

Enfermedad de Ebstein: Presentación de cuatro casos y revisión de la literatura

Por los Dres.:

RAFAEL PÉREZ SOTOLONGO, RAMÓN CASANOVA ARZOLA, JOSÉ FRELJO MONTENEGRO,
y SALVADOR PERAMO GÓMEZ

Pérez Sotolongo, R. et al. *Enfermedad de Ebstein: Presentación de cuatro casos y revisión de la literatura*. Rev. Cub. Ped. 45: 1, 1973.

Se hace una revisión de la literatura y se presentan cuatro pacientes portadores de Enfermedad de Ebstein. Se reportan los hallazgos clínicos, electrocardiográficos, fonocardiográficos, hemodinámicos y angiocardiógráficos. De los datos obtenidos se deduce que es posible alcanzar el diagnóstico clínico mediante la auscultación cuidadosa, el electrocardiograma y el estudio radiológico. El cateterismo es de gran utilidad, ya que además de brindarnos la curva de presión y el estado de los gases en sangre, nos puede evidenciar el sitio de implantación de la válvula tricúspide. El diagnóstico se confirma mediante el estudio angiocardiógráfico.

INTRODUCCION

Esta cardiopatía fue descrita por primera vez en el año 1866 por *Wilhen Ebstein* basado en los hallazgos necrópicos de un paciente de 19 años con historia de palpitaciones, cianosis y manifestaciones de insuficiencia tricúspide. Dichos hallazgos consistían en un desplazamiento de la válvula tricúspide hacia adentro del ventrículo derecho con deformidad de sus valvas y presencia de foramen oval permeable.

Abbot en la revisión de 1 000 autopsias de pacientes con cardiopatía congénita sólo encontró uno que presentó esta anomalía. *Keith* plantea que la incidencia de esta cardiopatía es de 1/210 000 nacidos vivos y que este defecto constituía menos del 1% de las cardiopatías congénitas.¹³

Con posterioridad a la descripción original de *Ebstein* numerosos casos han sido añadidos a la literatura. En 1949

Torniare realiza el primer diagnóstico en vida mediante el cateterismo; y en 1958 *Vacca*¹⁴ llevó a cabo una revisión de 108 casos de la literatura. Hasta el año 1967 cerca de 300 casos fueron publicados y en los últimos 15 años la mayoría de los casos se han diagnosticado en vida, ya que esta cardiopatía es más conocida y contamos con mejores métodos de diagnóstico.

Dado que esta cardiopatía no es muy frecuente y basados en el hecho de que en el hospital "William Soler" existían cuatro pacientes a los cuales se les había hecho el diagnóstico en vida de anomalía de *Ebstein* nos decidimos a llevar a cabo una revisión de los mismos.

MATERIAL Y METODO

Se revisaron cuatro historias clínicas del hospital Infantil Docente "William Soler" que pertenecían a pacientes con diagnóstico de Enfermedad de *Ebstein*

cuyas edades variaron entre seis y once años. De dicha serie dos fueron varones y dos hembras. A todos se les realizó electrocardiograma y telecardiograma en vistas frontal y oblicua. A dos de los pacientes se les realizó fonocardiograma. Dos pacientes fueron sometidos a cateterismo intracavitario derecho y a todos se les realizó estudio angiocardio-gráfico. En todos nuestros casos se llegó al diagnóstico en vida de Enfermedad de Ebstein.

RESULTADOS

En nuestros casos encontramos que dos pacientes habían manifestado disnea durante los ejercicios. Uno de ellos sufrió crisis de palpitaciones, el dolor torácico sólo estuvo presente en un caso (Cuadro I).

En cuanto al examen físico, encontramos que dos pacientes presentaban abombamiento precordial, y en dos casos se observaron dedos hipocráticos. La cianosis estuvo presente en tres casos. Los cuatro pacientes presentaban un soplo sistólico III/VI en tercer y cuarto espacios intercostales izquierdos y en tres casos de nuestra serie se pudo observar un retumbo diastólico. Tres de los pacientes presentaban el segundo ruido desdoblado, un tercer ruido en la protodiástole estuvo presente en tres de los casos y un triple ritmo fue obser-

vado en dos pacientes, un cuarto ruido auricular estuvo presente en dos casos (Cuadro II). Tres de los pacientes presentaron en algún momento manifestaciones de insuficiencia cardíaca congestiva.

Desde el punto de vista electrocardiográfico todos nuestros pacientes presentaban ritmo sinusal; la taquicardia paroxística auricular estuvo presente en un paciente. Dos casos mostraban bloqueo A-V de primer grado y el síndrome de W. P. W. pudimos observarlo en dos casos (fig. 1). Dos pacientes presentaban signos electrocardiográficos de crecimiento auricular derecho y el BRDHH (fig. 2) estuvo presente en tres casos (Cuadro III).

