

ANOMALÍA DE EBSTEIN

Dr. Patricio Narváez Bahamonde

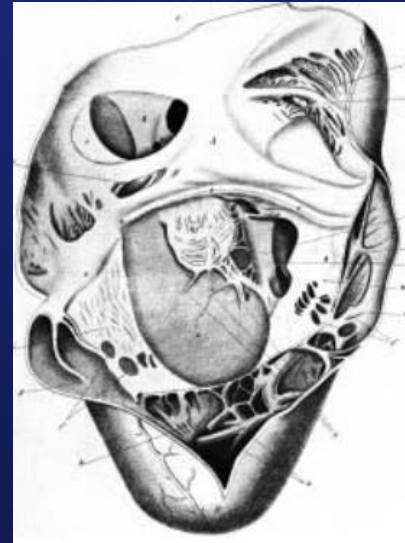
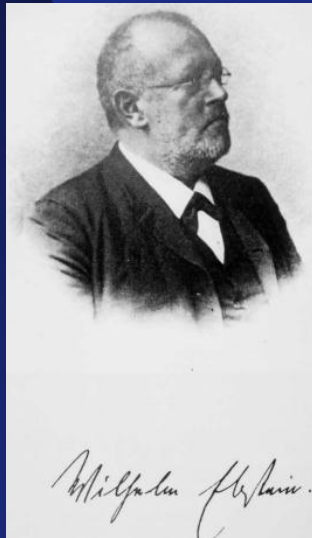
CERPO

**Centro de Referencia Perinatal Oriente
Facultad de Medicina, Universidad de Chile**



INTRODUCCIÓN

- En 1866, Wilhelm Ebstein publicó una descripción erudita de una anomalía de válvula tricúspide con dilatación de la aurícula.



*J.A.M. van Son et al. / European Journal of Cardio-thoracic Surgery 20 (2001) 1082–1085

*Christine H. Attenhofer Jost, MD. Et al. Ebstein's Anomaly, Congenital Heart Disease for the Adult Cardiologist. 2007

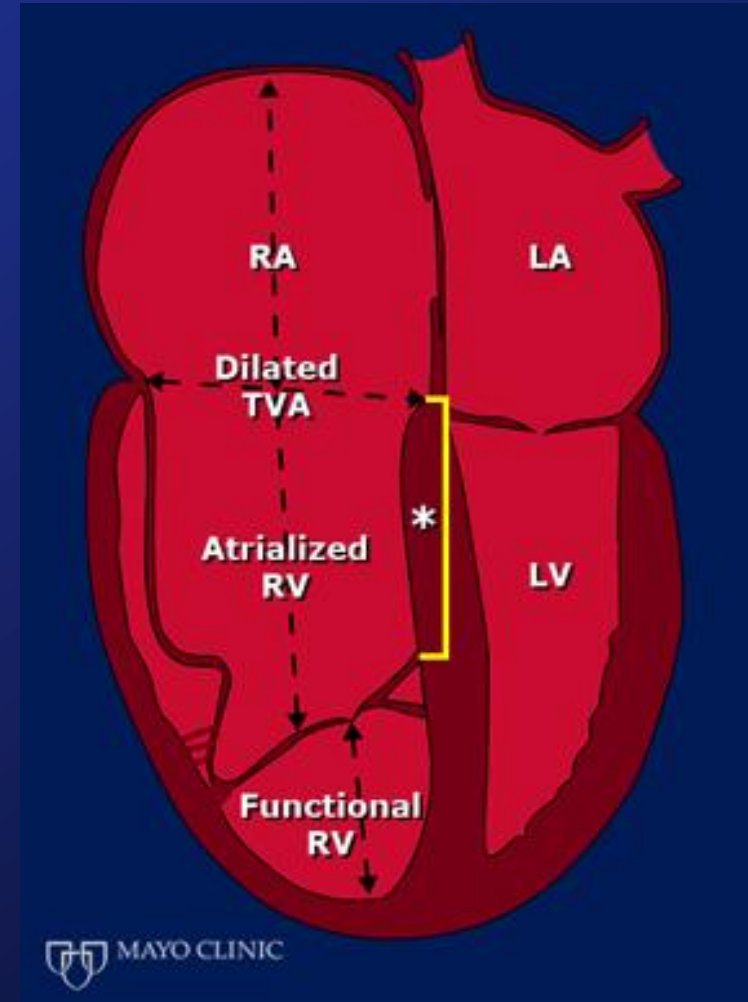
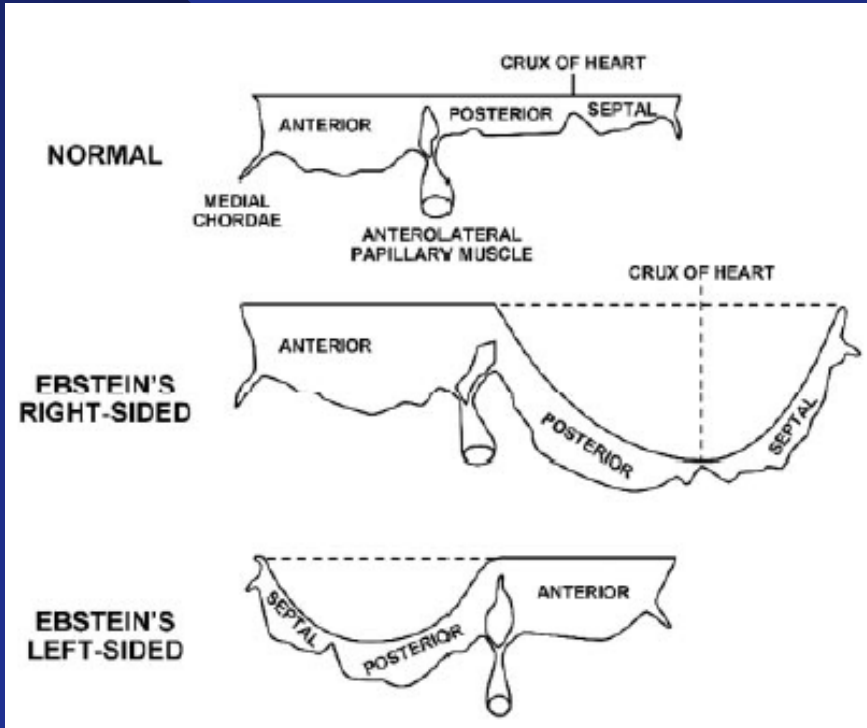
*Mann RJ, Lie JT. The life story of Wilhelm Ebstein and his almost overlooked description of a congenital heart disease. Mayo Clin Proc 1979;54:197–204.



