos clínicos de insuficiencia cardíaca derecha. En el ecocardiograma se encontró una gran dilatación del ventrículo derecho, con paredes lisas y delgadas; válvulas tricúspide y pulmonar dentro de límites normales. Se estableció el diagnóstico de anomalía de Uhl. Se realizó una correlación anatómo-ecocardiográfica con una pieza anatómica equivalente de la colección patológica del instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez. *Conclusiones:* La anomalía de Uhl es una entidad rara. El juicio clínico y el estudio ecocardiográfico son herramientas fundamentales para su diagnóstico. La correlación anatómica-ecocardiográfica fue precisa y permitió un mejor conocimiento de esta anomalía.

#### KEY WORDS

Uhl's anomaly,  
echocardiography,  
pathology, Mexico.

**Uhl's anomaly. A case report with anatomoechocardiographic correlation**

#### Abstract

Uhl's anomaly is an uncommon malformation of the right ventricle, which is characterized by the absence of the myocardium in the right ventricular free wall, while the tricuspid and pulmonary valves are morphologically normal.

The aim of this work was to present a clinical case of a patient with Uhl's anomaly, to describe the echocardiographic findings and to perform an anatomoechocardiographic correlation with a corresponding specimen.

This is a case report of a 33 year old man with suspicion of atrial septal defect, who was in functional class II of the NYHA and presented signs of right ventricular failure. The echocardiogram

*Correspondencia:* Nilda Espinola Zavaleta. Ecocardiografía en Consulta Externa del Instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez. Juan Badiano N° 1, Colonia Sección XVI, Tlalpan, 14080. México D. F. Teléfono: (55) 5573 2911 Ext. 1496, Fax (55) 5485 1568. *Correo electrónico:* niesza2001@hotmail.com

showed dilation of the right cavities, the free wall of the right ventricle was thin and smooth, and the tricuspid and pulmonary valves were normal, which prompted the diagnosis of Uhl's anomaly. Also, an anatomicoechoangiographic correlation was done with an equivalent specimen of the Embryology Department from the Instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez's collection. *Conclusions:* Uhl's anomaly is an extremely rare entity. The clinical findings and echocardiography are the main tools for its diagnosis. The anatomicoechoangiographic correlation was precise and allowed a better understanding of this anomaly.

## Introducción

La anomalía de Uhl es una cardiopatía congénita de presentación rara, que se caracteriza por la ausencia de miocardio en la pared libre del ventrículo derecho, la conservación de las trabeculaciones del septo interventricular derecho y la normalidad estructural de las válvulas tricúspide y pulmonar.<sup>1</sup> El ventrículo derecho se dilata de manera importante y pierde su capacidad contráctil para impulsar la sangre hacia el lecho pulmonar, lo que se manifiesta con congestión venosa sistémica (edema de miembros inferiores, hepato-esplenomegalia e ingurgitación yugular), disnea, taquipnea y cianosis en las dos terceras partes. Las manifestaciones clínicas se presentan con mayor frecuencia en la infancia que en la vida adulta.<sup>2</sup>

La primera descripción de esta entidad fue hecha por Uhl en 1952;<sup>1</sup> desde entonces, se han reportado casos esporádicos o series pequeñas, desde la etapa prenatal<sup>3-4</sup>

## TABLA DE ABREVIATURAS

NYHA-New York Heart Association
VD- Ventrículo derecho
AD-Aurícula derecha,
AI- Aurícula izquierda
Ao-Aorta
AP-Arteria pulmonar

hasta la vida adulta,<sup>5-6</sup> muchas de ellas como hallazgos *postmortem*.<sup>7</sup>

El propósito de este trabajo es presentar el caso clínico de un paciente con anomalía de Uhl, describir sus hallazgos ecocardiográficos y correlacionarlos con una pieza anatómica de la colección de patología del Instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez.