Mediante el telecardiograma pudimos observar que todos nuestros casos presentaban cardiomegalia con aurícula derecha aumentada de tamaño (figs. 3 y 4). El flujo pulmonar estaba disminuido en dos casos y normal en los otros dos (Cuadro IV).

En los dos casos en que se realizó cateterismo pudimos demostrar la existencia de un defecto interauricular mediante el estudio de los gases, y en los dos casos se pasó el catéter de AD a AI. El gasto cardíaco disminuido y la insaturación periférica también estuvieron presentes en los dos casos. En cuanto a

CUADRO I

SINTOMATOLOGIA

No. de H.C.	Disnea	Palpitaciones	Síntomas Dolor torácicos	Insufic. cardíaca
1) A.S. 335413	NO	NO	NO	NO
2) M.J. 99153	SI	NO	NO	SI
3) I.O. 205655	SI	NO	SI	SI
4) A.M. 136981	NO	SI	NO	SI

CUADRO II
HALLAZGOS FISICOS

No. de H.C.	Cianosis	Dedos hipocráticos	Deform. precord.	1er. ruido desdoblado	2do. ruido desdoblado	Soplo sist.	Soplo diast.	3er ruido protodias.	4to. ruido	Ritmo triple	Ritmo cuad.
1) A.S. 335413	SI	SI	SI	NO	SI	III/VI ENDOAP	SI	NO	NO	SI	NO
2) M.J. 99153	SI	NO	NO	NO	SI	III/VI 3 y 4 E 11	NO	SI	NO	SI	SI
3) I.O. 205655	SI	SI	SI	NO	NO	III/VI 4 y 5 E 11	SI	SI	SI	NO	SI
4) A.M. 136981	NO	NO	NO	NO	SI	III/VI ENDOAP	SI	SI	SI	NO	SI

CUADRO III
HALLAZGOS ELECTROCARDIOGRAFICOS

No. de H.C.	Fibr. auricular	Taq. auricular	E'oqueos A-V 1er grado	W.P.W.	B.R.D.	Crec. A.D.
1) A.S. 335413	NO	NO	NO	SI	SI	NO
2) M.J. 99153	NO	NO	SI	NO	SI	SI
3) I.O.205655	NO	NO	SI	NO	SI	SI
4) A.M. 136981	NO	SI	NO	SI	NO	NO

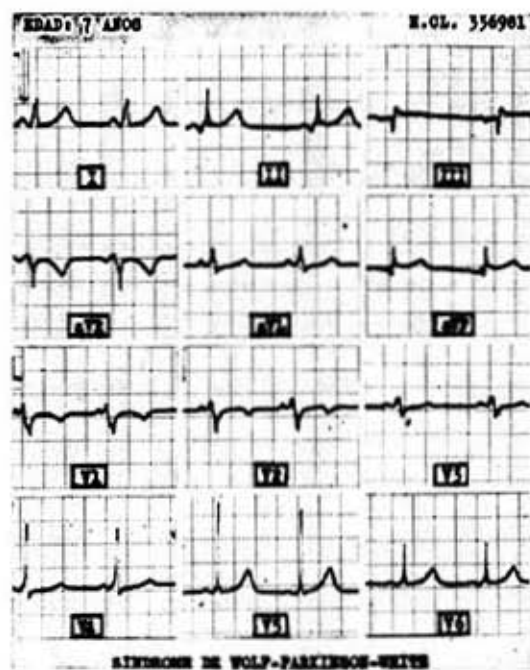


Fig. 1. El E.C.G. muestra síndrome de Wolf-Parkinson-White.

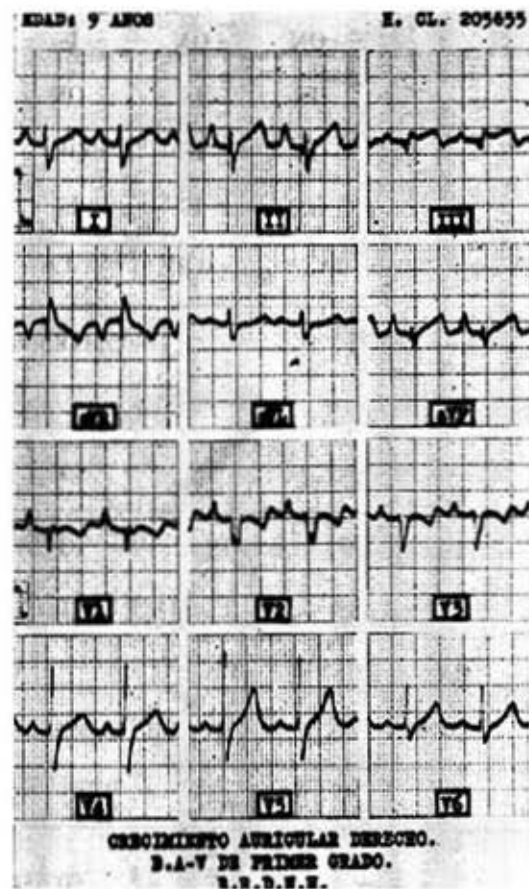


Fig. 2. El E.C.G. muestra crecimiento auricular derecho, bloqueo A-V de primer grado. BRDHH.

