

CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



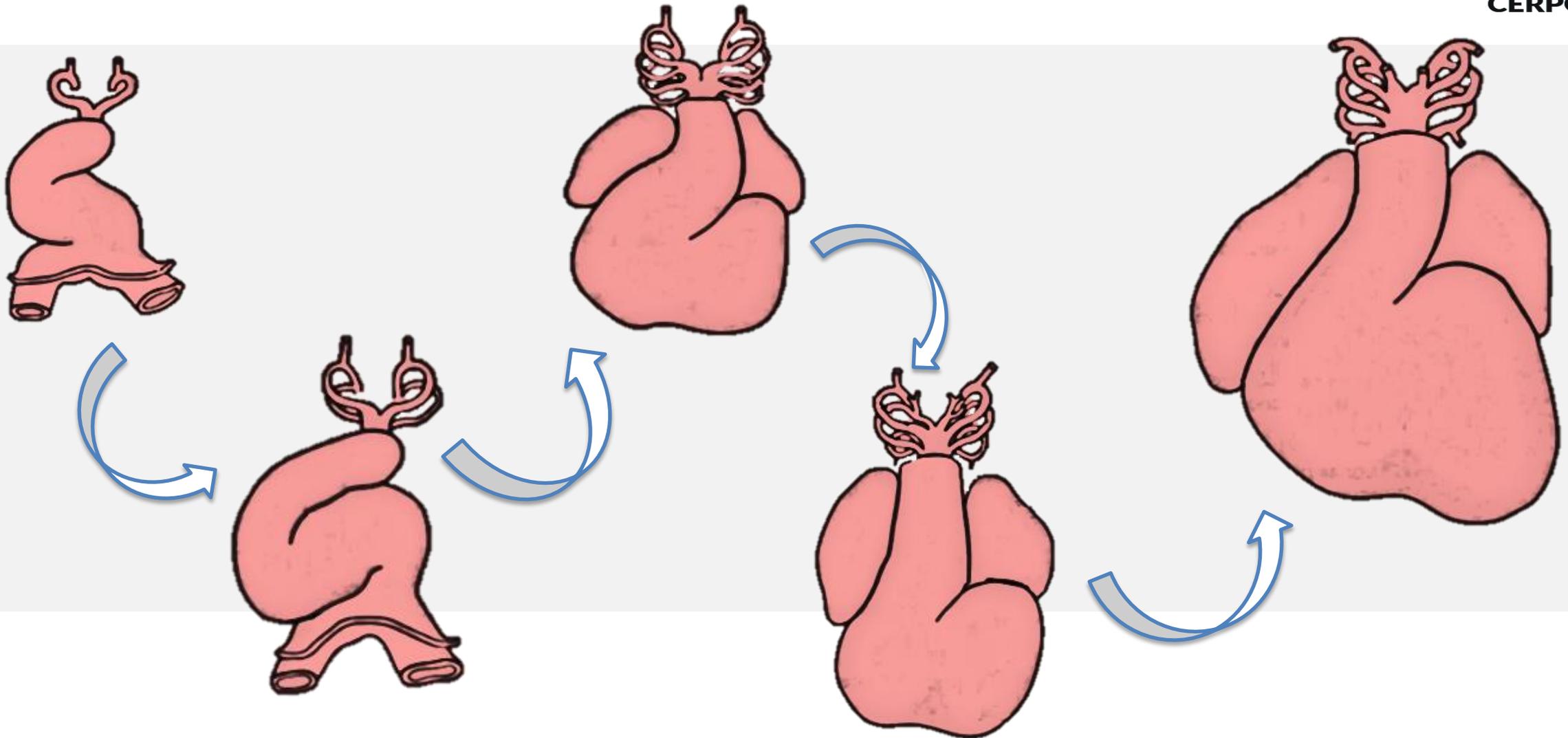
Seminario N° 38

Anomalía de Ebstein

Dr. Sebastián Martínez González, Dr. Daniel Martín,
Dr. Juan Guillermo Rodríguez, Dra. Daniela Cisternas