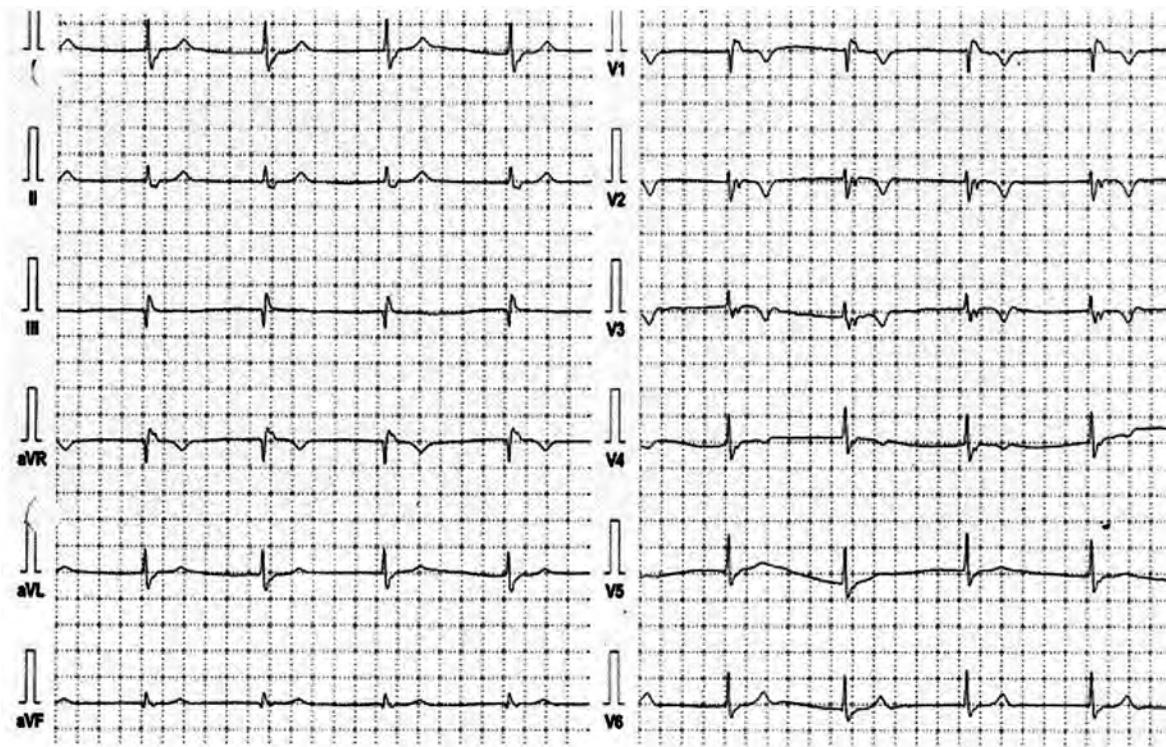


Figura 1. Electrocardiograma de superficie en ritmo nodal, con predominio de fuerzas ventriculares izquierdas con ángulo del QRS a +30° e imagen de bloqueo incompleto de rama derecha del haz de His.

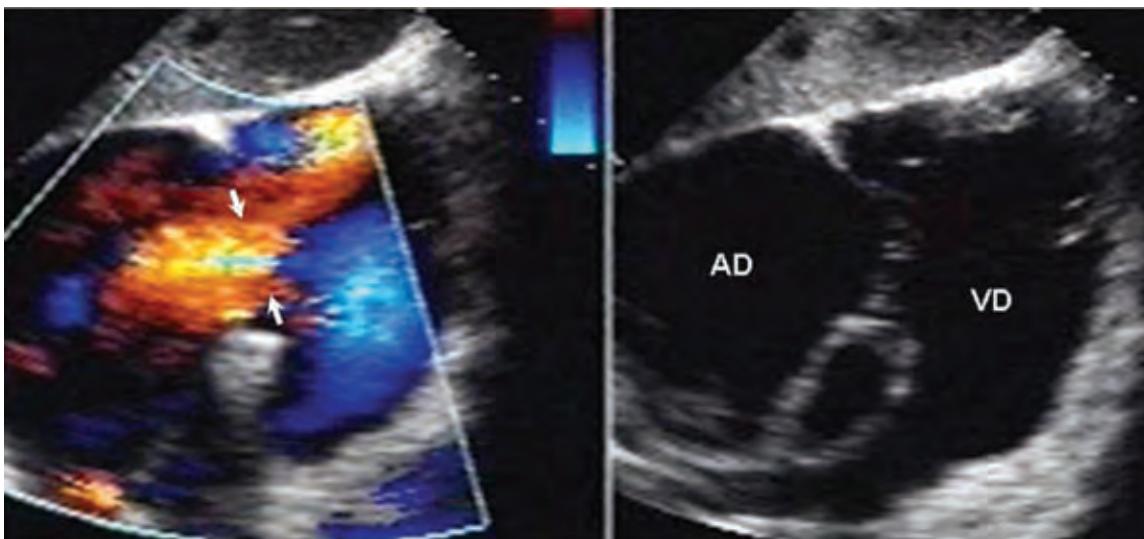


Figura 2. Ecocardiograma transtorácico bidimensional y con Doppler color en el plano subcostal, que muestra adecuada implantación de las valvas a nivel del anillo tricuspídeo e insuficiencia tricuspídea laminar de grado severo (flechas).

