

Cardiopatía congénita en el adulto: anomalía de Ebstein. Reporte de caso

Fernando Du Pond-de la Garza¹ 
Julio Cesar Rivera-Hermosillo² 
Etni Alejandra Cruz-Londoño¹ 
Martín Rodrigo Cedillo-Urbina³
América Cecilia Pérez-Palma³
Edil Rosario Argueta-Machado³ 

Correspondencia

Fernando Du Pond-de la Garza
dupond_96@hotmail.com

¹Medicina interna. Hospital Regional 1.º de Octubre del ISSSTE. Ciudad de México, México.

²Servicio de Ecocardiografía. Hospital Regional 1.º de Octubre del ISSSTE. Ciudad de México, México.

³Cardiología clínica. Hospital Centro Médico Nacional 20 de Noviembre del ISSSTE. Ciudad de México, México.

Recibido: 06/09/2024

Aceptado: 10/02/2025

Publicado: 30/04/2025

Citar como: Du Pond-de la Garza F, Rivera-Hermosillo JC, Cruz-Londoño EA, Cedillo-Urbina MR, Pérez-Palma AC, Argueta-Machado ER. Cardiopatía congénita en el adulto: Anomalía de Ebstein. Reporte de caso. Rev Ecocardiogr Pract Otras Tec Imag Card (RETIC). 2025 Abr; 8(1): 44-47. doi: <https://doi.org/10.37615/retic.v8n1a11>.

Cite this as: Du Pond-de la Garza F, Rivera-Hermosillo JC, Cruz-Londoño EA, Cedillo-Urbina MR, Pérez-Palma AC, Argueta-Machado ER. *Congenital heart disease in adults: Ebstein's anomaly. Case report.* Rev Ecocardiogr Pract Otras Tec Imag Card (RETIC). 2025 Apr; 8(1): 44-47. doi: <https://doi.org/10.37615/retic.v8n1a11>.

Palabras clave

- ▷ Anomalía de Ebstein.
- ▷ Comunicación interauricular.
- ▷ Insuficiencia cardíaca.

Keywords

- ▷ *Ebstein's anomaly.*
- ▷ *Atrial septal defect.*
- ▷ *Heart failure.*

RESUMEN

Las cardiopatías congénitas en el adulto son diagnosticadas cada vez con más frecuencia, esto debido a un infradiagnóstico de estas patologías en etapa prenatal y neonatal, además de un avance importante en los estudios de imagen cardíaca como ecocardiograma y resonancia magnética cardíaca. LA anomalía de Ebstein es una causa poco frecuente de insuficiencia cardíaca derecha y de eventos tromboticos en los pacientes jóvenes. En este artículo se realiza una breve revisión de la patología y se presenta el caso de un paciente adulto con anomalía de Ebstein con comunicación interauricular, el abordaje clínico que se le dio, así como los resultados.

ABSTRACT

Congenital heart diseases in adults are diagnosed with increasing frequency, this is due to an underdiagnosis of these pathologies in the prenatal and neonatal stages, in addition to an important advance in cardiac imaging studies such as echocardiogram and cardiac magnetic resonance. Ebstein's anomaly is a rare cause of right heart failure and thrombotic events in young patients. In this article, a brief review of the pathology is carried out and the case of an adult patient with Ebstein's anomaly with atrial septal defect, the clinical approach that was given as well as the results are presented.

Presentación del caso

Paciente varón de 48 años, con antecedente familiar de abuela paterna con acropaquias sin causa identificable finada a los 91 años. Dentro de los antecedentes del paciente, presentó un evento vascular cerebral isquémico a los 36 años (2011), trombosis venosa profunda y trombosis aguda arterial con requerimiento de amputación supracondílea de miembro inferior izquierdo en el mismo año, además de presentar epilepsia como secuela del evento vascular cerebral.

Ingresa por presentar cuadro de disnea súbita en reposo, sin otra sintomatología acompañante, evidenciando saturación de oxígeno por oximetría de 60%,

además de eritrocitosis con cifras de hemoglobina de 24 g/dL. Ante las posibles causas de episodios repetitivos de trombosis se descartaron causas reumatológicas desde síndrome antifosfolípidos y lupus como entidades más comunes; causas hematológicas como policitemia vera, deficiencia de proteína C, S, factor V, los cuales resultaron dentro de parámetros normales. A la exploración física se observaron acropaquias (Figura 1) y a la auscultación desdoblamiento del 2do ruido de predominio en foco pulmonar, sin soplo audible. El electrocardiograma en reposo (Figura 2) evidenció bloqueo completo de rama derecha.

