





# Defecto tipo gerbode secundario a corrección de anomalía de Ebstein. Reporte de caso

Jesús Samuel Borges López<sup>1</sup>   
Julio César Rivera Hermosillo<sup>1</sup>   
José Antonio Razo Pinete<sup>2</sup>  
Fernando Iván Vergara Orduña<sup>1</sup>   
Luis Erik Olivares Sánchez<sup>1</sup> 

## Correspondencia

Jesús Samuel Borges López  
jborgescardio@outlook.com

<sup>1</sup>Servicio de Ecocardiografía Adultos. Hospital Regional 1° de Octubre, ISSSTE. Ciudad de México, México.

<sup>2</sup>Servicio de Ecocardiografía Pediátrica. Hospital Regional 1° de Octubre, ISSSTE. Ciudad de México, México.

Recibido: 26/06/2023

Aceptado: 14/10/2023

Publicado: 31/12/2023

**Citar como:** Borges López JS, Rivera Hermosillo JC, Razo Pinete JA, Vergara Orduña FI, Olivares Sánchez LE. Defecto tipo Gerbode secundario a corrección de anomalía de Ebstein. Reporte de caso. Rev Ecocardiogr Pract Otras Tec Imag Card (RETIC). 2023 Dic; 6(3): 31-34. doi: <https://doi.org/10.37615/retic.v6n3a7>.

**Cite this as:** Borges López JS, Rivera Hermosillo JC, Razo Pinete JA, Vergara Orduña FI, Olivares Sánchez LE. Gerbode type defect secondary to correction of Ebstein's anomaly. Case report. Rev Ecocardiogr Pract Otras Tec Imag Card (RETIC). 2023 Dec; 6(3): 31-34. doi: <https://doi.org/10.37615/retic.v6n3a7>.

## Palabras clave

- ▷ Gerbode.
- ▷ Defecto.
- ▷ Adquirido
- ▷ Congénito.

## Keywords

- ▷ Gerbode.
- ▷ Defect.
- ▷ Acquired.
- ▷ Congenital.

## RESUMEN

El defecto de tipo Gerbode se define como una comunicación entre el ventrículo izquierdo y la aurícula derecha, la cual puede ser congénita o adquirida. Los defectos congénitos se asocian a alteraciones en los genes NKX2-5, GATA4 y TBX5, mientras que los adquiridos, que son cada vez más frecuentes, son de etiología iatrogénica, infecciosa, traumática e isquémica. Presentamos el caso de un masculino de 25 años de edad con antecedente de cirugía cardíaca previa en el cual se diagnosticó defecto tipo Gerbode, sin aceptar tratamiento quirúrgico.

## ABSTRACT

The Gerbode type defect is defined as an abnormal communication between the left ventricle and the right atrium, which can be congenital or acquired. Congenital defects are associated with alterations in the NKX2-5, GATA4, and TBX5 genes, while acquired defects, which are increasingly common, are of iatrogenic, infectious, traumatic, and ischemic etiology. We present the case of a 25-year-old man with a history of previous heart surgery in whom a Gerbode defect was diagnosed, without accepting surgical treatment.