DEFINICIÓN

- Se caracteriza por el desplazamiento apical de los velos de la válvula tricúspide
- Tal desplazamiento conduce a la atrialización del ventrículo derecho.
- El velo anterior generalmente no se desplaza.

DEFINICIÓN



Christine H. Attenhofer Jost, MD. Et al. Ebstein's Anomaly, Congenital Heart Disease for the Adult Cardiologist. 2007

Heidi M Connolly, et al. Management and prognosis of Ebstein anomaly. UP TO DATE. 2017



PREVALENCIA

- Ocurre en aproximadamente 1-5 por cada 200,000 nacidos vivos¹
- Sin predilección por ninguno de los dos sexos²
- Su incidencia es menor a 1% de todas las cardiopatías congénitas. ³
- La mortalidad perinatal por insuficiencia cardiaca in utero puede ser de hasta 85%. ⁴

1.- Joseph Galea, et al. Ebstein Anomaly: A Review. Neonatal network 2014

2.- Heidi M Connolly, et al. Management and prognosis of Ebstein anomaly. UP TO DATE. 2017

3.- Íñigo. C., et al. Anomalía de Ebstein y embarazo. Ginecol Obstet Mex 2008

4.- San Luis-Miranda. Et al. Diagnóstico y pronóstico fetales de la anomalía de Ebstein Ginecol Obstet Mex 2014.