La angiogramografía de tórax descartó la presencia de tromboembolismo pulmonar y sugirió la presencia de comunicación interatrial y anomalía de la tricúspide.



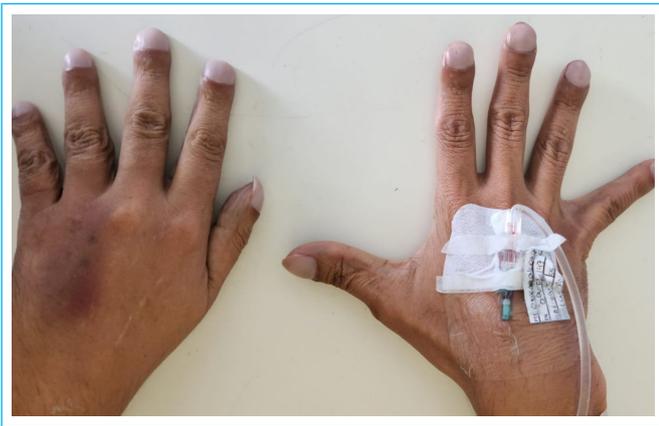


Figura 1. Acropaquias del paciente, secundario a hipoxia crónica.

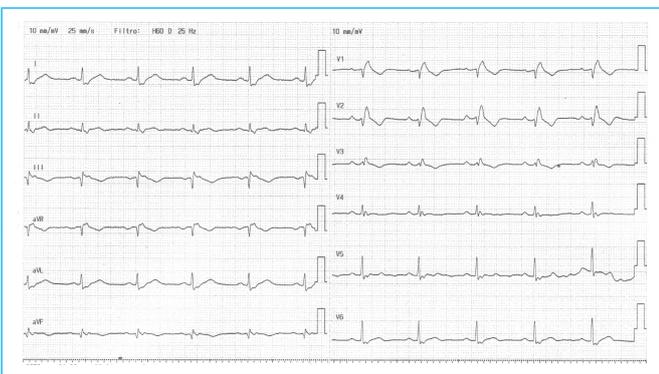
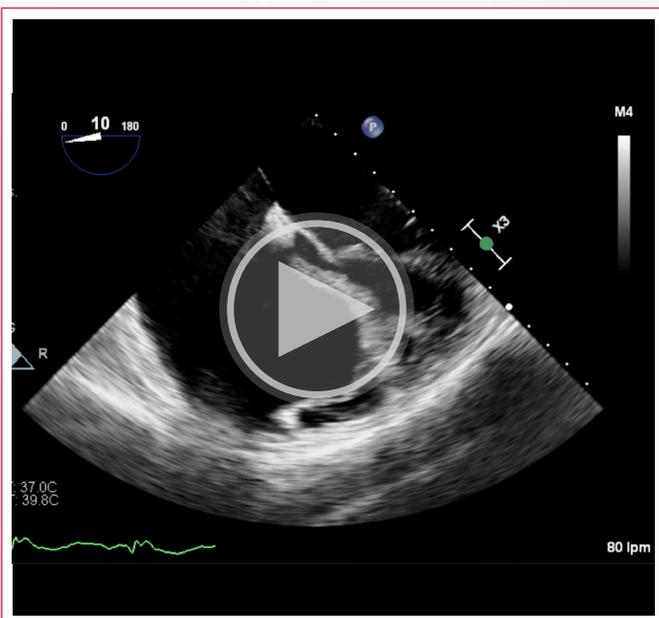
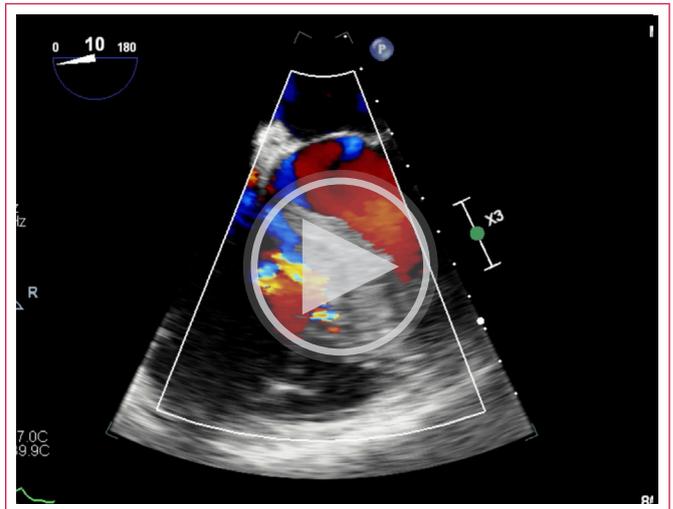


Figura 2. Electrocardiograma de 12 derivaciones en el cual se observa bloqueo completo de rama derecha con ondas Q patológicas en cara inferior.

