

## Anomalía de Ebstein

Antonio Jordán-Ríos,\*,\*\*\* Elisa Magaña-Bailón,\*,\*\*\* Monserrat Martínez-Aguilar,\*\*\*,\*\*\*  
Sergio Maury-Ordaz,\*,\*\*\* Luis Eduardo Juárez-Orozco,\*\*\*\* Alejandro Jiménez-Niño,\*\*\*  
Sebastián Álvarez,\*\*\* Erick Alexánder-Rosas\*\*

### RESUMEN

La anomalía de Ebstein es una cardiopatía congénita compleja, caracterizada por el adosamiento de los velos valvulares tricuspídeos posterior y septal al endocardio ventricular derecho, lo que condiciona el desplazamiento del orificio valvular hacia la porción apical del ventrículo derecho, dando por resultado una atrialización de dicho ventrículo. El primer caso reportado en la literatura data del año 1866 por el médico Wilhelm Ebstein. Las manifestaciones clínicas son muy variables; entre las más frecuentes destacan: cianosis progresiva, disnea, insuficiencia cardiaca, palpitaciones y arritmias. El abordaje del paciente debe incluir electrocardiograma, radiografía de tórax y ecocardiograma transtorácico, siendo este último el estándar de oro para establecer el diagnóstico. Únicamente aquellos pacientes que cumplan con los criterios establecidos deberán someterse a tratamiento quirúrgico. Dada la alta similitud de la anomalía de Ebstein con otras displasias de la válvula tricuspíde, es fundamental llevar a cabo una evaluación multidisciplinaria para establecer un diagnóstico y tratamiento precisos.

**Palabras clave:** Ebstein, válvula tricuspíde, displasia, congénito.

La anomalía de Ebstein (AE) es un defecto anatómico caracterizado por el adosamiento de los velos valvulares tricuspídeos posterior y septal al endocardio ventricular derecho,<sup>1</sup> además de una valva anterior generalmente alargada y parcialmente fenestrada; lo que condiciona el desplazamiento del orificio valvular hacia la porción apical del ventrículo derecho, dando por resultado una atrialización de dicho ventrículo.<sup>2-4</sup>

El primer caso reportado en la literatura de esta rara anomalía data del año 1866, cuando el médico

### ABSTRACT

*Ebstein's anomaly is a congenital malformation that is characterized primarily by abnormalities of the tricuspid valve and right ventricle, specifically tethering of the posterior and septal tricuspid valve leaflets to the right ventricle endocardium resulting in an apical displacement of tricuspid ring. The first reported case dates back to 1866 by Wilhelm Ebstein. Clinical presentation varies among patients. The most common symptoms are: progressive cyanosis, exertional dyspnea, heart failure, palpitations and arrhythmias. Patient approach should include electrocardiogram, chest X-ray and transthoracic echocardiogram, the latter being the gold standard for diagnosis. Only those patients who meet established criteria will undergo surgical treatment. Given the high similarity of Ebstein's anomaly with other dysplasias of the tricuspid valve, it is essential to conduct a multidisciplinary evaluation to establish an accurate diagnosis and treatment.*

**Key words:** Ebstein, tricuspid valve, dysplasia, congenital.

prusiano Wilhelm Ebstein publicó un artículo titulado «Concerning a very rare case of insufficiency of the tricuspid valve caused by a congenital malformation» sobre un paciente de 19 años con disnea, palpitaciones, cardiomegalia y pulso yugular prominente<sup>5</sup> (Ebstein, 1866). Su descripción de los hallazgos anatómicos del estudio postmortem le ameritó que hoy en día la enfermedad lleve su apellido. Esta anomalía se presenta en aproximadamente 1-5 por cada 200,000 nacimientos vivos (< del 1% de las enfermedades cardíacas congénitas) y en un 66% de los casos se acompañan de defectos del septo interatrial.<sup>6</sup>

Las manifestaciones clínicas dependen en gran medida de la magnitud del defecto anatómico, del flujo sanguíneo pulmonar (bajo o normal), de la concomitancia de defecto septo-atrial y del desarrollo de arritmias de componente maligno (síndrome de Wolff-Parkinson-White con fibrilación atrial) por su difícil control y alta mortalidad,<sup>7,8</sup> así, el cuadro clínico puede ser muy evidente y conducir a cianosis

\* Facultad Mexicana de Medicina. Universidad La Salle.

