

## Anomalía de Ebstein en recién nacido

### Ebstein's anomaly in newborn

Juan SebastianTheran León<sup>1\*</sup> <https://orcid.org/0000-0002-4742-0403>

Laura Yibeth Esteban Badillo<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-0949-6183>

Claudio Fernando Garcia<sup>2</sup> <https://orcid.org/0000-0001-7346-973X>

Jhurgen Rolanlly Robles<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0003-2224-9205>

<sup>1</sup>Universidad de Santander. Bucaramanga, Colombia.

<sup>2</sup>Universidad Autónoma de Bucaramanga. Bucaramanga, Colombia.

\*Autor para la correspondencia: [jtheran554@unab.edu.co](mailto:jtheran554@unab.edu.co)

#### RESUMEN

**Introducción:** La anomalía de Ebstein es una rara malformación con presentación sintomática respiratoria leve a grave a causa de defectos cardiacos congénitos manifestados durante la niñez.

**Objetivo:** Exponer el caso en el cual el diagnóstico oportuno de esta enfermedad permitió el tratamiento integral del paciente.

**Presentación del caso:** Recién nacido a término, quien a las siete horas de su nacimiento presentó saturación de oxígeno disminuida, examen físico sin cianosis, soplo pansistólico en la auscultación y cardiomegalia detectada por rayos X de tórax. Se realizó ecocardiograma que permitió diagnosticar al bebé como portador de la enfermedad de Ebstein con manifestaciones leves. Una vez que tiene mejoría clínica, se le proporcionó el alta médica con indicación de valoración por cardiología pediátrica.

**Conclusiones:** La anomalía de Ebstein puede comenzar en el período neonatal con sintomatología de severidad variable. La sospecha clínica permite la confirmación diagnóstica y el seguimiento estrecho, sobre todo en casos severos.

**Palabras clave:** anomalía de Ebstein; cianosis; recién nacido.

---

**ABSTRACT**

**Introduction:** Ebstein's anomaly is a rare malformation with mild to severe respiratory symptomatic presentation due to congenital heart defects manifested during childhood.

**Objective:** To present the case in which the timely diagnosis of this disease allowed the comprehensive treatment of the patient.

**Case presentation:** Full-term newborn, who at seven hours of birth presented decreased oxygen saturation, physical examination without cyanosis, pansystolic murmur in auscultation and cardiomegaly detected by chest X-rays. An echocardiogram was performed to diagnose the baby as a carrier of Ebstein's disease with mild manifestations. Once he had clinical improvement, he was discharged with an indication for assessment by pediatric cardiology.

**Conclusions:** Ebstein's anomaly may begin in the neonatal period with symptoms of variable severity. Clinical suspicion allows for diagnostic confirmation and close follow-up, especially in severe cases.

**Keywords:** Ebstein anomaly; cyanosis; newborn.

Recibido: 27/09/2021

Aceptado: 05/03/2022

## Introducción

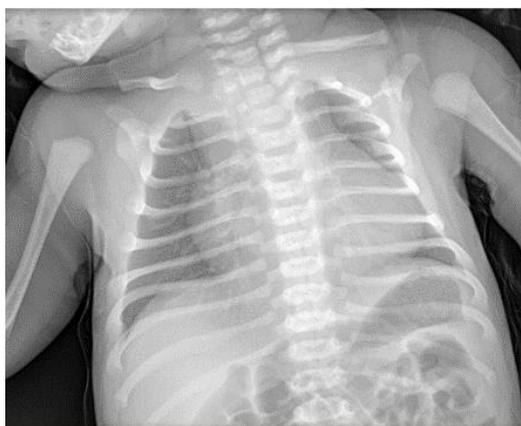
La anomalía de Ebstein es una malformación de la válvula tricúspide con miopatía del ventrículo derecho, tiene una presentación variable de las características anatómicas y fisiopatológicas.<sup>(1)</sup> Esta enfermedad es rara y representa menos de 1 % de todos los pacientes con defectos cardíacos congénitos;<sup>(2)</sup> su presentación varía desde una forma sintomática grave durante el período neonatal hasta una detección incidental más adelante en el transcurso de la vida debido a la amplia variación morfológica de la afección. La presentación neonatal puede ser grave, de ahí la importancia de realizar un tratamiento médico adelantado, idealmente durante la infancia y la niñez temprana.<sup>(3)</sup> El tratamiento que se imponga debe disminuir los síntomas y mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados.