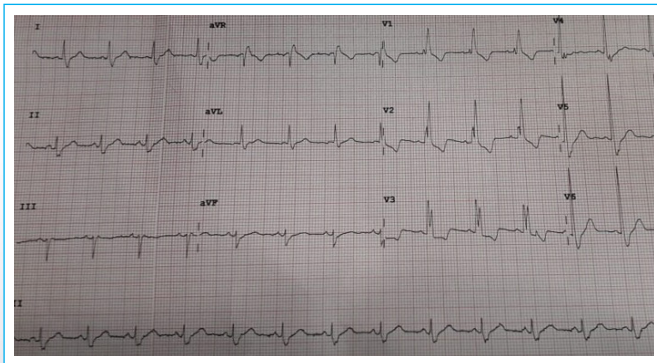
## Presentación del caso

Masculino de 25 años con antecedentes de parálisis cerebral infantil y corrección de anomalía de Ebstein a los 9 años, quien presentó hiperemia e hipertermia de miembro inferior izquierdo de 24 horas de evolución. Fue ingresado al servicio de urgencias donde se realizó diagnóstico de infección de tejidos blandos, decidiéndose el ingreso al servicio de Medicina interna. Presentó ictericia generalizada, hipertransaminasemia con patrón colestásico, así como deterioro agudo de la función renal, evolucionando a deterioro hemodinámico que requirió apoyo vasopresor con norepinefrina. Por haber presentado un episodio de fibrilación auricular paroxística, sin datos de inestabilidad hemodinámica, se solicitó evaluación cardiológica, en la cual se evidenció en la exploración física unos ruidos cardíacos arrítmicos, un soplo holosistólico en foco tricuspídeo en la auscultación de intensidad IV/VI, que aumentaba con maniobra de Rivero Carvallo, así como un soplo áspero, holosistólico en mesocardio, intensidad VI/VI. El S2 estaba desdoblado por componente P2, con presencia de S3 y sin S4. Dentro de los paraclínicos de control presentaba CPK 53 mg/dl, Troponina I 35 pg/dl, B. total 26.2 mg/dl, B. directa 13.54 mg/dl, B. indirecta 7.8 mg/dl, Albúmina 3.1 mg/dl, DHL 274 mg/dl, GGT 133 mg/dl, Fosfatasa alcalina 83 mg/dl, Glucosa 114 mg/dl, Urea 151 mg/dl, Creatinina 1.88 mg/dl, Leucocitos 4.85,

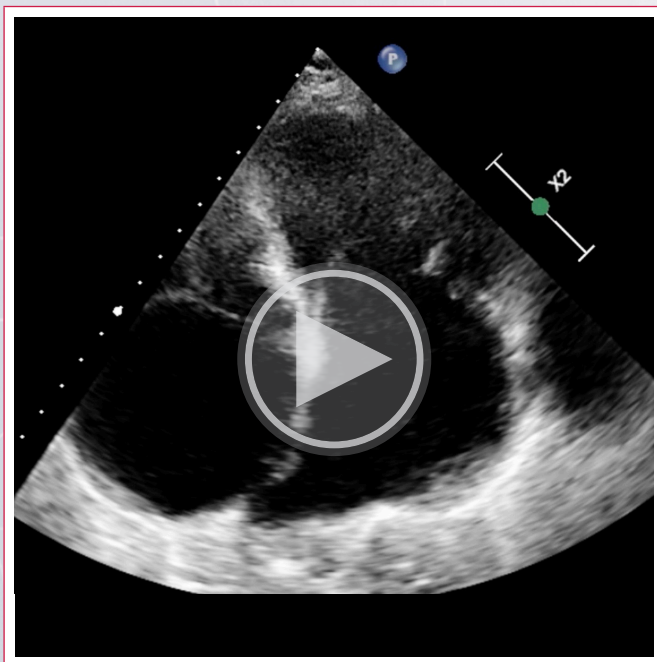
Hemoglobina 12.3 g/dl, Plaquetas 104,000. En la radiografía de tórax se observó cardiomegalia grado IV, cefalización de flujo e incremento del diámetro del tronco de la arteria pulmonar (Figura 1). Al valorar el electrocardiograma se observó imagen de bloqueo completo de rama derecha del Haz de His (Figura 2). Se solicitó ecocardiograma transtorácico documentando la presencia de ventrículo izquierdo no dilatado con fracción de expulsión del ventrículo izquierdo (FEVI) del 49% por Simpson biplano. Ventrículo derecho dilatado en su diámetro basal, con dilatación biauricular severa. Se evidenció jet de insuficiencia mitral severa con vena contracta estimada por doppler color bidimensional de 11 mm, volumen regurgitante de 97 ml e insuficiencia tricuspídea severa con vena contracta de 12 mm estimada por el mismo método, condicionando probabilidad alta de hipertensión pulmonar con velocidad máxima de regurgitación tricuspídea de 4.4 m/s y PSAP inferida 93 mm Hg (gradiente transtricuspidio en 78 mm Hg y Presión de AD en 15 mm Hg). Además, se evidenciaron dos defectos interventriculares, el primero a nivel de septum membranoso con diámetro estimado en 0.2 cm y presencia de flujo bidireccional y el segundo defecto con trayecto de ventrículo izquierdo hacia aurícula derecha de aproximadamente 0.6 cm (Videos 1-5, Figuras 3-6). Por los hallazgos citados se planteó la necesidad de tratamiento quirúrgico para cierre de defectos interventriculares, sin embargo, paciente y familiares no aceptaron dicho procedimiento, y solicitaron egreso voluntario.