\*\* Departamento de Cardiología Nuclear. Instituto Nacional de Cardiología «Ignacio Chávez».

\*\*\* Facultad de Medicina. Universidad Nacional Autónoma de México.

\*\*\*\* Universitair Medisch Centrum Groningen, Groningen, Holanda.

rápidamente progresiva y muerte del paciente a los pocos días del nacimiento, o bien, constituirse únicamente como hallazgo radiológico.<sup>9</sup> Sin embargo, en pacientes que han llegado a la edad adulta, la sintomatología suele presentarse como cianosis progresiva, intolerancia al ejercicio, insuficiencia cardiaca derecha y arritmias.<sup>14</sup> Suele hallarse pulso yugular normal a pesar de la regurgitación tricuspídea, ya que el gran atrio derecho ejerce un papel amortiguador.<sup>10</sup> A la auscultación suele encontrarse un ritmo de tres o cuatro tiempos, ya que comúnmente existe un desdoblamiento amplio del S1 y S2 en presencia de S3 y/o S4 con o sin presencia de soplo sugerente de insuficiencia tricuspídea.<sup>11</sup>

Los hallazgos electrocardiográficos más frecuentemente encontrados son crecimiento atrial derecho, además de bloqueo aurículo-ventricular de primer grado (25% de los casos), bloqueo de rama derecha (75% de los casos), ya que el nodo AV tiene una localización normal, pero la rama derecha del haz de His puede presentar fibrosis,<sup>12</sup> y síndrome de Wolff-Parkinson-White de tipo B (25% de los casos). La aparición de muerte súbita en estos pacientes se ha asociado con la fibrilación atrial en presencia de este síndrome.<sup>13</sup> Se han observado también otras alteraciones del ritmo como fibrilación auricular o flutter auricular (25% de los casos).<sup>14</sup> En cuanto a los hallazgos radiológicos, es frecuente encontrar cardiomegalia a expensas del gran volumen atrial derecho que en ocasiones se le denomina «corazón pared a pared» y disminución de la trama vascular pulmonar, esto último correlacionado con el grado de cianosis.<sup>15</sup> También se observa crecimiento auricular derecho. En pacientes con patología menos severa la radiografía de tórax puede ser normal.<sup>16</sup>

El estudio ecocardiográfico exhaustivo de dos dimensiones y Doppler constituye la herramienta más útil para establecer un diagnóstico de anomalía de Ebstein.<sup>17,19</sup> Este método permite la identificación precisa de la lesión y severidad de la misma, así como la presencia de otros defectos congénitos.<sup>17,18</sup> El ecocardiograma de tres dimensiones se emplea con mayor frecuencia como apoyo al de dos dimensiones.<sup>17</sup> Los hallazgos ecocardiográficos más útiles para su diagnóstico son: desplazamiento apical de la valva septal de la tricúspide ( $> 8 \text{ mm/m}^2$  de superficie corporal comparado con la valvula mitral), grado de displasia de cada una de las valvas de la valvula tricúspide, aumento en el volumen de las cavidades derechas, movimiento septal paradójico, grado de insuficiencia tricuspídea e identificación de comunicación interauricular o foramen oval permeable.<sup>19</sup>

El score Great Ormond Street es de utilidad para la evaluación del neonato, el cual consiste en dividir el área de la aurícula derecha, así como del ventrículo derecho atrializado entre el área combinada del ventrículo derecho funcional, aurícula izquierda y ventrículo izquierdo. A mayor sea el resultado peor es el pronóstico. El papel del ecocardiograma transeofágico se reserva para aquellos casos en los que el ecocardiograma transtorácico no es suficiente para identificar las anomalías en la anatomía y función.<sup>20</sup>

Attenhofer et al. realizaron una comparación en 16 pacientes con anomalía de Ebstein de los hallazgos encontrados por ecocardiografía y resonancia magnética,<sup>21</sup> encontrando que la información proporcionada por estos dos métodos diagnósticos es comparable en cuanto al tamaño y función del ventrículo izquierdo, reparabilidad de la valva, evaluación cualitativa de las cavidades derechas y visibilidad de las valvas septal y anterior de la tricúspide. La valva posterior y la presencia de fenestraciones se visualiza mejor por resonancia magnética; los defectos cardíacos asociados son igualmente reconocidos, excepto los cortocircuitos pequeños que tienden a ser mejor diagnosticados por ecocardiograma. Ahora bien, la cuantificación del tamaño del ventrículo derecho y la fracción de expulsión es posible sólo con la resonancia magnética. Se concluye que tanto el ecocardiograma como la RMC proveen información complementaria, siendo de elección la RMC para la evaluación de la valva posterior y tamaño y función del ventrículo derecho. De manera que para una estratificación de riesgo apropiada de estos pacientes con anomalía de Ebstein deben realizarse ambos estudios antes de la cirugía.<sup>21</sup>