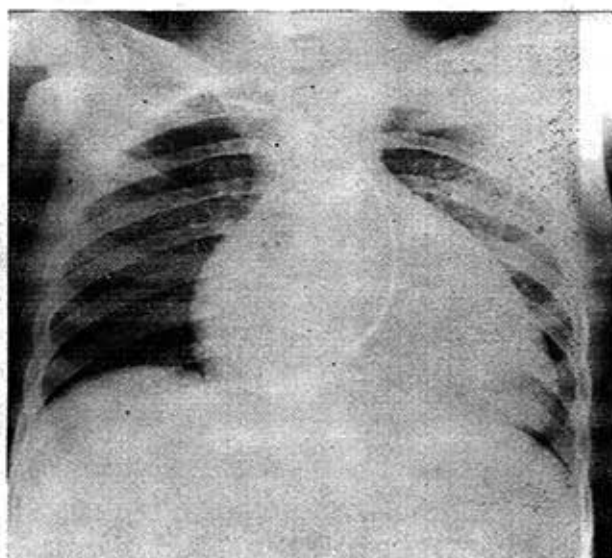


Fig. 3. Telecardiograma (vista frontal).
Se observa cardiomegalia con aurícula derecha grande y flujo pulmonar disminuido.

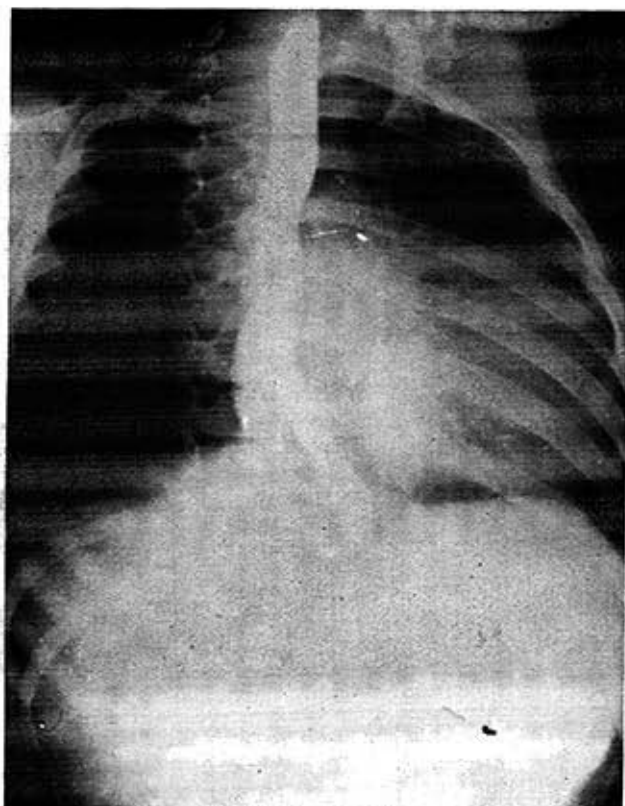
CUADRO IV
HALLAZGOS RADIOLOGICOS

No. de H.C.	Cardio- megalia	Crec. A.D.	Flujo pulmonar:
1) A.S. 335413	SI	SI	Normal
2) M.J. 99153	SI	SI	Dismin.
3) I.O. 205655	SI	SI	Dismin.
4) A.M. 136981	SI	SI	Normal

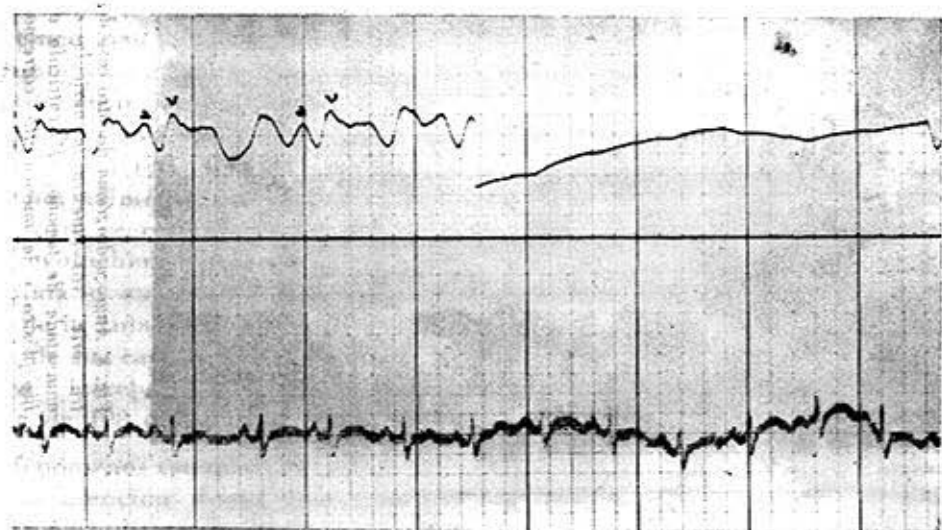
la curva de presión auricular se demostró la presencia de ondas "A" y "V" prominentes y las ondas "S" no fueron observadas en nuestros casos (fig. 5).