El objetivo de este trabajo fue exponer un caso en el cual el diagnóstico oportuno de la anomalía de Ebstein permitió el tratamiento integral del paciente.

## Presentación del caso

Paciente masculino recién nacido producto de segunda gestación de madre con 34 años de edad, embarazo de 39 semanas con control prenatal completo y perfil de TORCH negativo, nació por cesárea con peso adecuado para la edad gestacional y correcta adaptación neonatal (peso: 3600 g, talla: 56 cm, perímetro cefálico: 35 cm, perímetro torácico: 34 cm, perímetro abdominal: 32 cm, Apgar 8/10, 10/10), el líquido amniótico fue claro, no requirió maniobras de reanimación. A las siete horas de vida presentó descenso en la saturación de oxígeno sin cianosis central o periférica, se auscultó soplo pansistólico III/VI sin signos de dificultad respiratoria, pulsos de miembros inferiores levemente disminuidos en comparación con los superiores, reflejos moros, succión, prehensión, escalamiento y Babinski presentes, cardiomegalia detectada por rayos x de tórax, adecuado volumen pulmonar, infiltrados reticulares bilaterales y silueta cardiotímica magnificada. El ecocardiograma informó anomalía de Ebstein neonatal severa, comunicación interauricular con cortocircuito derecha a izquierda y flujo pulmonar anterógrado permeable (Fig.).

Se ingresó para observación en unidad de cuidados intensivos (UCI) pediátrica con favorable evolución posterior, sin episodios de cianosis, ni apnea ni desaturación. Se le proporciona el egreso con indicación de valoración por cardiología pediátrica.



**Fig.** - Radiografía de tórax anteroposterior.

## Discusión

La anomalía de Ebstein representa de 0,3 - 0,6 % de todos los defectos cardíacos congénitos, sin predominio de género. La mayoría de los casos son esporádicos y se describe mayor incidencia de recurrencia en la descendencia de las mujeres (6 %) que en la de los hombres (0,6 %).<sup>(4)</sup> Esta condición parece ser genéticamente heterogénea y se ha sugerido la inclusión de varios genes candidatos: *GATA4*, *NKX2.5* y genes hipotéticos en 1p36. Se informa que la exposición al litio durante el embarazo es un factor etiológico.<sup>(5)</sup>

El trastorno anatómico central se relaciona con la falla de la delaminación embriológica, implica una malformación distintiva de la válvula tricúspide con adherencia de las valvas septal y posterior al miocardio subyacente del ventrículo derecho; la valva anterior tiende a retener la movilidad, pero típicamente está alargada, fenestrada y atada; como consecuencia, el orificio funcional de la válvula tricúspide se distorsiona y se desplaza hacia la porción apical del ventrículo derecho, lo que resulta en grados variables de regurgitación y estenosis.<sup>(6)</sup>

Los lactantes con formas leves son en gran parte asintomáticos. Los bebés con formas graves se vuelven sintomáticos, tienen cardiomegalia grave y pueden tener hipoplasia pulmonar asociada. La cianosis se observa en 50 % de los recién nacidos. En los niños o adolescentes puede detectarse la enfermedad semiológicamente debido a la auscultación de un soplo cardíaco o imagenológicamente mediante una ecocardiografía. La taquicardia supraventricular es común y es secundaria a la vía accesoria o reentrada auriculoventricular.<sup>(7)</sup>

En las formas leves de la enfermedad, es posible que no haya cianosis, pero el bebé puede tener múltiples sonidos cardíacos descritos como un ritmo triple o cuádruple. No se escucha ningún soplo significativo. En la anomalía de Ebstein moderada, puede haber cianosis sin dificultad respiratoria significativa. En casos graves, puede haber precordio hiperdinámico y frémito en el borde esternal inferior izquierdo. El primer ruido cardíaco suele ser normal. El segundo ruido cardíaco puede estar muy dividido o ser normal.<sup>(8)</sup>

La evaluación inicial se realizó con rayos x de tórax, que reveló cardiomegalia grave junto con el aumento de la relación cardiorácica debido al agrandamiento de la aurícula derecha. El campo pulmonar es normal u oligémico. En el electrocardiograma aparece agrandamiento de la aurícula derecha y bloqueo de rama derecha: La desviación del eje a la derecha es común.