04 de Septiembre de 2020.-

Introducción



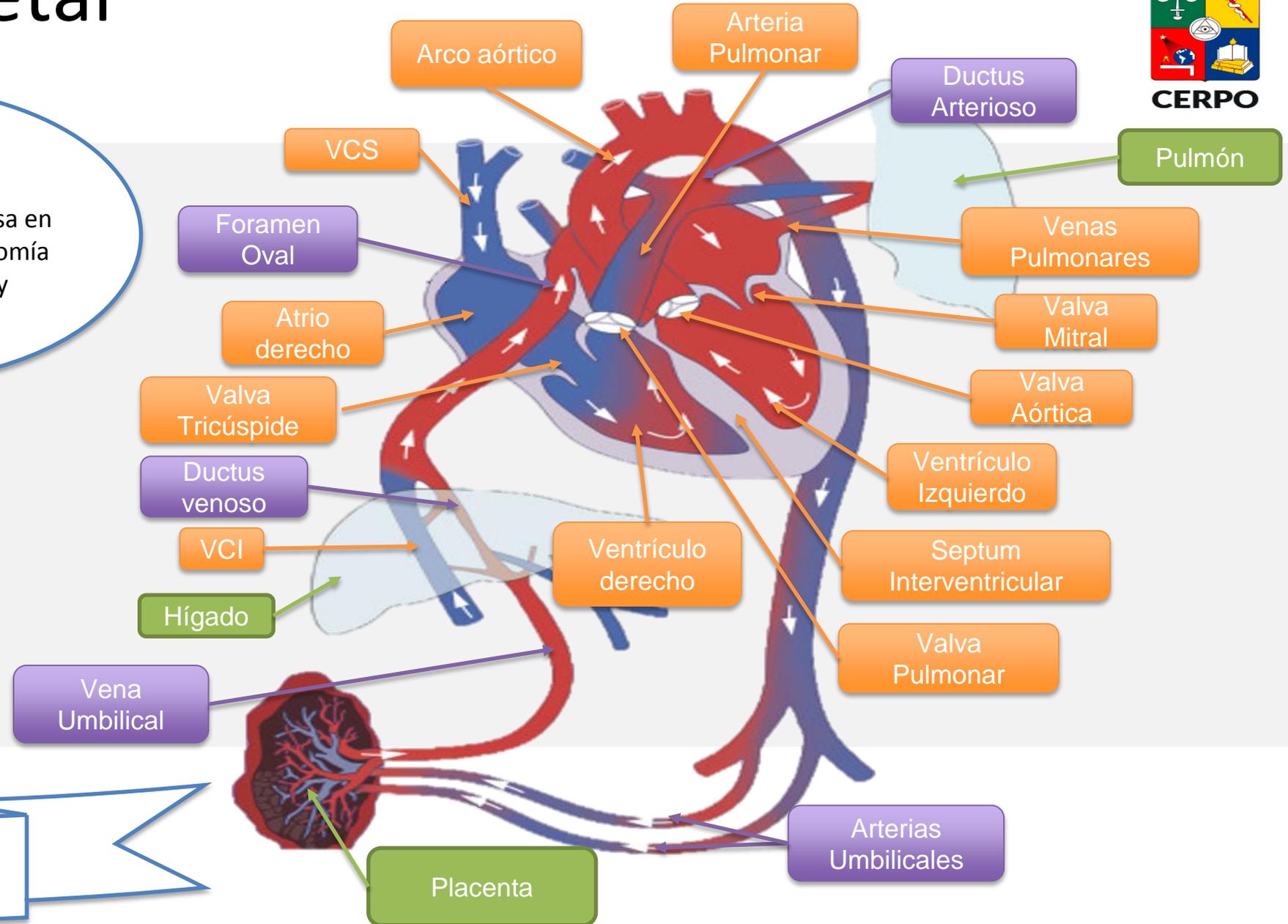
Circulación fetal



La comprensión del amplio espectro de enfermedades cardíacas congénitas se basa en el conocimiento de la anatomía básica del corazón normal y malformado.



Dra. Stella Van Praagh
(1927-2006)



Cardiopatía congénita

Malformación estructural resultante de la morfogénesis del corazón y de los grandes vasos intratorácicos.

- 0,8 – 1% de RNV
- 25% de RN (incluyendo abortos y FMIU)
- 0,5% de los sobrevivientes después de 1 año

Responsables del 50% de la mortalidad infantil por anomalías congénitas

- 20-30% muertes neonatales

25-40%

- Asociadas a otras malformaciones

15-25%

- Asociadas a cromosomopatías

Anomalia de Ebstein



“Concerning a very rare case of insufficiency of the tricuspid valve caused by a congenital