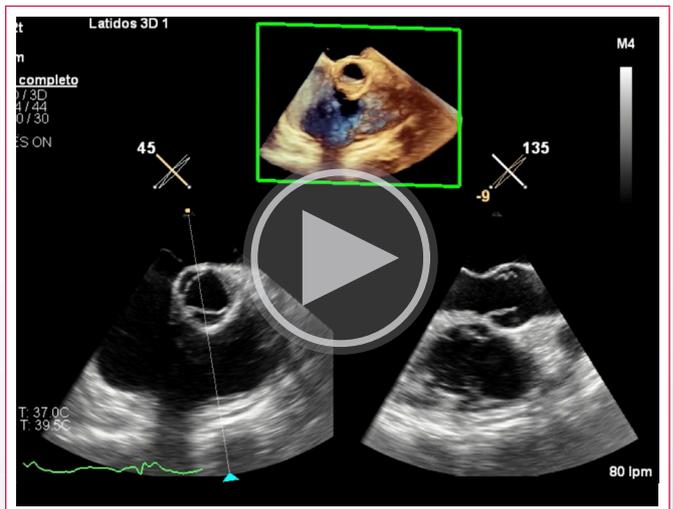
El ecocardiograma transesofágico evidenció dilatación de ventrículo derecho, FEVI de 59%, gran apicalización de la válvula tricúspide (**Videos 1 a 3**), y paso de burbujas espontáneo de la aurícula derecha a la izquierda, confirmando la presencia de comunicación interauricular (CIA) tipo *ostium secundum* con *shunt* invertido y anomalía de Ebstein severa Carpentier C (**Videos 4 y 5**).



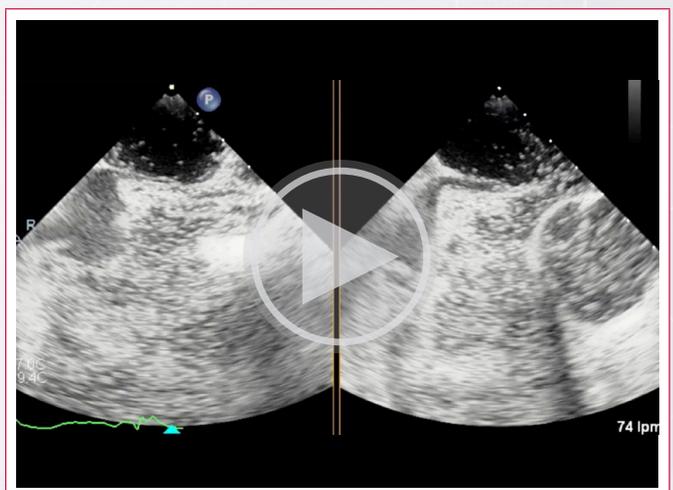
Video 1. Ecocardiograma transesofágico medio a 10° se observa atrialización del ventrículo derecho con válvula tricúspide muy apicalizada.



Video 2. Ecocardiograma transesofágico medio a 10° *doppler* color que corrobora la inserción baja de válvula tricúspide con presencia de insuficiencia valvular.



Video 3. Ecocardiograma transesofágico multiplanar, se observa la inserción de válvula tricúspide hacia tracto de salida del ventrículo derecho.



Video 4. Ecocardiograma transesofágico medio a 90° bicaval con Xplain, Se administra solución salina agitada con paso de burbujas a cavidades izquierdas y contraste negativo, por defecto septal tipo *ostium secundum* con flujo bidireccional.



Video 5. Ecocardiograma transesofágico con reconstrucción 3D de *septum* interatrial que documenta defecto septal tipo *ostium secundum*.

En el ecocardiograma transesofágico se observó parte del ventrículo derecho atrializado por adosamiento de válvula tricúspide, dilatado y con múltiples trabéculas redundantes, pared de 4 mm, TAPSE 11 mm, con porción de adosamiento de 72%, aurícula derecha severamente dilatada con presencia de red de Chiari persistente.