En ninguno de los pacientes existió gradiente de presión entre ventrículo derecho y arteria pulmonar. En los dos casos había un cortocircuito bidireccional, aunque en uno de ellos (el de izquierda a derecha) fue pequeño (Cuadro V).

Mediante el estudio angiocardiográfico selectivo pudimos observar cómo el catéter delineaba aumento de tamaño de la aurícula derecha y al inyectar el contraste ésta mostraba gran dimensión con retardo en su vaciamiento. Cuando se inyectaba el contraste en el ventrículo derecho pudimos observar cómo esta cavidad se mostraba hipoplásica con regurgitación del medio de contraste hacia la aurícula derecha. En todos los casos



*Fig. 4. Telecardiograma (OAD).
Se observa una gran aurícula derecha al esófago.*



*Fig. 5. Curva de presión de AD.
Se observan las ondas "a" y "v" prominentes.*

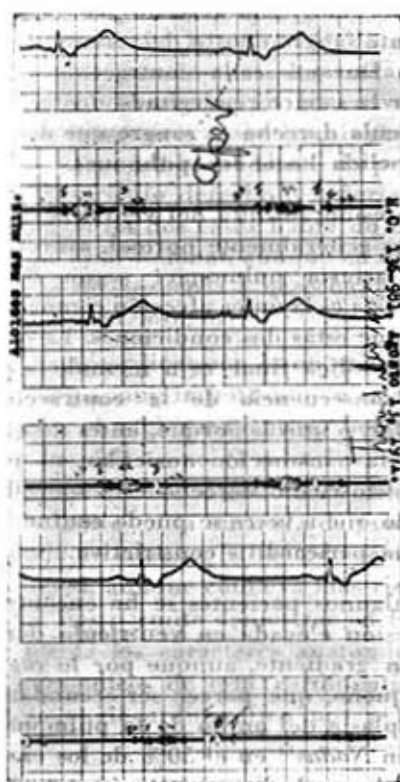


Fig. 6. Fonocardiograma de uno de nuestros casos. Se observan primer ruido único, segundo ruido desdoblado, ruido auricular, tercer ruido protodiastólico, soplo sistólico y retumbo protodiastólico

se observó una muesca en el arco inferior de la silueta cardíaca muy cerca del borde izquierdo que correspondía al punto de inserción de la válvula tricúspide desplazada (figs. 7 y 8).

CONCLUSIONES Y COMENTARIOS

La incidencia de esta cardiopatía es similar para ambos sexos. Los síntomas más frecuentemente reportados en diversos trabajos^{4,6,7,8,12,13} publicados, son la disnea y las palpitaciones. El dolor torácico se reportó en algunos trabajos, así, en la serie de *Genton*⁴ el 46% presentó este síntoma.

Al examen físico, generalmente el paciente muestra pobre desarrollo pondoestatural, puede haber abombamiento precordial y dedos hipocráticos. La cianosis es un signo frecuente en esta car-

CUADRO V

ESTUDIO HEMODINAMICO (CATERETERISMO).

No. de H.C.	Presión de AD	Presión de V D Sis Dias	Resistencia pulmonar total	Gastro Car- disco.	Insaturación Periférica	Cortocircuito de AD a AI	Cortocircuito de AI a AD
M.J. 99153	9	15 5	299 Dinias/seg/cm ⁻⁵	2.005 l/min	80.17	777 ml/min/m ²	271 ml/min/m ²
A.S. 335413	1	20 1	384 Dinias/seg/cm ⁻⁵	2.032 l/min	82.01	634 ml/min/m ²	67 ml/min/m ²