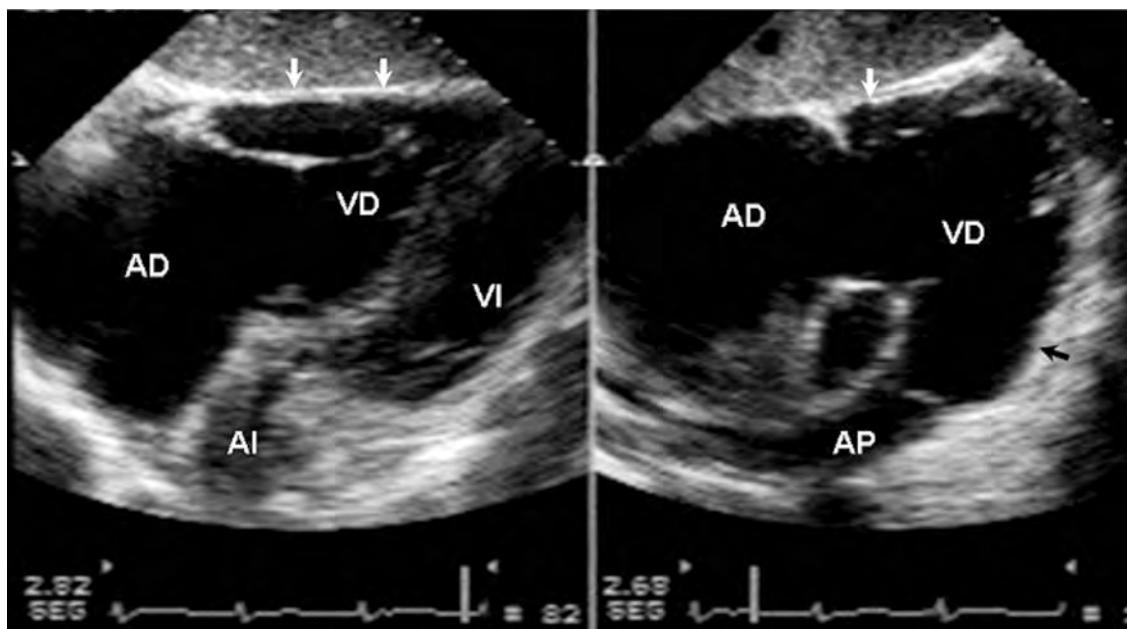


Figura 3. Imágenes transtorácicas bidimensionales en eje subcostal en las que se observa la dilatación de cavidades derechas, adelgazamiento de la pared libre del ventrículo derecho (flechas blancas) con contorno irregular (flecha negra) y las válvulas tricúspide y pulmonar de apariencia normal, sin dilatación del anillo pulmonar ni del tronco o ramas de la arteria pulmonar.

### Informe del caso

Paciente masculino de 33 años de edad con antecedente de disnea de grandes esfuerzos desde los 20 años de edad, sin tratamiento médico. Acudió al hospital por presentar deterioro de su clase funcional, con disnea de medianos esfuerzos y dolor en región torácica de intensidad 4/10. A la exploración física se evidenció ingurgitación yugular grado III/IV y signos de derrame pleural izquierdo. El choque de la punta se palpó en la unión del sexto espacio intercostal y la línea axilar anterior. Se auscultó soplo holosistólico en mesocardio grado II/IV. Se identificó hepatoesplenomegalia con

reflujo hepatoyugular y edema de miembros inferiores. Los exámenes de laboratorio y el estudio de líquido pleural, posterior a una toracentesis, no demostraron datos de tuberculosis u otra enfermedad infecciosa. El electrocardiograma en ritmo nodal, AQRS +30°, imagen de bloqueo incompleto de rama derecha del haz de His y predominio de fuerzas ventriculares izquierdas, ondas T negativas de V1 y V4, de ramas simétricas, con intervalo QT de 470 ms. Destaca un trastorno de conducción intraventricular caracterizado por empastamiento y muescas al final de los complejos QRS, principalmente en derivaciones que exploran el ventrículo derecho (aVR, V1-V3) (Figura 1).