Comunicación interauricular tipo *ostium secundum* de 8 x 3,9 mm en diástole y 13 x 9 mm en sístole, **con cortocircuito bidireccional predominante de derecha a izquierda.**

Válvula tricúspide con anillo dilatado de 54 mm, valvas alargadas, redundantes y displásicas, con adherencia y adosamiento de la valva septal presentando desplazamiento de 51 mm, 28 mm/m², la presión sistólica pulmonar se estimó en 24 mmHg.

La cardioresonancia confirmó el diagnóstico de anomalía de Ebstein (**Figura 3**)

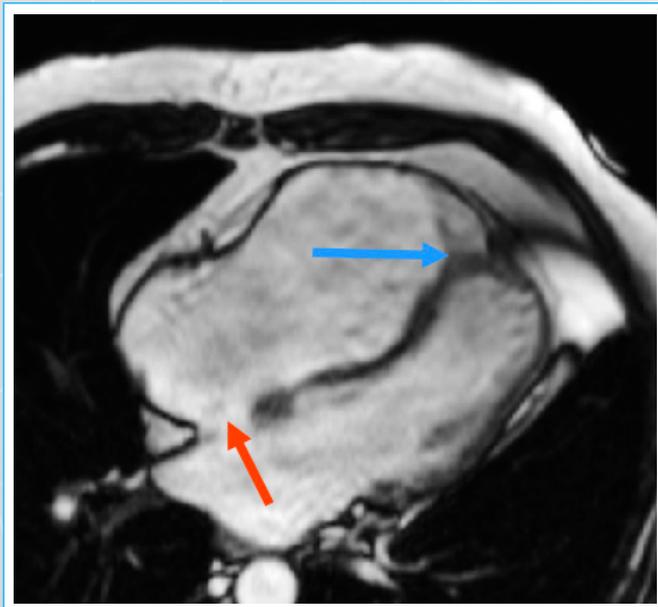
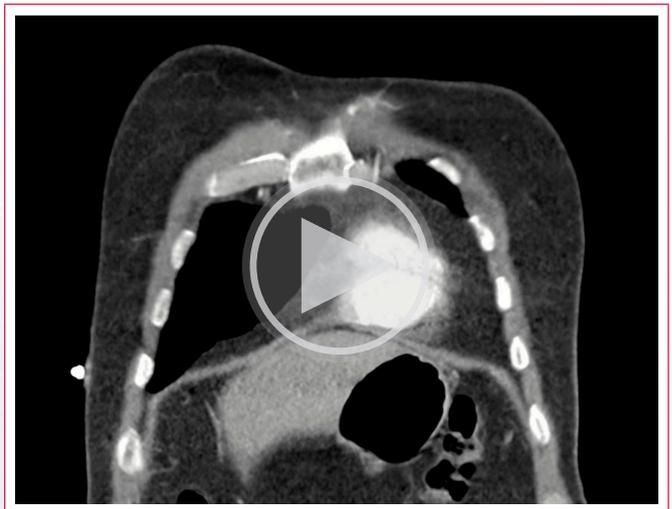


Figura 3. RMN vista de 4 cámaras, amplia comunicación interatrial y severa apicalización de la tricúspide.

La tomografía computarizada (TC) conformó todos los hallazgos descritos en vistas axiales y cononales (**Videos 6 y 7**).



Video 6. TC en vistas axiales, se observa la CIA y la gran apicalización de la hoja septal tricúspide.



Video 7. TC en vistas coronales, gran atrialización del VD.

Previo discusión del caso se sugirió corrección univentricular con conexión cavo-pulmonar que el paciente rechazó siendo dado de alta con oxígeno suplementario y anticoagulación permanente con anticoagulantes orales de manera indefinida.

Discusión

La enfermedad de Ebstein es una cardiopatía congénita caracterizada por adherencia de las valvas septal y posterior, desplazamiento del anillo valvular tricúspideo en dirección al ápex o tracto de salida, dilatación de la porción atrializada del ventrículo y dilatación de la unión atrioventricular^{2,5}. Tiene una incidencia de 1,5 casos por cada 200.000 nacimientos y corresponde a < 1% de las cardiopatías congénitas, de los cuales, solamente el 5% llegará a la vida adulta, aumentando hasta 20 veces la mortalidad^{4,6}. En el 80% de los casos se relaciona con defectos del *septum* atrial, obstrucción del tracto de salida y preexcitación ventricular^{2,5}. Está relacionado con la mutación de genes que codifican proteínas del sarcómero (MYH7, alfa tropomiosina)^{1,3}.