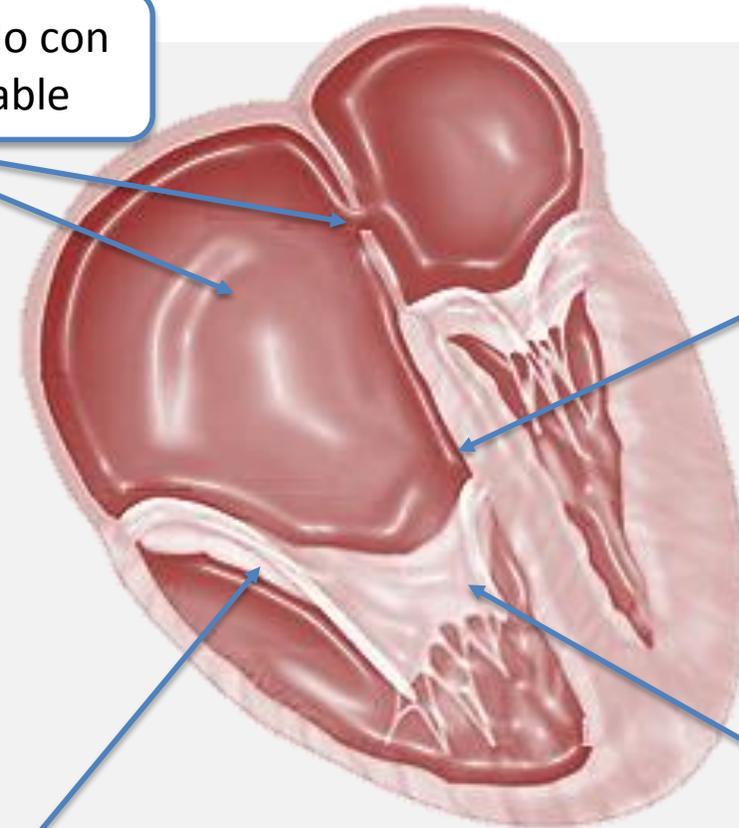
Atrio derecho dilatado con foramen oval permeable

Atrialización de VD

Decalaje de valva

Velo anterior agrandada y fenestrada

Velos posterior y septal hipoplásicas y engrosadas



Anomalia de Ebstein



Malformación de la válvula tricúspide y el ventrículo derecho caracterizada por:

Adherencia de las valvas septal y posterior al miocardio subyacente

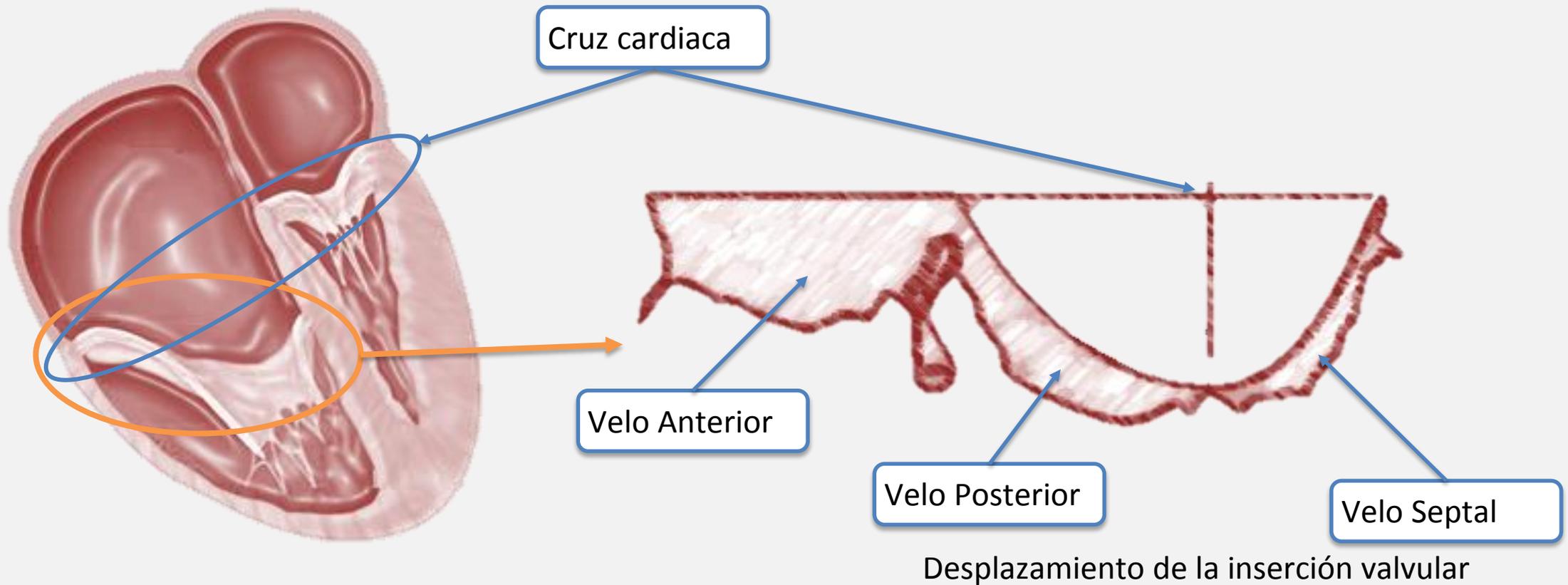
Desplazamiento apical del anillo funcional