En el estudio ecocardiográfico el corazón se encontró en *situs solitus*, con concordancia auriculoventricular y ventrículoarterial; dilatación importante de las cavidades derechas: aurícula derecha de 88 x 77 mm de diámetro, anillo tricuspídeo dilatado (53 mm) y con insuficiencia tricuspídea secundaria importante (Figura 2), las valvas de la válvula tricúspide se observaron de características normales y con adecuada implantación, y el ventrículo derecho presentó paredes delgadas y de contornos irregulares; la válvula pulmonar de aspecto normal, sin dilatación del anillo, tronco y ramas de la arteria pulmonar (Figura 3). Se detectó movimiento septal paradójico tipo A y la función sistólica ventricular izquierda era normal. El paciente está actualmente en clase funcional NYHA I, en tratamiento con diuréticos y restricción hídrica y la conducta clínica en el momento es expectante, con vigilancia sobre la evolución del paciente.

### Descripción de la pieza anatómica

La pieza anatómica equivalente, se encontró en *situs solitus*, retornos venosos pulmonares y sistémicos normales, las conexiones atrioventriculares y ventrículoarteriales de tipo concordantes. Aurícula derecha con gran dilatación. Anillo tricuspídeo dilatado; la válvula tricúspide con sus tres valvas de características normales, en el aspecto interno del ventrículo derecho se observó el septo interventricular con sus características trabeculaciones gruesas y la pared libre del ventrículo, se observó muy adelgazada, con

zonas en las cuales no se visualizó tejido miocárdico, sólo pericardio y endocardio (Figura 4A y 4B).

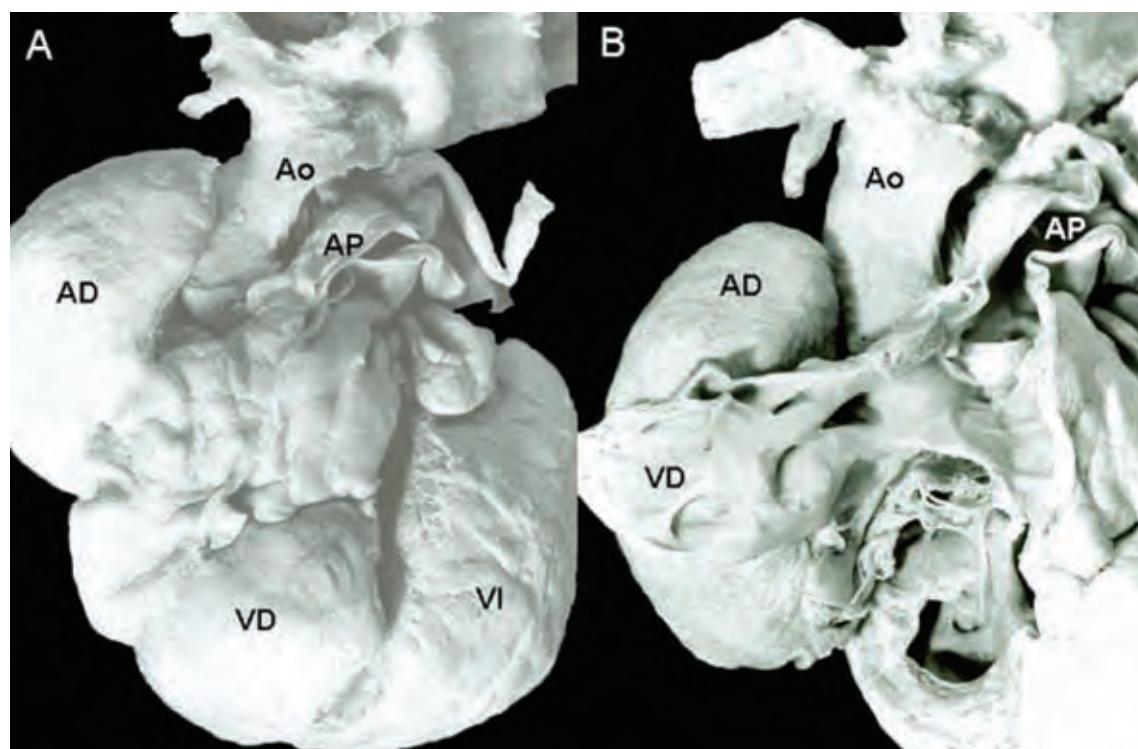
### Correlación anatómo-ecocardiográfica

Al compararse los hallazgos ecocardiográficos con la pieza anatómica equivalente, se encontró que estos eran concordantes.