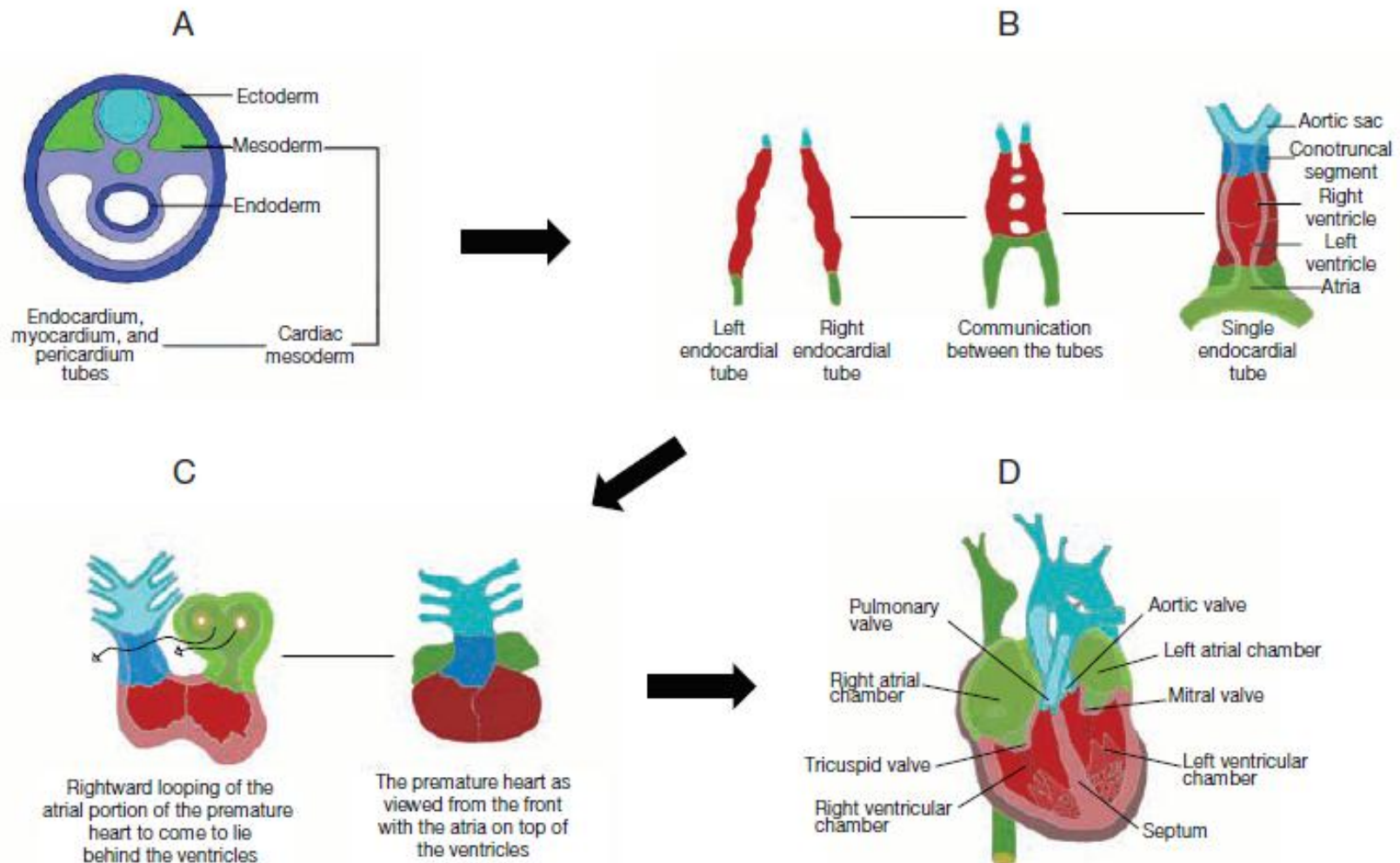


EMBRIOLOGÍA

- El desarrollo embriológico del corazón comienza 18 días después de la fecundación a través de la formación de la placa cardiogénica.
- Se puede agrupar en cinco etapas

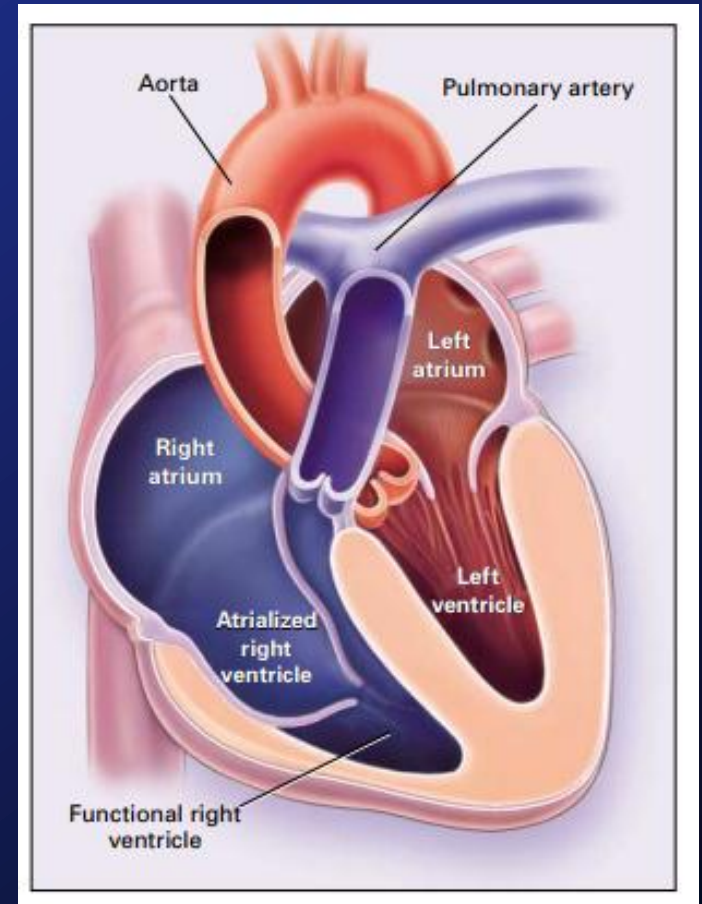
EMBRIOLOGÍA

FIGURE 1 ■ The stages of embryologic development of the heart.