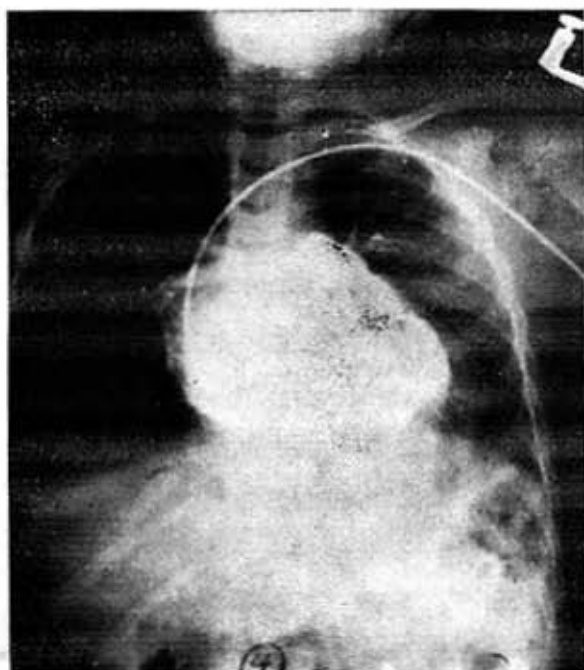


Fig. 7. Angiocardiograma de uno de nuestros casos (inyección del contraste en V.D.). Obsérvese cómo el contraste regurgita desde el ventrículo derecho hipoplásico hacia A.D. Existencia de una muesca o defecto de lleno que corresponde al sitio de inserción de la válvula tricúspide. Retardo del vaciamiento del contraste de cavidades derechas.

diopatía; comúnmente se presenta antes de los cinco años de edad. Según Gasul⁷ en algunos casos puede disminuir gradualmente en intensidad cuando el niño progresa en edad; este fenómeno se atribuye a la alta resistencia vascular pulmonar normalmente presente al nacer, la que sufre regresión después de semanas de evolución. A menudo la cianosis es mínima o ausente en las primeras épocas de la vida. Genton⁴ encontró que el 78% de sus casos presentaba cianosis, y Vacca¹⁴ la reportó en 69 pacientes de su serie de 108 de la literatura.

Los fenómenos estetoacústicos han llamado la atención desde hace mucho tiempo y en la literatura existen diversas descripciones de los mismos. Así, se mencionan ritmos triples por galopes presis-

tólicos o protodiastólicos, ritmos cuádruples, soplos de diferente intensidad y timbre; existencia de retumbos diastólicos, por lo que se deduce que existe un conjunto de fenómenos estetoacústicos que nos pueden orientar hacia el diagnóstico de esta cardiopatía. En nuestra serie de casos hemos podido encontrar los caracteres clínicos relativos a esta anomalía.

El electrocardiograma es un método de investigación de gran importancia en el diagnóstico de la anomalía de Ebstein, uno de los hallazgos más constantes es el BRDHH, así Vacca¹⁴ lo reportó en el 75% de los casos por él revisados. Goñi⁵ en una serie de 18 pacientes encontró que 13 de ellos presentaban BRDHH y Genton⁴ lo reportó en el 80% de sus

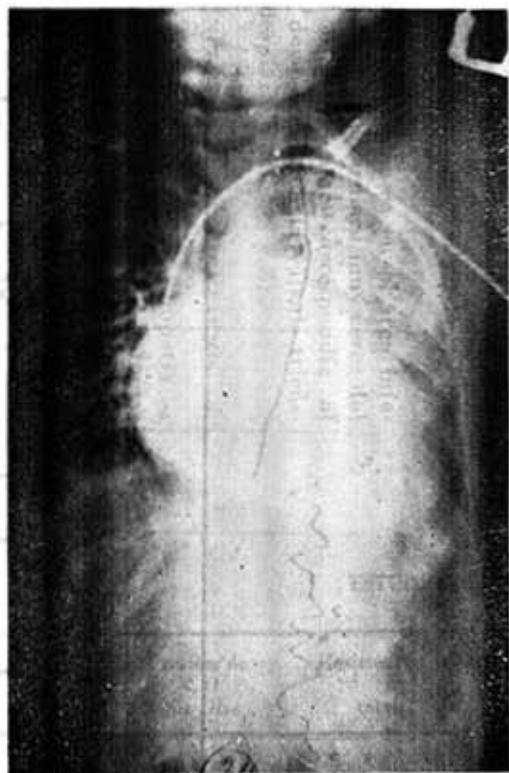


Fig. 8. Angiocardiograma de otro caso de nuestra serie. Nos muestra la aurícula derecha aumentada de tamaño, el ventrículo derecho hipoplásico y la muesca que corresponde al sitio de inserción de la válvula tricúspide desplazada.