### Discusión

La anomalía de Uhl tiene como característica morfológica la ausencia de miocardio de la pared ventricular derecha, la cual está compuesta por una superficie de endocardio y epicardio sin interposición de ningún otro tejido.<sup>1</sup> Al parecer la causa es una falla en el desarrollo embrionario. Hipótesis más recientes, sustentadas por estudios de biología molecular, sugieren que el miocardio ventricular derecho puede desaparecer como consecuencia de un proceso de apoptosis de los miocitos ventriculares derechos.<sup>2</sup> Debido a la ausencia del miocardio, la función ventricular derecha recae en la aurícula derecha, que sufre hipertrofia y dilatación, aumentando la presión venosa que se manifiesta con pléthora yugular, hepatomegalia, edema, disnea y deterioro progresivo de la clase funcional, como se describe en nuestro paciente.

El ecocardiograma fue de gran valor para definir las características morfológicas y funcionales del ventrículo derecho, así como de las válvulas tricúspide y pulmonar



**Figura 4A.** Pieza anatómica vista desde su aspecto externo en la cual se observa dilatación auricular derecha y la apariencia delgada e irregular del ventrículo derecho. **B.** Pieza anatómica vista desde su aspecto interno en la cual se observan zonas con ausencia de miocardio ventricular derecho con aposición de epicardio y endocardio.

y la correlación anátomo-ecocardiográfica nos permitió una mejor comprensión de esta anomalía, al presentar hallazgos característicos como los observados en el estudio ecocardiográfico.

El diagnóstico diferencial debe realizarse con otras entidades patológicas que cursan con ausencia de miocardio ventricular derecho, como la anomalía de Ebstein, la ausencia de la válvula tricúspide y principalmente la displasia arritmogénica del ventrículo derecho. En la anomalía de Ebstein ocurre un adosamiento de las valvas septal y posterior de la válvula tricúspide, con lo que el orificio funcional queda en un plano inferior al anillo tricuspidal verdadero. En la ausencia de la válvula tricúspide la conexión auriculoventricular derecha no es resguardada por la válvula tricuspídea debido a la ausencia de las tres valvas, cuerdas tendinosas y músculos papilares. En esta malformación siempre se presenta fibrosis en la pared libre del ventrículo derecho, se asocia con atresia de la válvula pulmonar y respeta el septum interventricular. Estas características especiales la distinguen de la anomalía de Uhl.<sup>3</sup>

En la displasia arritmogénica del ventrículo derecho, la pared de esta cavidad está infiltrada por tejido fibroadiposo y presenta zonas de miocardio en parches. En la anomalía de Uhl, la ausencia de tejido adiposo se

demuestra mediante resonancia magnética, la cual contribuye al diagnóstico diferencial.<sup>6</sup>

## Conclusiones

La correlación anátomo-ecocardiográfica fue precisa y permite un mejor conocimiento de esta patología.

## Referencias

1. Uhl HSM. A previously undescribed congenital malformation of the heart: almost total absence of the myocardium of the right ventricle. Bull Johns Hopkins Hosp 1952; 91:197-205.
2. Uhl H. Uhl's Anomaly Revisited. Circulation 1996; 93: 1483-1484.
3. Cardaropoli D, Russo MG, Paladini D, et al. Prenatal echocardiography in a case of Uhl's anomaly. Ultrasound Obstet Gynecol 2006;27:713-714.
4. Wager GP, Couser RJ, Edwards OP, et al. Antenatal ultrasound findings in a case of Uhl's anomaly. Am J Perinatol 1988;5:164-167.
5. Pimenta J, Maia HC, Silva ES, et al. Uhl's anomaly in adults associated with coronary disease. Arq Bras Cardiol 1991;57:407-411.
6. Vecht RJ, Carmichael JS, Gopal R, et al. Uhl's anomaly. Br Heart J 1979; 41:676-682.
7. Tabib A, Loire R. Anatomoclinical of 100 cases of hypoplasia of the right ventricular muscle (including 89 unexpected sudden deaths). Relation with Uhl's anomaly. Arch Mal Coeur Vaiss 1992;85:1789-1795.