FISIOPATOLOGÍA

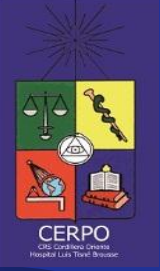
- Esta falla de delaminación de los velos septal y posterior causan una miopatía del VD con la presencia de la regurgitación de la válvula tricúspide.
- La RT impedirá el retorno venoso de la circulación pulmonar.



FISIOPATOLOGÍA

- Durante la contracción auricular, la parte atrializada del ventrículo derecho hace que el VD se comporte como un reservorio pasivo. Esto dará como resultado una disminución fracción de eyección.
- El resultado final es la dilatación auricular que produce aumento en shunt por el foramen oval.





FISIOPATOLOGÍA

- Las complicaciones hemodinámicas de la anomalía de Ebstein son directamente proporcional al:
 - Disfunción valvular
 - Severidad del desplazamiento de los velos de la VT
 - Regurgitación Tricuspídea.
 - Tamaño de la porción atrializada del VD
 - Capacidad de bombeo de la cámara ventricular
 - Características anatómicas del septo interatrial
 - Resistencias pulmonares

*Joseph Galea, et al. Ebstein Anomaly: A Review. Neonatal network 2014

*San Luis-Miranda. Et al. Diagnóstico y pronóstico fetales de la anomalía de Ebstein Ginecol Obstet Mex 2014



ETIOPATOGENIA

- Defecto en la delaminación de los velos de la VT
- Consumo de Litio: RR 2,66

The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

ORIGINAL ARTICLE

Lithium Use in Pregnancy and the Risk of Cardiac Malformations

Elisabetta Paterno, M.D., Dr.P.H., Krista F. Huybrechts, Ph.D.,
Brian T. Bateman, M.D., Jacqueline M. Cohen, Ph.D., Rishi J. Desai, Ph.D.,
Helen Mogun, M.S., Lee S. Cohen, M.D.,
and Sonia Hernandez-Diaz, M.D., Dr.P.H.

N ENGL J MED 376:23 NEJM.ORG JUNE 8, 2017

CONCLUSIONS

Maternal use of lithium during the first trimester was associated with an increased risk of cardiac malformations, including Ebstein's anomaly; the magnitude of this effect was smaller than had been previously postulated. (Funded by the National Institute of Mental Health.)



ETIOPATOGENIA: Genética

- La investigación genética con respecto a la anomalía de Ebstein es deficiente.
- Estudios recientes han demostrado asociación con el gen MYH7, ubicado en el cromosoma 14q12.
- Los pacientes con esta anomalía genética tiene una condición conocida como left ventricular noncompaction (LVNC).
- Esta condición podría representar un subtipo de anomalía de Ebstein.

Neth Heart J (2013) 21:113–117
DOI 10.1007/s12471-011-0141-1

REVIEW ARTICLE

Ebstein's anomaly may be caused by mutations in the sarcomere protein gene MYH7

*Joseph Galea, et al. Ebstein Anomaly: A Review. Neonatal network 2014

*Van Engelen, K. et al. "Ebstein's Anomaly May Be Caused by Mutations in the Sarcomere Protein Gene MYH7." Netherlands Heart Journal 21.3 (2013)



ANOMALÍAS ASOCIADAS

- La anomalía de Ebstein está asociado con otras patologías cardiacas en un 38%. ¹
- Principales anomalías asociadas son: ^{2, 3.}
 - CIA, o defecto del tabique auricular
 - Defectos tabique interventricular
 - Obstrucción de salida de la pulmonar
 - Ductus arterioso persistente.
 - Vías de conducción accesoria
 - Anormalidades de la morfología y función de VI

1.- Siehr, S. et al. "Ebstein Anomaly and Trisomy 21: A Rare Association." Annals of Pediatric Cardiology 2014

2.- Christine H. Attenhofer Jost, MD. Et al. Ebstein's Anomaly, Congenital Heart Disease for the Adult Cardiologist. 2007

3.- Heidi M Connolly, et al. Management and prognosis of Ebstein anomaly. UP TO DATE. 2017



ANOMALÍAS ASOCIADAS

- Anomalías Extracardiacas:
 - Cromosómicas: 1-2%
 - Extracardiacas con cariógrama normal: 6%

Summary of extracardiac associations in fetal Ebstein's anomaly.