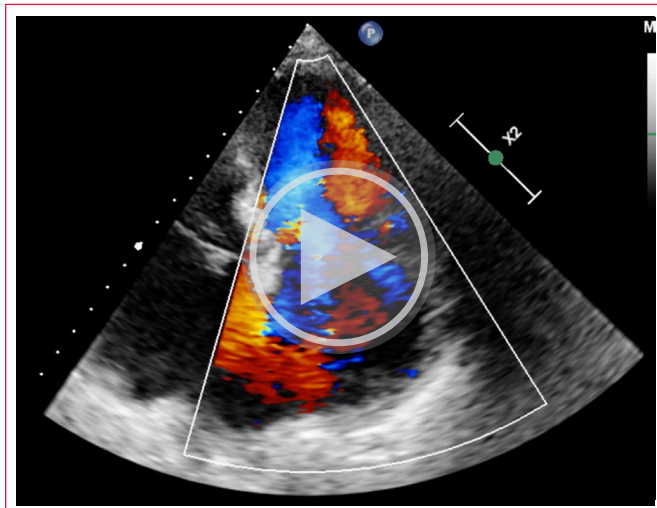
**Figura 1.** Radiografía de tórax con cardiomegalia grado IV (cor bovis). Cefalización de flujo y datos de hipertensión venocapilar con derrame pleural bilateral leve.



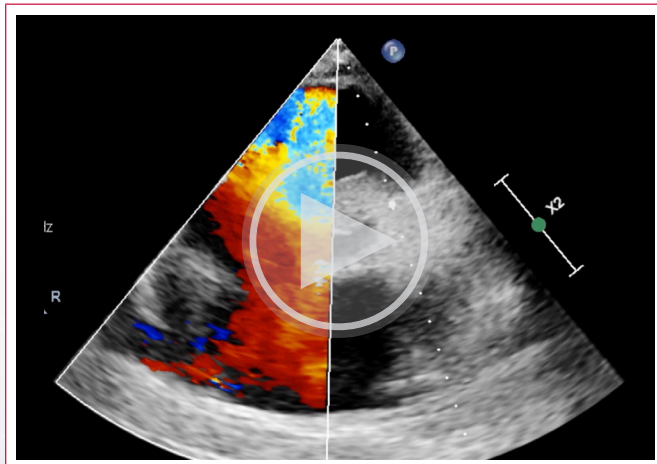
**Figura 2.** Electrocardiograma. 12 derivaciones, en ritmo sinusal, FC 90 lpm, P 80 ms, aQRS -30°, QRS 120 ms, con presencia de bloqueo completo de rama derecha del haz de His y bloqueo del fascículo anterior izquierdo, sin isquemia, lesión o necrosis.



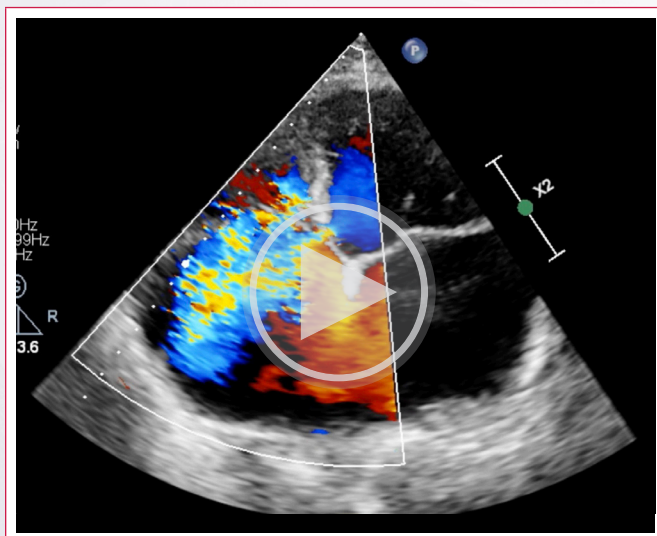
**Vídeo 1.** ETT. Ventana apical 4 cámaras donde se observa dilatación biauricular severa y disfunción del ventrículo izquierdo.