Fig. 9

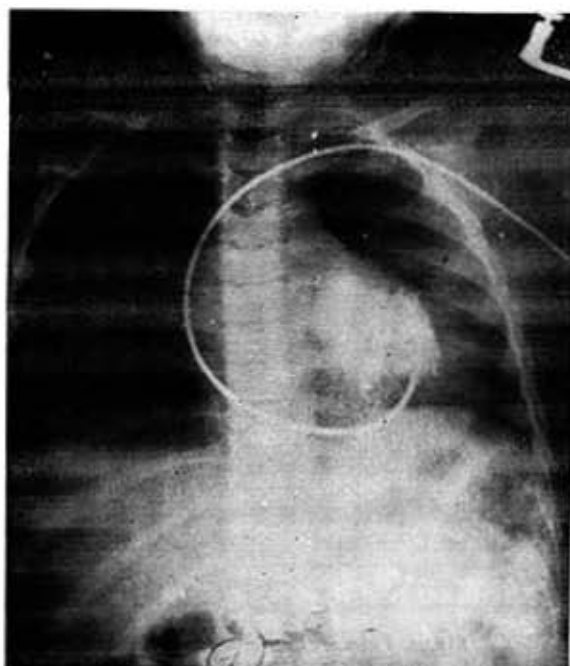


Fig. 10

casos. Otro de los hallazgos bastante constantes es el alto voltaje de la onda P como traducción de crecimiento auricular derecho que fue reportado por *Vacca* en las dos terceras partes de los casos y *Gasul* sostiene que está presente en el 15% a 20% de los casos con Enfermedad de Ebstein. Las arritmias son comunes en esta cardiopatía y entre ellas las más frecuentes son la fibrilación auricular, taquicardias paroxísticas y latidos ectópicos. El síndrome de W.P.W. es un hallazgo de importancia en esta cardiopatía; *Schiebler* lo reportó en 6 de su serie de 23 casos y plantea que su presencia en un paciente con cardiopatía cianótica y flujo pulmonar normal o disminuido es altamente sugestiva de anomalía de Ebstein.

El fonocardiograma en la Enfermedad de Ebstein, ha sido estudiado por diver-

sos autores^{3, 5, 7, 13} y presenta ciertos caracteres tan constantes que los trazados se hacen casi característicos de esta cardiopatía. En los dos casos de nuestra serie en que se llevó a cabo dicha investigación hubo congruencia con lo publicado en la literatura (fig. 6).

Desde el punto de vista radiológico, la anomalía de Ebstein se caracteriza por presentar cardiomegalia marcada o moderada, aunque en algunos casos la silueta cardíaca puede ser de tamaño normal. *Vacca* en su revisión encontró que el 92.8% presentaba aumento del índice cardiotorácico. La silueta cardíaca es de movilidad escasa y puede ser confundida con un derrame pericárdico; el pedículo vascular por lo general es estrecho y la arteria pulmonar difícil de visualizar. El flujo pulmonar generalmente está disminuido aunque puede ser

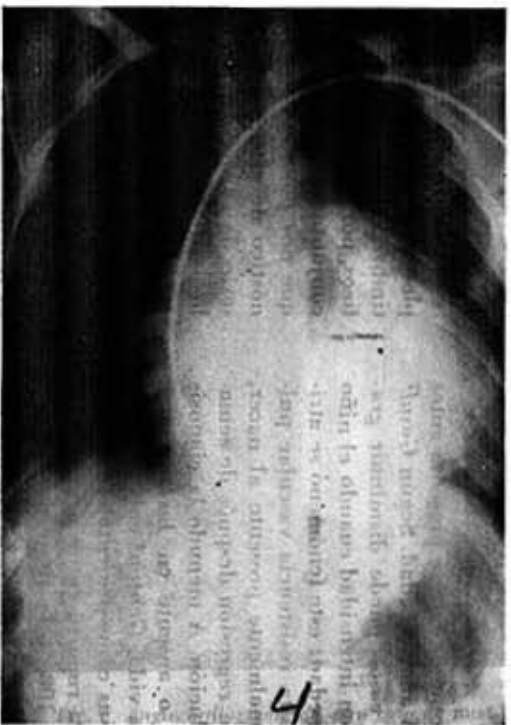


Fig. 11

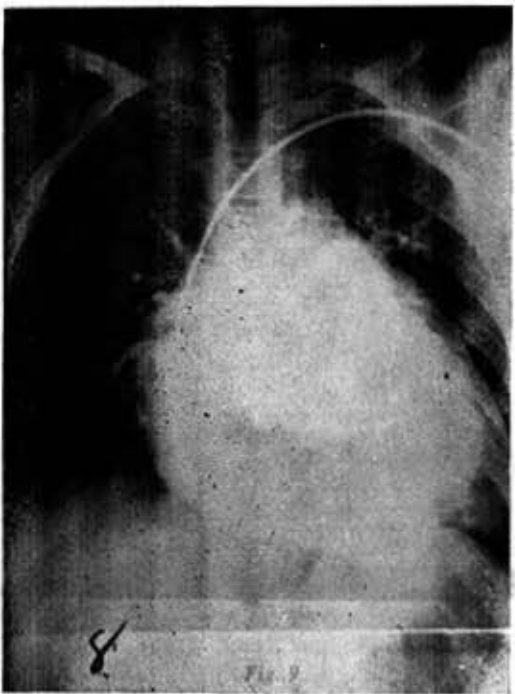


Fig. 12

normal; Mayer⁹ encontró el flujo pulmonar disminuido en 9 de su serie de 10 pacientes. Genton, en su serie, encontró el flujo pulmonar disminuido en 6 casos y normal en 7.