- Chromosomal
- 1.2%
- Extracardiac abnormality (normal chromosomes)
- 6%

Riesgo de aneuploidia en displasia VT + EA

Table 10. Risk of Aneuploidy With Selected Cardiac Malformations

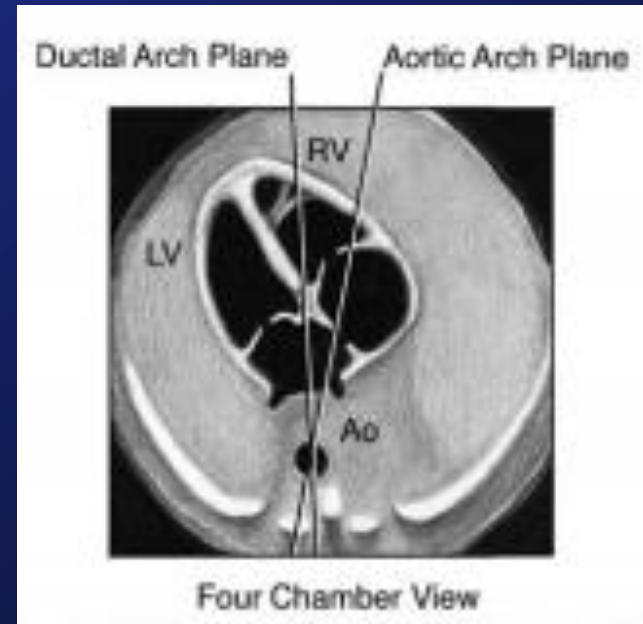
Lesion	Risk, % ^{1113,360,380}
Atrioventricular septal defect	46-73
Coarctation/arch interruption	5-37
Double-outlet right ventricle/conotruncal malformations	6-43
Hypoplastic left heart syndrome	4-9
Heterotaxy/cardiosplenic syndromes	0
Pulmonic stenosis/atresia with intact septum	1-12
Transposition of great arteries	0
Tetralogy of Fallot	7-39
Truncus arteriosus	19-78
Tricuspid valve dysplasia (including Ebstein malformation)	4-16

Gurleen Sharland. Fetal Cardiology simplified. A Practical Manual. 2013. Cap 5

Mary T. Donofrio, Diagnosis and Treatment of Fetal Cardiac Disease, American Heart Association Circulation. 2014

DIAGNOSTICO PRENATAL

- La ecocardiografía fetal tiene sensibilidad de 91.6% y especificidad de 99.9% para el diagnóstico prenatal de CC.
- Evaluación 4 cámaras.





ECO 11 – 13+6 SEM

- En la ecografía del primer trimestre se puede sospechar Anomalia de Ebstein cuando existe desproporción de cavidades.
- Puede existir RT
- Cuando existe cardiomegalia asociada a TN aumentada e hidrops, mal pronostico.

* Gurleen Sharland. Fetal Cardiology simplified. A Practical Manual. 2013. Cap 5

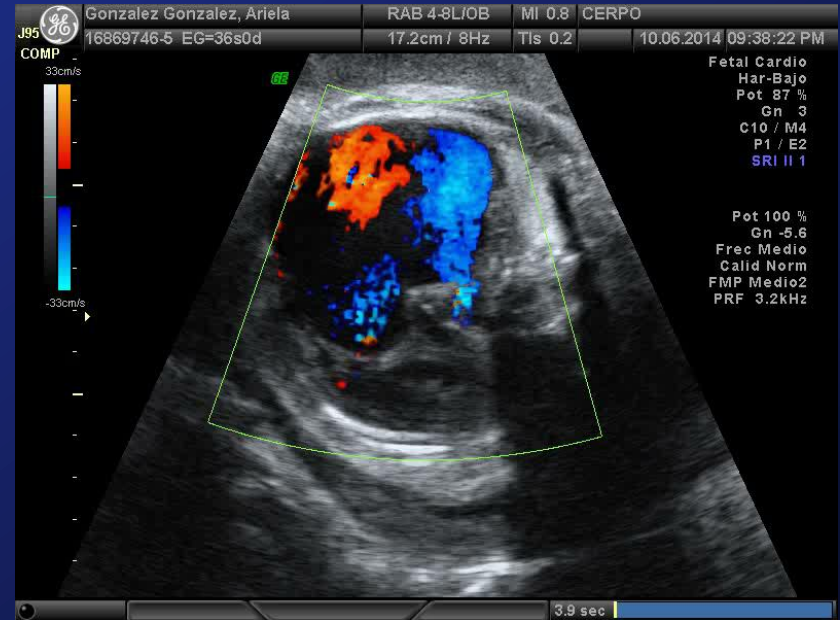
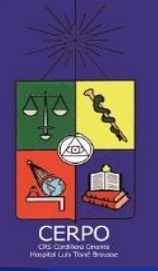
* Abuhamad, A . Et al. A Practical Guide to Fetal Echocardiography: Normal and Abnormal Hearts. 2009