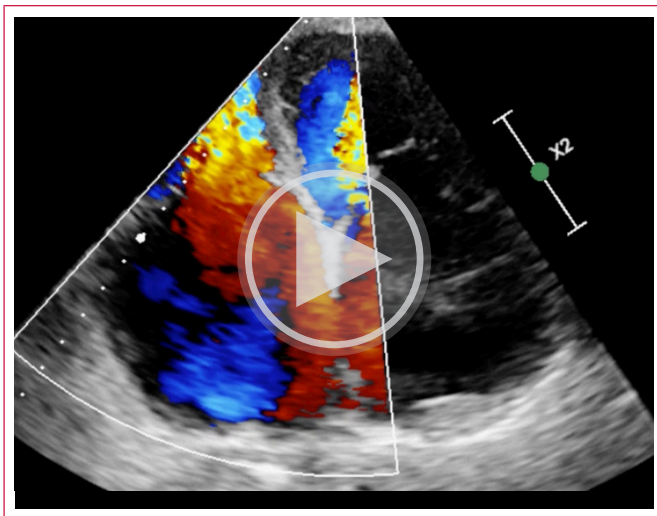
**Vídeo 2.** ETT. Ventana apical 4 cámaras donde se observa jet de IM severa.



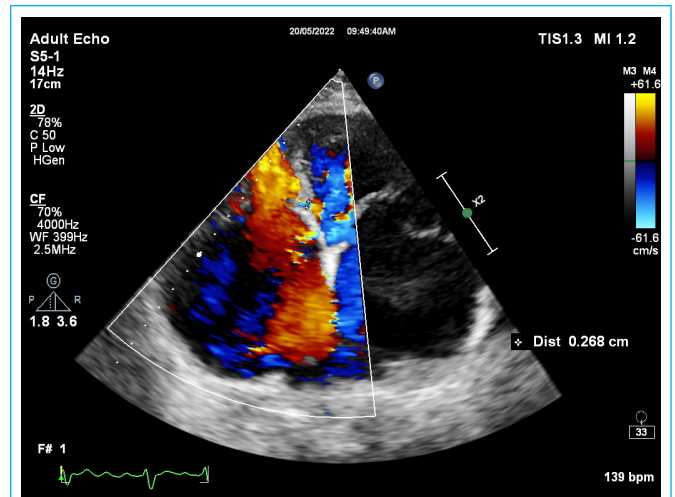
**Vídeo 3.** ETT. Ventana paraesternal izquierda. Eje corto. Se observan 2 defectos interventriculares que condicionan paso de *doppler* color. Se observa la comunicación de VI hacia AD que se mezcla con el jet de regurgitación tricúspide.



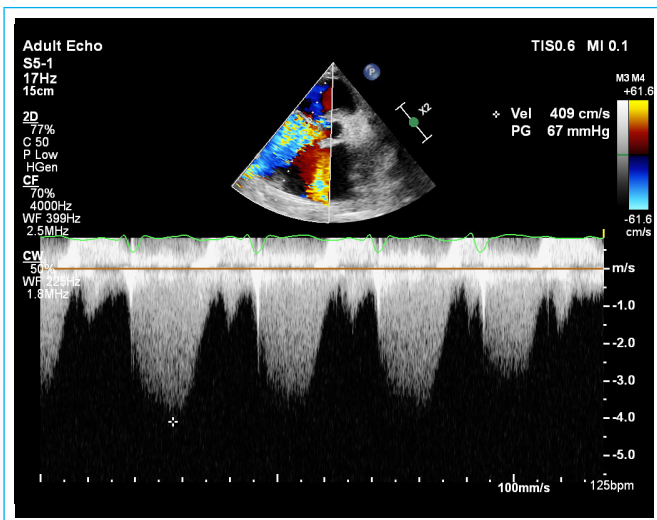
**Vídeo 4.** ETT. Ventana apical 4 cámaras con *doppler* color. Se observan 2 defectos interventriculares. El primero superior que drena a ventrículo derecho y condiciona jet de insuficiencia Tricúspidea severa y el 2 inferior de tipo Gerbode, el cual drena hacia AD.