El cateterismo cardíaco es un método de diagnóstico útil en los pacientes con anomalía de Ebstein, aunque conlleva riesgos, tales como la aparición de arritmias y muerte súbita. Mediante este método podemos observar cómo la punta del catéter nos delimita el contorno de la aurícula derecha aumentada de tamaño. Según Genton⁴ en el 20 al 25% de los casos, éste cruza hacia la aurícula izquierda a través de un defecto interauricular. Es de gran importancia detectar el sitio en que se comienza a registrar la curva de presión del ventrículo derecho; en este lugar es que se encuentra situada la válvula tricúspide. Según algunos autores^{1, 10, 15} el uso del catéter-electrodo es de gran ayuda para alcanzar este objetivo y confirmar el diagnóstico.

La presión en la aurícula derecha está usualmente elevada y los trazos frecuentemente revelan la presencia de la onda "A" prominente. La incidencia de insuficiencia tricuspídea ha sido probablemente subestimada en muchos trabajos publicados debido a fallas en demostrar las características y ondas "V" anormales en el trazo de presión de la aurícula derecha. De los pacientes de Gasul sometidos a cateterismo, pocos demostraron este hallazgo. Algunos autores interpretaron la presencia de la onda "S" en la curva de presión de la aurícula derecha como evidencia hemodinámica de insuficiencia tricuspídea. La ausencia de los cambios característicos en los trazados de presión de la aurícula derecha puede ser explicada porque la regurgitación sea moderada y/o por la distensibilidad aumentada de la aurícula derecha. La insuficiencia tricuspídea limita la capa-

cidad del ventrículo derecho para lanzar suficiente sangre dentro del circuito pulmonar. Durante cada contracción ventricular la sangre regurgitada dentro de la aurícula derecha es sangre que debió ser expelida hacia los pulmones.

La presión sistólica del ventrículo derecho es generalmente normal, así como en la arteria pulmonar; según Bouchard¹ esta es la única afección cianógena que reúne estas dos condiciones. La presión diastólica final es a menudo alta, como consecuencia de la contracción auricular, o quizás porque, antes de que ocurra la contracción auricular, el pequeño ventrículo derecho está sobrellenado, lo que a veces se puede confundir con una pericarditis constrictiva.

En algunos pacientes se ha encontrado presión elevada en ventrículo derecho con gradiente, aunque por lo regular pequeño, que parece ser secundario a hipoplasia del anillo de la pulmonar.

Según Nadas¹¹ en el 50% de los casos publicados en la literatura existe un cortocircuito de derecha a izquierda a nivel auricular; en un 25% se encuentra de izquierda a derecha a dicho nivel y en algunos casos se ha comprobado un cortocircuito bidireccional.

La insaturación arterial sistémica está presente en la mayoría de los casos, según Gasul la saturación varía del 75 al 90% y para Nadas del 66 al 91%; ambos sostienen que los casos con saturaciones normales experimentaban disminución de las mismas durante los ejercicios. El gasto cardíaco por lo general se encuentra disminuido.

En los dos casos en que realizamos cateterismo pudimos demostrar mediante el estudio de los gases la existencia de un defecto interauricular. El gasto cardíaco disminuido y la instauración periférica también estuvieron presentes.

En cuanto a la curva de presión auricular, se demostró la presencia de ondas "A" y "V" prominentes; las ondas "S" no fueron observadas en las curvas de presión de nuestros casos. En ninguno de los dos casos había gradiente de presión entre ventrículo derecho y arteria pulmonar. En los dos casos había un cortocircuito bidireccional, aunque en uno de ellos, el de izquierda a derecha, era pequeño (67ml/min/m).

El angiocardiógrama es un método de diagnóstico muy importante en esta cardiopatía, el angiocardiógrama periférico no es tan útil como el selectivo, siendo de valor limitado debido a la dilución del contraste en la aurícula derecha aumentada de tamaño. El método selectivo es el ideal, aunque conlleva más riesgos, ya que nos permite demostrar en forma más nítida los caracteres anatómicos y hemodinámicos de esta cardiopatía. El estudio angiocardiógráfico nos permite

visualizar la aurícula derecha aumentada de tamaño y la demora del vaciamiento del medio de contraste hacia el ventrículo derecho cuando inyectamos en la aurícula derecha. Otro hallazgo significativo es la presencia de una muesca o hendidura situada hacia la izquierda del arco inferior de la silueta cardíaca correspondiente al sitio de inserción de la válvula tricúspida desplazada. El ventrículo derecho funcional se nos muestra hipoplásico y desplazado hacia el borde izquierdo de la silueta cardíaca; también podemos observar la regurgitación del contraste del ventrículo derecho hacia la aurícula derecha cuando realizamos la inyección en el primero. Podemos observar si los vasos pulmonares se encuentran disminuidos y se demuestra comunicación interauricular cuando existe.^{2,7} En todos nuestros casos se confirmó el diagnóstico de anomalía de Ebstein basándonos en los hallazgos angiocardiógráficos.