ECOCARDIOGRAFIA FETAL

- Desplazamiento apical de las valvas de la VT (septal y mural)
- Foramen oval amplio.
- Dilatación de AD.
- Regurgitación tricúspide
- Aumento de la relación cardiorácica
- Obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho



ECOCARDIOGRAFIA FETAL





MANIFESTACIONES CLINICAS

- Prenatal: eco de rutina (86%)
- Neonatos: cianosis (74 %)
- Infantes: Insuficiencia cardíaca (43%)
- Niños - Soplo (63%)
- Adolescentes y adultos: arritmia (42%)

*Heidi M Connolly, et al. Management and prognosis of Ebstein anomaly. UP TO DATE. 2017

*Celermajer DS, Bull C, Till JA, et al. Ebstein's anomaly: presentation and outcome from fetus to adult. J Am Coll Cardiol 1994



PRONOSTICO

- El pronóstico varía con la gravedad de la enfermedad.¹
- La anomalía puede ser fatal en el útero o poco después del nacimiento si hay cardiomegalia grave e insuficiencia cardíaca. ²

1.- Heidi M Connolly, et al. Management and prognosis of Ebstein anomaly. UP TO DATE. 2017

2.- Íñigo. C., et al. Anomalía de Ebstein y embarazo. Ginecol Obstet Mex 2008



PRONOSTICO

- Esta enfermedad es notoria por tener un mal pronóstico:
 - Período neonatal con una tasa de mortalidad de hasta 85%.
 - La muerte intrauterina espontánea puede llegar al 48%.
 - Un 35% de RN vivos afectados mueren por hipoxia debido a la insuficiencia cardíaca congestiva.



PRONOSTICO

Accepted Manuscript

cjc Canadian Journal of Cardiology
L'Annuaire canadien de cardiologie

Contemporary Outcomes and Factors associated with Mortality after a Fetal or Neonatal Diagnosis of Ebstein's Anomaly and Tricuspid Valve Disease

Dagmar Wertaschnigg, MD, Cedric Manlhiot, PhD, Michelle Jaeggi, MD, Mike Seed, MD, Andreea Dragulescu, MD, Steven M. Schwartz, MD, Glen van Arsdell, MD, Edgar T. Jaeggi

PII: S0828-282X(16)00249-X

DOI: [10.1016/j.cjca.2016.03.008](https://doi.org/10.1016/j.cjca.2016.03.008)

Reference: CJCA 2074

To appear in: *Canadian Journal of Cardiology*

Received Date: 9 February 2016

Revised Date: 16 March 2016

Accepted Date: 16 March 2016





PRONOSTICO

- Experiencia 1 centro
- 2000-2014
- 52 fetos
 - 5 interrupciones
 - 8 muertes fetales (17%).
 - 10 mortineonatos (21%)
- Tasa de supervivencia fetal y neonatal combinada del 62%
- De los RN vivos, una tasa de supervivencia neonatal del 86%



PRONOSTICO

Circulation. 2015 Aug 11;132(6):481-9. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.115.015839. Epub 2015 Jun 9.

Outcomes and Predictors of Perinatal Mortality in Fetuses With Ebstein Anomaly or Tricuspid Valve Dysplasia in the Current Era: A Multicenter Study.

Freud LR¹, Escobar-Diaz MC¹, Kalish BT¹, Komarlu R¹, Puchalski MD¹, Jaeggi ET¹, Szwast AL¹, Freire G¹, Levasseur SM¹, Kavanaugh-McHugh A¹, Michelfelder EC¹, Moon-Grady AJ¹, Donofrio MT¹, Howley LW¹, Tierney ES¹, Cuneo BF¹, Morris SA¹, Pruetz JD¹, van der Velde ME¹, Kovalchin JP¹, Ikemba CM¹, Vernon MM¹, Samai C¹, Satou GM¹, Gotteiner NL¹, Phoon CK¹, Silverman NH¹, McElhinney DB¹, Tworetzky W¹.