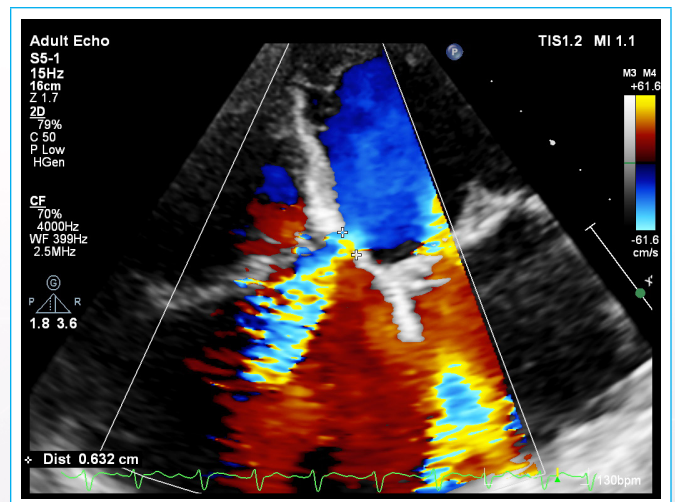
**Vídeo 5.** ETT. Zoom in, ventana apical 4 cámaras, con doppler color, donde son evidentes los defectos del tabique interventricular, configurando un “Gerbode Intermedio”. Se observa además flujo diastólico reverso hacia el VI.



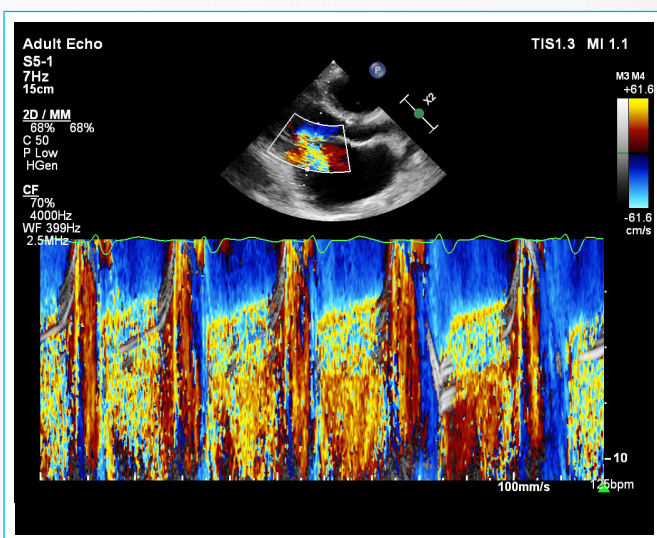
**Figura 5.** Primer defecto interventricular de 0.2 cm con cortocircuito de izquierda a derecha.



**Figura 3.** Doppler continuo de defecto tipo Gerbode con gradiente máximo de 67 mm Hg.



**Figura 6.** Segundo defecto interventricular que drena hacia aurícula derecha (AD), con solución de continuidad de 0.6 cm.



**Figura 4.** Modo M con doppler color. Se observa insuficiencia mitral (IM) severa (holosistólica).

## Discusión

El defecto de tipo Gerbode se define como una comunicación anormal (*shunt*) entre el ventrículo izquierdo (VI) y la aurícula derecha (AD). Fue descrito originalmente en 1838 por Thurnam J., pero fue denominado así por el profesor Frank Gerbode después de que publicara la primera serie de casos de cinco reparaciones quirúrgicas exitosas.