Otras displasias tricuspídeas han sido descritas por la literatura, como la anomalía de Uhl, que se caracteriza por la ausencia total de la pared del ventrículo derecho, la válvula tricúspide está normalmente implantada en el surco atrioventricular pero puede presentar diversos grados de displasia.<sup>22</sup> Clínicamente se caracteriza por insuficiencia cardíaca derecha o congestiva, taquicardia ventricular o arritmia supraventricular y cardiomegalía asintomática.<sup>22,23</sup> En esta patología el desplazamiento distal tricuspídeo es el criterio más útil para diferenciarla entre la anomalía de Ebstein. Así, diversas anomalías congénitas de la válvula tricúspide que no cumplen con los criterios de la descripción anatómica original de Ebstein o no presentan ecocardiográficamente desplazamiento apical significativo de la inserción de sus velos con respecto al plano mitral (mayor de 15 mm) reciben el nombre de malformación de Ebstein like.<sup>2,3,8,23</sup>

Debido a la gran similitud anatómica, a lo largo de la historia ha sido común confundir la anomalía de Ebstein con alguna otra displasia tricuspídea.<sup>22</sup> Entre 1982 y 1995 fueron referidos a la Clínica Mayo 22 pacientes con diagnóstico de anomalía de Ebstein,<sup>23</sup> con presentaciones clínicas similares como cardiomegalía, intolerancia al ejercicio, arritmias atriales y cianosis; sin embargo, ninguno cumplía con los criterios diagnósticos para esa enfermedad, como son la displasia apical de la hoja septal mayor o igual a 8 mm/m<sup>2</sup> de superficie corporal, hoja anterior redundante y elongada, y un intervalo anormalmente prolongado entre el «punto C» tricuspídeo y el mitral (el punto C se define como la posición más posterior de la valva anterior de la válvula tricuspíde y de la valva anterior de la válvula mitral al comienzo de la sístole). Estas disyuntivas resultan en una mala selección de pacientes, sobre todo para el tratamiento quirúrgico.<sup>23</sup>

### TRATAMIENTO

En pacientes con formas leves de anomalía de Ebstein, asintomáticos o mínimamente sintomáticos, sin cortocircuito de derecha a izquierda y cardiomegalía leve o moderada está indicada la observación y el manejo médico por un cardiólogo.<sup>24</sup> El tratamiento médico para el recién nacido con cianosis se limita prácticamente a la terapia de soporte hasta que las resistencias vasculares pulmonares se normalicen. En casos de cianosis extrema se puede emplear prostaglandina E1. Para el recién nacido sintomático la inhalación de óxido nítrico es de utilidad.<sup>24</sup> Aquellos pacientes con insuficiencia cardiaca requerirán de agentes inotrópicos, así como digoxina y diurético de asa a largo plazo. Dado que el paciente con anomalía de Ebstein es proclive al desarrollo de fenómenos tromboembólicos, las últimas guías del American College of Cardiology (ACC) recomiendan la anticoagulación de estos pacientes con warfarina; así mismo, la profilaxis para endocarditis infecciosa está indicada en aquellos pacientes con cianosis.<sup>25</sup>

El tratamiento para el paciente con arritmias, especialmente supraventriculares, es variable; sin embargo, para pacientes sintomáticos se recomienda ablación quirúrgica o con radiofrecuencia.<sup>25</sup> En pacientes con taquiarritmias como el síndrome de Wolff-Parkinson-White se recomienda la ablación de la vía accesoria por radiofrecuencia transcatéter.<sup>24,25</sup>