- **Estudio multicentrico**
 - **(23 centros)**
- **243 fetos AE/ displasia VT desde 2005 al 2011**



PRONOSTICO

- De los 243 fetos
 - 11 perdidas de seguimiento (5%)
 - 15 interrupciones (6%)
 - 41 muertes fetales (17%).
- De los 176 pacientes nacidos vivos,
 - 56 (32%) fallecieron antes del alta

Mortalidad perinatal del 45%



PRONOSTICO

- Experiencia 1 centro
- 2000-2014
- 16 fetos
 - 6 muertes fetales (17%).
 - 8 mortineonatos (21%)
 - 2 RN vivos (12,5%)
- Mortalidad perinatal: 87,5%

ARTÍCULO ORIGINAL

Ginecol Obstet Mex 2014;82:93-104.

Diagnóstico y pronóstico fetales de la anomalía de Ebstein

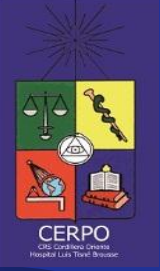


PRONOSTICO

ARTÍCULO ORIGINAL
Ginecol Obstet Mex 2014;82:93-104.

Diagnóstico y pronóstico fetales de la anomalía de Ebstein

Conclusiones: el índice cardiotorácico > 0.55 , la relación foramen oval-septum interauricular < 0.3 , la obstrucción a la vía de salida y un grado de desplazamiento valvular > 2.5 , ausencia de flujo reverso en el conducto arterioso y la relación VD/VI > 2 son factores de mal pronóstico para la anomalía de Ebstein en etapa fetal.



FACTORES MAL PRONOSTICO

- Edad gestacional <32 semanas (OR) 8,6
- Estenosis pulmonar severa: regurgitación pulmonar (OR 2.9)
- Derrame pericárdico e hidrops fetal (OR 2.5)
- Tamaño de Válvula tricúspide y RT (OR 1.3)
- Cardiomegalia severa (hipoplasia pulmonar)
- Foramen oval restrictivo
- Peso al nacer y EG (menor 2500gr.)

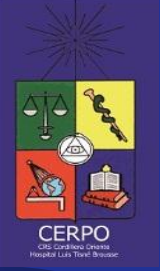


SOBREVIDA

- Supervivencia actual de los RN vivos:
 - 67 % al año
 - 59 % a los 10 años.

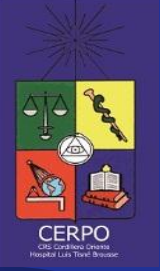
*Heidi M Connolly, et al. Management and prognosis of Ebstein anomaly. UP TO DATE. 2017

*Celermajer DS, Bull C, Till JA, et al. Ebstein's anomaly: presentation and outcome from fetus to adult. J Am Coll Cardiol 1994



MANEJO PRENATAL

- Evaluación cardíaca y extracardiaca.
- Ecocardiografía fetal.
- Estudio genético. (asociación baja)
- Evaluación de la hemodinamia cardíaca
- Ecografías seriadas
- Manejo Arritmias cardíacas.
- Considerar interrupción en casos de riesgo de muerte fetal.



MANEJO NEONATAL

- El abordaje está determinado por la edad y la presentación clínica del paciente, incluida la presencia de síntomas de insuficiencia cardíaca secundaria a regurgitación tricuspídea e insuficiencia cardíaca derecha, cianosis y dilatación o disfunción del ventrículo derecho.
- Tratamiento médico y quirúrgico.
- Muchos pacientes con anomalía de Ebstein no tienen síntomas y solo requieren monitoreo mientras que otros son sintomáticos y requieren terapia médica de apoyo e intervención quirúrgica.



MANEJO NEONATAL

- Tratamiento médico:
 - Monitorización
 - Ventilación mecánica
 - Tratamiento de arritmias
 - Prostaglandina E1
 - Oxido nítrico inhalado
 - Apoyo inotrópico
 - Prevención Endocarditis
- Tratamiento quirurgico:
 - Casos severos

* Heidi M Connolly, et al. Management and prognosis of Ebstein anomaly. UP TO DATE. 2017

* Brickner, M. et al. Congenital Heart Disease in Adults N Engl J Med 2000



MANEJO NEONATAL

EXPERT
REVIEWS

Ebstein anomaly review: what's now, what's next?