En México no se cuenta con una estadística exacta de su presentación, sin embargo en la literatura mundial se reporta una incidencia <1% dentro de las cardiopatías congénitas y solo del 0.08% de los cortocircuitos intracardiacos. En una revisión del *Children's Memorial Hospital* de Chicago de 2010, se reportaron únicamente seis casos de esta patología en el período de 1990 a 2008. En la actualidad existen publicados un total de solo 120 casos en el mundo<sup>(1)</sup>.

Los defectos de tipo Gerbode pueden ser de origen congénito o adquirido. Los defectos congénitos aislados son raros, y aunque las variaciones de secuencia en los genes NKX2-5, GATA4 y TBX5 se han implicado en la patogenia de algunos casos, la base de la mayoría de los casos sigue sin comprenderse en su totalidad. La fisiopatología subyacente al desarrollo del defecto de tipo

Gerbode es un proceso patológico que lesiona el tabique auriculoventricular y conduce a la derivación anormal de sangre. Aunque históricamente la causa más frecuente del defecto de tipo Gerbode ha sido congénita, recientemente se ha informado una tendencia creciente hacia los casos adquiridos, debido a la optimización de las capacidades de diagnóstico y un mayor número de procedimientos cardíacos invasivos. Una revisión sistemática que abarcó el período 1958 - 2015 y reportó un total de 234 pacientes con defectos adquiridos<sup>(2)</sup>, la mayoría fueron de origen iatrogénico (51%), seguidos de etiologías infecciosas (37%), traumáticas (9%) e isquémicas (3%). Aproximadamente un tercio de estos defectos se producen en el tabique auriculoventricular y se clasifican en referencia a la válvula tricúspide en defectos supra-ventriculares (76%) e infra-ventriculares (16%). Sakakibara y Konno elaboraron aún más la clasificación para incluir un tercer tipo con componentes tanto supra-ventriculares como infra-ventriculares, denominados defectos intermedios (8%)<sup>(3)</sup>.

El defecto de tipo Gerbode da como resultado un *shunt* de alta velocidad, con derivación de sangre del VI a la AD debido a gradientes de presión elevados. El aumento de la presión y el volumen sanguíneo dentro de la AD y el ventrículo derecho (VD) provocan la dilatación de ambas cámaras. La manifestación del defecto de tipo Gerbode varía de asintomática a insuficiencia cardíaca grave y en última instancia puede ocasionar la muerte, según el volumen y la duración de la derivación VI-AD. En la exploración física existe un soplo característico holosistólico, rudo y áspero, intensidad III-VI, asociado a un frémito a lo largo del borde esternal izquierdo, similar al de una comunicación interventricular (CIV) como el del caso reportado. Igualmente puede existir presión venosa yugular elevada, pulsación hepática y edema periférico que indican insuficiencia cardíaca derecha. Las derivaciones pequeñas tanto congénitas como adquiridas suelen ser asintomáticas. La fistula aguda entre el VI y la AD como resultado de una endocarditis infecciosa o una cirugía cardíaca es una complicación potencialmente mortal que requiere tratamiento urgente. Se debe tener cuidado durante la evaluación ecocardiográfica para evitar malinterpretar estos hallazgos interpretándolos como insuficiencia tricúspidea (IT) severa. Además, para detectar el defecto durante la evaluación ecocardiográfica, se debe asegurar una cobertura adecuada del área de mapeo de *doppler* color para incluir el tabique interventricular membranoso, el tracto de salida del ventrículo izquierdo y la AD, en varias proyecciones<sup>(4)</sup> para realizar un diagnóstico diferencial con el aneurisma roto del seno de Valsalva en el cual se observa un adelgazamiento de la pared aórtica inmediatamente por encima del anillo fibroso aórtico, afectándose principalmente el seno del Valsalva derecho y en segundo lugar el no coronario, observándose un flujo continuo que drena hacia alguna cavidad a diferencia del defecto Gerbode en el cual existe un flujo sistólico que va del ventrículo izquierdo a aurícula derecha. Las características sugestivas de un defecto de tipo Gerbode incluyen IT de muy alta velocidad, un jet regurgitante tricúspideo excéntrico y antecedentes de cirugía cardíaca y/o endocarditis infecciosa, como en el caso de nuestro paciente, que presentaba antecedente de corrección de anomalía de Ebstein a los 9 años. La etiología fue considerada como iatrogénica, interpretándose que el defecto interventricular pudo incrementarse con el paso de los años, hasta la aparición de los síntomas de insuficiencia cardíaca derecha. Para el diagnóstico la ecocardiografía transesofágica (ETE) y la tomografía computarizada cardíaca están indicadas si existe duda en la ecocardiografía transtorácica (ETT). El tratamiento dependerá de la presentación clínica y de la gravedad de los signos y síntomas del paciente, así como de la etiología, las posibles cardiopatías asociadas, la magnitud del cortocircuito, las características del flujo y el tiempo de evolución. Hasta ahora la corrección ha sido predominantemente quirúrgica, pero con el avance de las tecnologías y el diagnóstico precoz, incluso en pacientes asintomáticos, los tratamientos para estos pacientes han evolucionado y en la actualidad, se considera una buena opción el cierre percutáneo del defecto en casos seleccionados. Sin embargo, cuando existen patologías asociadas, el tratamiento quirúrgico sigue siendo la mejor opción<sup>(5)</sup>.