Las manifestaciones clínicas dependen del grupo de edad, apreciando, en neonatos, cianosis por *shunts* derecha-izquierda; y en adultos, palpitaciones, arritmias (fibrilación y *flutter* auricular y Wolff Parkinson-White), insuficiencia cardíaca e intolerancia al ejercicio y aumento del riesgo trombótico^{1,3}. Dentro de los cambios estructurales destacan:

- En aurícula derecha (AD): cambios fibróticos de la pared libre, que pueden provocar taquicardia supraventricular, así como disfunción de la capacidad de reservorio y de bomba^{6,7}.
- El ventrículo derecho (VD): presenta disfunción sistólica en diferentes grados. Dependiendo del grado de apicalización (severidad de la deformidad), el VD va a tener fisiología restrictiva con presión diastólica muy alta, lo que va a elevar la presión media de la AD por encima de la aurícula izquierda^{6,7}. Como el 50% de estos pacientes tiene algún tipo de comunicación interatrial, el *shunt* invertido va a provocar cianosis e insaturación con poliglobulia, además de incrementar el riesgo de embolismos paradójicos³.

Para una evaluación cuantitativa existe la clasificación de Carpentier, así como su índice cuantitativo a base del método de Celermajer⁴.

La resonancia magnética ayuda a confirmar los hallazgos del ecocardiograma que es la piedra angular de diagnóstico^{6,7}.

La disfunción sistólica del VI se asocia con una mortalidad de hasta 9 veces mayor⁴.

De acuerdo con la severidad y a la presencia de comunicación interatrial (o foramen oval patente) los pacientes pueden llegar a la edad adulta asintomáticos, con arritmias supraventriculares, con cianosis de causa a determinar o con múltiples complicaciones, como en nuestro caso^{3,8}.

Es inusual llegar a la adultez sin un diagnóstico preciso a pesar de lo florido de las manifestaciones clínicas y de la disponibilidad del ecocardiograma bidimensional herramienta principal de diagnóstico².

Ideas para recordar

- Cada vez es más común el diagnóstico de cardiopatías congénitas en pacientes adultos.
- Si bien no es muy frecuente, la malformación de Ebstein debe estar presente en el diagnóstico diferencial de cianosis o de embolismo sin causa aparente.
- El ecocardiograma es la piedra angular de diagnóstico en la mayoría de las cardiopatías congénitas desde la edad fetal hasta la adulta.

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. Fuchs, M. M., & Connolly, H. M. Ebstein Anomaly in the Adult Patient. *Cardiology Clinics*, (2020). 38(3), 353–363. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ccl.2020.04.004>
2. Luu, Q., Choudhary, P., Jackson, D., Canniffe, C., McGuire, M., Chard, R., & Celermajer, D. S. Ebstein's Anomaly in Those Surviving to Adult Life – A Single Centre Experience. *Heart, Lung and Circulation*, (2015). 24(10), 996–1001. doi: <https://doi.org/10.1016/j.hlc.2015.03.016>
3. Farhan M, Prajjwal P, Sai V P, *et al*. Neurological, Extracardiac, and Cardiac Manifestations of Ebstein's Anomaly Along With its Genetics, Diagnostic Techniques, Treatment Updates, and the Future Ahead. *Cureus* (February 17, 2023). 15(2): e35115. doi: <https://doi.org/10.7759/cureus.35115>
4. Chan, A., Aijaz, A., & Zaidi, A. N. Surgical outcomes in complex adult congenital heart disease: a brief review. *Journal of Thoracic Disease*. (2020). 12(3), 1224–1234. doi: <https://doi.org/10.21037/jtd.2019.12.136>
5. Mano, Tania & Reis, João & Agapito, Ana & Monteiro, *et al*. Long Term Follow-Up of Ebstein's Anomaly-What to Expect in Adult Life? *Congenital Heart Disease*. (2020). 15. 153-162. doi: <https://doi.org/10.32604/CHD.2020.011500>
6. Pasqualin G, *et al*. Ebstein's anomaly in children and adults: multidisciplinary insights into imaging and therapy. *Heart* 2023; 0:1–10. doi: <https://doi.org/10.1136/heartjnl-2023-322420>
7. Tristan K. W. Ramcharan, *et al*. Ebstein's Anomaly: From Fetus to Adult—Literature Review and Pathway for Patient Care. *Pediatric Cardiology* (2022) 43:1409–1428. doi: <https://doi.org/10.1007/s00246-022-02908-x>
8. Holst KA, Connolly HM, Dearani JA. Ebstein's Anomaly. *Methodist Debakey Cardiovasc J*. 2019 Apr-Jun;15(2):138-144. doi: <https://doi.org/10.14797/mdcj-15-2-138>