Expert Rev. Cardiovasc. Ther. Early online, 1–9 (2015)

Cone Reconstruction in Children with Ebstein Anomaly: The Mayo Clinic Experience

Heather N. Anderson, MD,* Joseph A. Dearani, MD,† Sameh M. Said, MD,† Mark D. Norris, MD,‡
Kavitha N. Pundi, MD,* Angela R. Miller, RDCS,* Michael L. Cetta, BS,*
Benjamin W. Eidem, MD,*† Patrick W. O'Leary, MD,*† and Frank Cetta, MD*†

Divisions of *Pediatric Cardiology, †Cardiovascular Surgery, and ‡Cardiovascular Diseases, Mayo Clinic, Rochester, Minn, USA

Ebstein Anomaly



Elizabeth D. Sherwin, MD^a, Dominic J. Abrams, MD, MRCP^{b,*}

KEYWORDS

• Ebstein anomaly • Congenital heart disease • Arrhythmia • Radiofrequency catheter ablation

Accepted Manuscript

Title: Neonatal Ebstein Anomaly: a Thirty Year Institutional Review

Author: Jack C. Luxford, Nitin Arora, Julian G. Ayer, Charlotte E. Verrall,
Andrew D. Cole, Yishay Orr, Yves d'Udekem, Gary F. Sholler, David S.
Winlaw

PII: S1043-0679(17)30023-0

DOI: <http://dx.doi.org/doi: 10.1053/j.semtevs.2017.01.012>

Reference: YSTCS 939





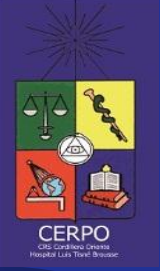
BIBLIOGRAFÍA

- Jacques A.M. van Son, Igor E. Konstantinov, Volker Zimmermann; Wilhelm Ebstein and Ebstein's malformation, European Journal of Cardio-Thoracic Surgery, Volume 20, Issue 5, 1 November 2001
- Christine H. Attenhofer Jost, MD; Heidi M. Connolly, MD; Joseph A. Dearani, MD; William D. Edwards, MD; Gordon K. Danielson, MD Ebstein's Anomaly, Congenital Heart Disease for the Adult Cardiologist. 2007
- M. Elizabeth Brickner, M.D., L. David Hillis, M.D., and Richard A. Lange, M.D. Congenital Heart Disease in Adults N Engl J Med 2000; 342:334-342



BIBLIOGRAFÍA

- Heidi M Connolly, et al. Management and prognosis of Ebstein anomaly. UP TO DATE. 2017
- Joseph Galea, et al. Ebstein Anomaly: A Review. Neonatal network 2014, VOL. 33, NO. 5
- Íñigo. C., et al. Anomalía de Ebstein y embarazo. Ginecol Obstet Mex 2008; 76(8):461-7
- San Luis-Miranda. Et al. Diagnóstico y pronóstico fetales de la anomalía de Ebstein Ginecol Obstet Mex 2014;82:93-104.



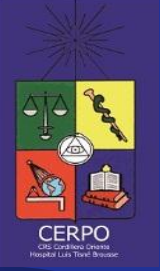
BIBLIOGRAFÍA

- Gurleen Sharland. Fetal Cardiology simplified. A Practical Manual. 2013. Cap 5. pag 112.
- Siehr, Stephanie L et al. “Ebstein Anomaly and Trisomy 21: A Rare Association.” *Annals of Pediatric Cardiology* 7.1 (2014): 67–69.
- Van Engelen, K. et al. “Ebstein’s Anomaly May Be Caused by Mutations in the Sarcomere Protein Gene MYH7.” *Netherlands Heart Journal* 21.3 (2013): 113–117
- Freud LR, Escobar-Diaz MC, Kalish BT, et al. Outcomes and Predictors of Perinatal Mortality in Fetuses With Ebstein Anomaly or Tricuspid Valve Dysplasia in the Current Era: A Multicenter Study. *Circulation* 2015; 132:481.



BIBLIOGRAFÍA

- Celermajer DS, Bull C, Till JA, et al. Ebstein's anomaly: presentation and outcome from fetus to adult. J Am Coll Cardiol 1994; 23:170.
- Wertaschnigg, Dagmar et al. Contemporary Outcomes and Factors Associated With Mortality After a Fetal or Neonatal Diagnosis of Ebstein Anomaly and Tricuspid Valve Disease Canadian Journal of Cardiology , Volume 32 , Issue 12 , 1500 – 1506. 2016
- Mary T. Donofrio, Diagnosis and Treatment of Fetal Cardiac Disease, American Heart Association Circulation. 2014



ANOMALÍA DE EBSTEIN

Dr. Patricio Narvárez Bahamonde

CERPO

**Centro de Referencia Perinatal Oriente
Facultad de Medicina, Universidad de Chile**