SUMMARY

Pérez Sotolongo, R. et al. *Ebstein's disease: a four-case presentation and review of literature.* Rev. Cub. Ped. 45: 1, 1973.

A literature review is made and four bearers of Ebstein's disease are presented. Clinical, electrocardiographic, phonocardiographic, hemodynamical and angiocardigraphic findings are reported. It is deduced, from the obtained data, that it is possible to reach the clinical diagnosis by careful auscultation, electrocardiogram and radiological study. Catheterism is of great value because, in addition of offering the pressure curve and the state of blood gases, it may show the implantation site of the tricuspid valve. Diagnosis is confirmed by an angiocardigraphic study.

RESUME

Pérez Sotolongo, R. et al. *Maladie de Ebstein. Présentation de quatre cas et révision de la littérature.* Rev. Cub. Péd. 45: 1, 1973.

On fait une révision de la littérature et on présente quatre patients porteurs de la maladie de Ebstein. On rapporte les trouvailles cliniques, électrocardiographiques, phonocardiographiques, hémodynamiques et angiocardigraphiques. Avec les données obtenues on pense qu'il est possible d'établir le diagnostic clinique par l'auscultation, l'électrocardiogramme et l'étude radiologique. Le cathétérisme est d'une grande utilité puisque elle nous donne la courbe de pression et l'état des gaz dans le sang, et encore elle peut mettre en évidence le lieu d'implantation de la valve tricuspide. On confirme le diagnostic par l'étude angiocardigraphique.

РЕЗЮМЕ.

Перез Сотолонго Х., и др. Болезнь Эбштейна: Представление 4х случаев и пересмотр литературы. Rev. Cub. Ped. 45: 1, 1973.

Проводится пересмотр литературы и представляются 4 случая больных с болезнью Эбштейна. Сообщаются клинические находки, также как электрокардиографические, фонокардиографические, гемодинамические и ангиокардиографические. Из полученных данных заключается возможность установления клинического диагноза посредством тщательного осмотра, электрокардиограммы и радиологического обследования. Катетеризация имеет большую пользу, так как кроме предоставления нам кривой давлений и состояния газов в крови, может показать место расположения трехстворчатого клапана. Диагноз подтверждается посредством ангиокардиографического изучения.

BIBLIOGRAFIA

- 1.—*Bouchard, F. et al.*: Hemodynamic Study of 37 cases of Ebstein disease. Arch Mal Coeur 63: 1703-14, 1970.
- 2.—*Edwards, J. E., Carey, L. S., Neufeld, H. N., Lester, R. G.*: Congenital Heart Disease. Correlation of pathologic Anatomy and Angiocardiography. Vol. 1.1. W. B. Saunders Co. Philadelphia and London, 1965.
- 3.—*Fishleder, B. L.*: El fonocardiograma en la enfermedad de Ebstein. Arch. Inst. Card. de México, 32: 205, 1962.
- 4.—*Genton, E., Blount, S. G. jr.*: The spectrum of Ebsteins Anomaly. Amer. Heart J.: 73: 395-423, 1967.
- 5.—*Goñi, F. et al.*: Ebstein's disease. Arch. Inst. Card. de México, 34: 576, 1964.
- 6.—*Goulet, Y. et al.*: L'Union Medicale Du Canada, 94: 586-90, 1965.
- 7.—*Gasul, B. M., Arcilla R. L., and Lev, M.*: Heart Disease in Children. Philadelphia and Montreal, J. B. Lippincott Company, 1966.
- 8.—*Kumar, A. E. et al.*: Ebstein's Anomaly. Clinical profile and natural history. The Amer. J. of Cardiology, 28: 84-94, 1971.
- 9.—*Mayer, F. E., Nadas, A. S., Ongley, P. A.*: Ebstein's anomaly. Presentation of 10 cases. Circulation 16: 1057-1069, 1957.
- 10.—*Miller, O. et al.*: The use of an electrode catheter in the diagnosis of Ebstein's anomaly of the heart. Acta Med Scand 188: 287-91, 1970.
- 11.—*Nadas, Alexander, S.*: Pediatric Cardiology. 2nd. Ed. W. B. Saunders Co. Philadelphia and Montreal and London, 1966.
- 12.—*Pocock, W. A. et al.*: Mild Ebstein's anomaly. Brit Heart J. 31: 327-36, 1969.
- 13.—*Schiebler, G. L., Adams, P. jr., Anderson, R. C. et al.*: Clinical study of 23 cases of Ebstein's anomaly of the tricúspid valve. Circulation 19: 165-185, 1959.
- 14.—*Vacca, J. B., Bussmann, D. W., Mudd, J. G.*: Ebstein's anomaly: complete review of 108 cases. Amer. J. Cardiol 210-226, 1958.
- 15.—*Watson, H.*: Electrode catheters and the diagnosis of Ebstein's anomaly of the tricúspid valve. Brit Heart J. 28: 161-171, 1966.