En general, el tratamiento quirúrgico se debe evitar en el periodo neonatal, debido a que la mortalidad continúa siendo alta.<sup>26,27</sup> De acuerdo con las

guías de práctica clínica del ACC, la cirugía está indicada bajo las siguientes circunstancias: síntomas que deterioran la actividad física, cianosis (saturación de oxígeno < 90%), embolismo paradójico, cardiomegalía progresiva en radiografía de tórax y dilatación progresiva del ventrículo derecho o reducción de la función sistólica del ventrículo derecho.<sup>25</sup> El tratamiento quirúrgico estándar comprende la reparación valvular o el reemplazo valvular.<sup>28</sup> La reparación valvular se prefiere, ya que se ha asociado con menor mortalidad y menores complicaciones a corto plazo, ésta es posible si la valva anterior de la tricuspide es móvil y no muy deficiente (> 50% del tamaño normal).<sup>29,30</sup>

### PRONÓSTICO

El pronóstico en la anomalía de Ebstein es variable y depende la severidad de la enfermedad. En una revisión hecha por Celermajer y cols. se calculó una sobrevida de 67% a un año y 59% a 10 años.<sup>31</sup> Las principales causas de muerte fueron insuficiencia cardiaca, muerte perioperatoria y muerte súbita. En el mismo estudio, los principales predictores de muerte fueron el grado de severidad evaluado por ecocardiograma, presentación fetal y obstrucción al tracto de salida del ventrículo derecho.<sup>31</sup>

### CONCLUSIÓN

La anomalía de Ebstein es una enfermedad congénita compleja que requiere de un abordaje cardiológico multidisciplinario. Lo más común es que se diagnostique a edades tempranas, sin embargo, dado el aumento en la sobrevida de los pacientes con cardiopatías congénita, el cardiólogo deberá estar preparado para diagnosticar y tratar pacientes adultos. Es indispensable un amplio conocimiento de la anatomía y función del ventrículo derecho para ofrecer un adecuado tratamiento a los pacientes, lo que impactará en su calidad de vida.

### REFERENCIAS

1. Geerdink LM, Kapusta L. Dealing with Ebstein's anomaly. Cardiol Young. 2013; 29: 1-10.
2. Edwards WD. Embryology and pathologic features of Ebstein's anomaly. Progr Pediatr Cardiol. 1993; 2: 5-15.
3. Garrido A, Oliver J, Domínguez F, González A, Sobrino J. Displasia congénita de la válvula tricuspíde (Ebstein like) en un varón de 73 años con insuficiencia tricuspídea severa. Rev Esp Cardiol. 2000; 53: 1008-1010.
4. Attenhofer JCH, Connolly HM, Edwards WD et al. Ebstein's anomaly-review of a multifaceted congenital cardiac condition. Swiss Med Wkly. 2005; 135: 269-281.