La ecocardiografía registra el grado de desplazamiento de las valvas de la válvula tricúspide. Los puntos de articulación de las valvas septales y posteriores suelen desplazarse hacia abajo, hacia el vértice. Por lo general, la valva anterior no se desplaza. Se recomienda una vista apical de cuatro cámaras para estimar el desplazamiento, la valva septal puede ser displásica, fibrótica o ausente. Las cuerdas cortas pueden unir la valva septal al tabique ventricular.<sup>(6)</sup>

La gestión médica depende de la gravedad y de la edad de presentación, de esta manera, un recién nacido cianótico asintomático no necesita ningún tratamiento activo a menos que la cianosis sea grave. La terapia consiste en mantener abierto temporalmente el conducto arterial persistente (CAP) mediante infusión de prostaglandina E1 hasta que descienda la resistencia venosa periférica. La intubación y la ventilación con presión positiva pueden ayudar a controlar la hipertensión pulmonar de manera más eficaz.

La indicación para el abordaje quirúrgico en los recién nacidos y lactantes con cianosis e insuficiencia cardíaca congestiva no está clara y la decisión de realizar la cirugía debe ser individualizada, de esta manera, la indicación de cirugía en niños mayores y adultos incluye a aquellos con falla cardíaca clase III o IV de la clasificación de la *New York Heart Association* (NYHA, sigla en inglés) y pacientes de la clase I o II que tengan índice cardiorácico  $\geq 0,65$ , cianosis significativa, embolia paradójica y arritmia intratable.<sup>(9)</sup>

En general, se trata de una enfermedad poco usual, con presentaciones clínicas variables que, en algunos casos, puede llegar a deteriorar la capacidad funcional, de ahí la importancia que tiene para el personal de salud identificar su aparición temprana que favorece su atención integral.

La anomalía de Ebstein puede comenzar en el período neonatal con sintomatología de severidad variable; la sospecha clínica permite la confirmación diagnóstica y el seguimiento estrecho, sobre todo en casos severos.

## Referencias bibliográficas

1. Holst KA, Connolly HM, Dearani JA. Ebstein's Anomaly. *Methodist DeBakey Cardiovasc J*. 2019 [acceso 25/08/2021];15(2):138. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6668741/>

2. Yuan SM. Ebstein's Anomaly: Genetics, Clinical Manifestations, and Management. *Pediatr Neonatol.* 2017 [acceso 25/8/2021];58(3):211-5. Disponible en: <http://www.pediatr-neonatology.com/article/S1875957216302959/fulltext>
3. Sainathan S, Silva L da F da, Silva JP da. Ebstein's anomaly: contemporary management strategies. *J Thorac Dis.* 2020 [acceso 25/08/2021];12(3):1161. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7139083/>
4. Sharma N, Lalnunem TJ, Nandwani M, Santa SA, Synrang BW. Ebstein Anomaly with Pregnancy: A Rare Case. *J Reproduct Infert.* 2018 [acceso 25/08/2021];19(2):119. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6010821/>
5. Miranda-Fernández MC, Ramírez-Oyaga S, Restrepo CM, Huertas-Quiñones VM, Barrera-Castañeda M, Quero R, *et al.* Identification of a New Candidate Locus for Ebstein Anomaly in 1p36.2. *Mol Syndromol.* 2018 [acceso 25/08/2021];9(3):164. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6006643/>
6. Walsh EP. Ebstein's Anomaly of the Tricuspid Valve: A Natural Laboratory for Re-Entrant Tachycardias. *JACC Clin Electrophysiol.* 2018;4(10):1271-88. DOI: [10.1016/j.jacep.2018.05.024](https://doi.org/10.1016/j.jacep.2018.05.024)
7. Cieplucha A, Trojnarska O, Kociemba A, Łanocha M, Barczynski M, Rozmiarok S, *et al.* Clinical aspects of myocardial fibrosis in adults with Ebstein's anomaly. *Heart Vess.* 2018 [acceso 25/08/2021];33(9):1076. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6096744/>
8. Singh DP, Mahajan K. Ebstein Anomaly and Malformation. Washington, EE. UU: epresentaión Stat Pearls publishing. 2021 [acceso 25/08/2021]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK534824/>
9. Holst KA, Dearani JA, Said SM. Surgical Management and Outcomes of Ebstein Anomaly in Neonates and Infants: A Society of Thoracic Surgeons Congenital Heart Surgery Database Analysis. *Ann Thoracic Surg.* 2018 [acceso 25/08/2021];106(3):785-91. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29777671/>

### Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.