## Conclusión

El defecto de tipo Gerbode es una comunicación anormal entre el VI y la AD, el cual puede ser congénito o adquirido, siendo los procedimientos quirúrgicos cardíacos la principal causa del tipo adquirido. Clínicamente puede presentarse de manera asintomática o cursar con un cuadro de insuficiencia cardíaca grave. En estos casos, el ETT y/o ETE siguen siendo el estándar de oro para su diagnóstico, estando indicado el tratamiento quirúrgico en casos de grandes defectos con repercusión clínica.

## Ideas para recordar

- El defecto de tipo Gerbode se define como una comunicación anormal (*shunt*) entre el VI y la AD.
- Dicho defecto puede ser congénito o adquirido, siendo el segundo más frecuente.
- El defecto de tipo Gerbode adquirido puede ser de etiología iatrogénica, infecciosa, traumática o isquémica.

## Fuente de financiación

Los autores declaran que no existió ningún tipo de financiamiento.

## Conflicto de interés

Los autores declaran que no tienen relaciones de interés comercial o personal dentro del marco de la investigación que condujo a la producción del artículo.

## Bibliografía

1. Sunderland N, El-Medany A, Temporal J, Pannell L, Doolub G, Nelson M, Vohra H. The Gerbode defect: a case series. *Eur Heart J Case Rep.* 2021 Jan 12;5(2):ytaa548. doi: <https://doi.org/10.1093/ehjcr/ytaa548>
2. Vázquez Antona, C. A. Defecto septal atrioventricular tipo Gerbode. Relato de una malformación poco frecuente (RETIC). 2020 (Dic); 3 (3): 56-59. doi: <https://doi.org/10.37615/retic.v3n3a16>
3. Galleguillos G., Torres J., Galdames M., Rijks J., Defecto de Gerbode: Reporte de un caso. *Revista Chilena de Anestesia* Vol. 51 Núm. 4 pp. 422-424. <https://doi.org/10.25237/revchil anestv5113051315>
4. Saker E, Bahri GN, Montalbano MJ, Johal J, Graham RA, Tardieu GG, Loukas M, Tubbs RS. Gerbode defect: A comprehensive review of its history, anatomy, embryology, pathophysiology, diagnosis, and treatment. *J Saudi Heart Assoc.* 2017 Oct;29(4):283-292. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jsha.2017.01.006>
5. Sánchez-Pacheco J, Rivera-Navarrete E, Santibáñez-Escobar F, Arias-Godínez JA, Raymundo-Martínez Gl. Defecto tipo Gerbode o comunicación entre el ventrículo izquierdo y la aurícula derecha. Reporte de un caso y revisión de la literatura [Gerbode defect or left ventricular to right atrial shunt. Case report and literature review]. *Arch Cardiol Mex.* 2022 Jan 3;92(1):68-74. Spanish. doi: <https://doi.org/10.24875/ACM.20000229>