5. Ebstein W. Über einen sehr seltenen fall von insufficienz der valvula tricuspidalis, bedingt durch eine angeborene hochgradige missbildung derselben. *Arch Anat Physiol Wissenschaft Med.* 1866; 33: 238-254.
6. Anderson KR, Zuberbuhler JR, Anderson RH et al. Morphologic spectrum of Ebstein's anomaly of the heart: a review. *Mayo Clinic Proc.* 1979; 54:174-180.
7. Hebe J. Ebstein's anomaly in adults. *Arrhythmias: diagnosis and therapeutic approach.* *Thorac Cardiovasc Surg.* 2000; 48: 214-219.
8. Duran M, Olivares K, Aristi G, Sorlano J. La hipoplasia del ventrículo derecho en la anomalía de Ebstein. *Rev Med Hosp Gen Méx.* 2000; 63: 200-204.
9. Barre E, Durand I, Hazelzet T. Ebstein's anomaly and tricuspid valve dysplasia. *Pediatr Cardiol.* 2012; 33: 1391-1396.
10. Mair DD. Ebstein's anomaly. Natural history and management. *Journal of the American College of Cardiology.* 1992; 9: 1047-1055.
11. Watson H. Natural history of Ebstein's anomaly of tricuspid valve in childhood and adolescence. An international cooperative study of 505 cases. *Br Heart J.* 1974; 36: 417-427.
12. Perloff JK. The clinical recognition of congenital heart disease. New York: Saunders; 200. 194-215.
13. Galván O, Iturralde P, Basagoitia AM. Anomalía de Ebstein con síndrome de Wolff-Parkinson-White. *Arch Cardiol Méx.* 1991; 61: 309-314.
14. Shinohara T, Tsuchiya T, Takahashi N et al. The characteristics of an abnormal electrogram on the atrialized right ventricle in a patient with Ebsteins anomaly. *Pacing Clin Electrophysiol.* 2009; 32: 269-272.
15. Rahman F, Salman M, Akhter N, Patwary SR et al. Pattern of congenital heart diseases. *Mymensingh Med J.* 2012; 21: 246-250.
16. Tao MS, Partridge J, Radford D. The plain chest radiograph in uncomplicated Ebsteins disease. *Clin Radiol.* 1986; 37: 551-553.
17. Farooki ZQ, Henry JG, Green EW. Echocardiographic spectrum of Ebstein's anomaly of the tricuspid valve. *Circulation.* 1976; 53: 63-68.
18. Shiina A, Seward JB, Edwards WD et al. Two-dimensional echocardiographic spectrum of Ebstein's anomaly: detailed anatomic assessment. *J Am Coll Cardiol.* 1984; 3: 356.
19. Bonow RO, Carabello BA, Chatterjee K et al. 2008 Focused update incorporated into the ACC/AHA 2006 guidelines for the management of patients with valvular heart disease: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines (Writing Committee to Revise the 1998 Guidelines for the Management of Patients With Valvular Heart Disease): endorsed by the Society of Cardiovascular Anesthesiologists, Society for Cardiovascular Angiography and Interventions, and Society of Thoracic Surgeons. *Circulation.* 2008; 118: e523.
20. Zoghbi WA, Enriquez-Sarano M, Foster E et al. Recommendations for evaluation of the severity of native valvular regurgitation with two-dimensional and Doppler echocardiography. *J Am Soc Echocardiogr.* 2003; 16: 777.
21. Attenhofer-Jost C, Edmister W, Julsrud P et al. Prospective comparison of echocardiography versus cardiac magnetic resonance imaging in patients with Ebstein's anomaly. *Int J Cardiovasc Imaging.* 2012; 28: 1147-1159.
22. Richardson JD, Teo KS, Bertaso AG, Wong DT et al. Uhl's anomaly. *Int J Cardiol.* 2012; 154: 36-37.
23. Ammash NM, Warnes CA, Connolly HM, Danielson GK, Seward JB. Mimics of Ebstein's anomaly. *Am Heart J.* 1997; 134: 508-513.
24. Brown ML, Dearani JA. Ebstein malformation of the tricuspid valve: current concepts in management and outcomes. *Curr Treat Options Cardiovasc Med.* 2009; 11: 396-402.
25. Warnes CA, Williams RG, Bashore TM, Child JS et al. ACC/AHA 2008 guidelines for the management of adults with congenital heart disease: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on practice guidelines (writing committee to develop guidelines on the management of adults with congenital heart disease). *Circulation.* 2008; 118: e714.
26. Knott-Craig CJ, Goldberg SP, Overholt ED et al. Repair of neonates and young infants with Ebstein's anomaly and related disorders. *Ann Thorac Surg.* 2007; 84: 587-592.
27. Dearani JA, Said SM, O'Leary PW, Burkhardt HM et al. Anatomic repair of Ebstein's malformation: lessons learned with cone reconstruction. *Ann Thorac Surg.* 2013; 95: 220-226.
28. Danielson GK, Dearani JA. Congenital heart surgery nomenclature and database project: Ebstein's anomaly and tricuspid valve disease. *Annals of Thoracic Surgery.* 2000; 69: S106.
29. Ahel V, Kilvain S, Rozmanic V, Taylor JF, Vukas D. Right atrial reduction for tachyarrhythmias in Ebstein's anomaly in infancy. *Tex Heart Inst J.* 2001; 28: 297-300.
30. Danielson GK, Driscoll JD, Mair DD. Operative treatment of Ebstein's anomaly. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 1992; 104: 1195-1204.
31. Celermajer DS, Bull C, Till JA, Cullen S et al. Ebstein's anomaly: presentation and outcome from fetus to adult. *J Am Coll Cardiol.* 1994; 23: 170.

*Dirección para correspondencia:*

**Dr. Antonio Jordán Ríos**

Instituto Nacional de Cardiología «Ignacio Chávez»,  
Departamento de Cardiología Nuclear.  
Juan Badiano Núm. 1, Colonia Sección XVI,  
Delegación Tlalpan, México, D.F.  
Tel: 55732911, ext. 1138, 1238  
Cel: 0445539796884  
E-mail: ajordanrios@hotmail.com