Dilatación de la porción “atrializada” del ventrículo derecho, con varios grados de hipertrofia y adelgazamiento de la pared

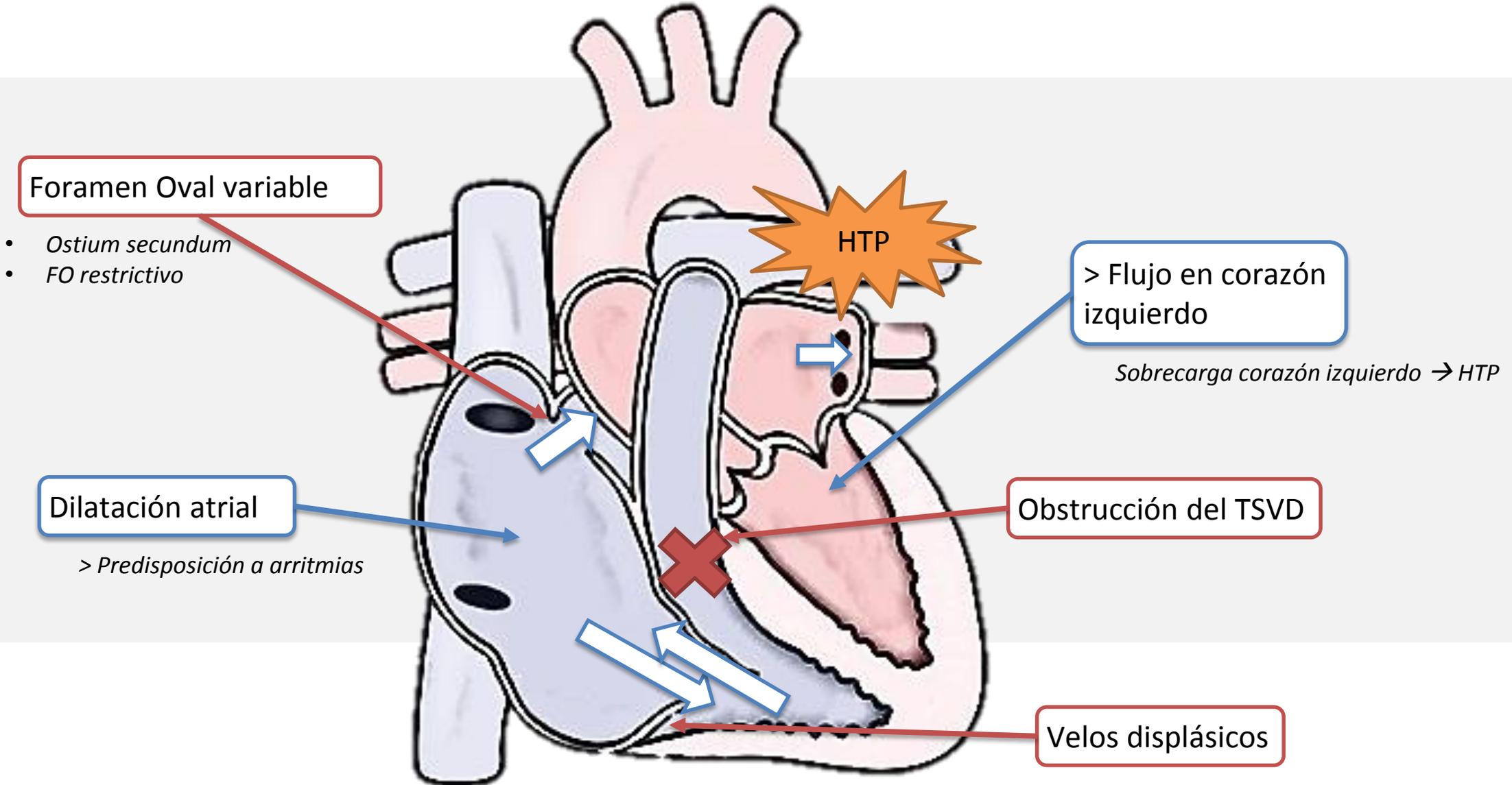
Redundancia, fenestraciones y amarre de la valva anterior

Dilatación de la unión auriculoventricular derecha (anillo verdadero)

Anomalia de Ebstein



Aspectos anatómicos



Epidemiología

Malformación cardiaca rara

1% de las CC

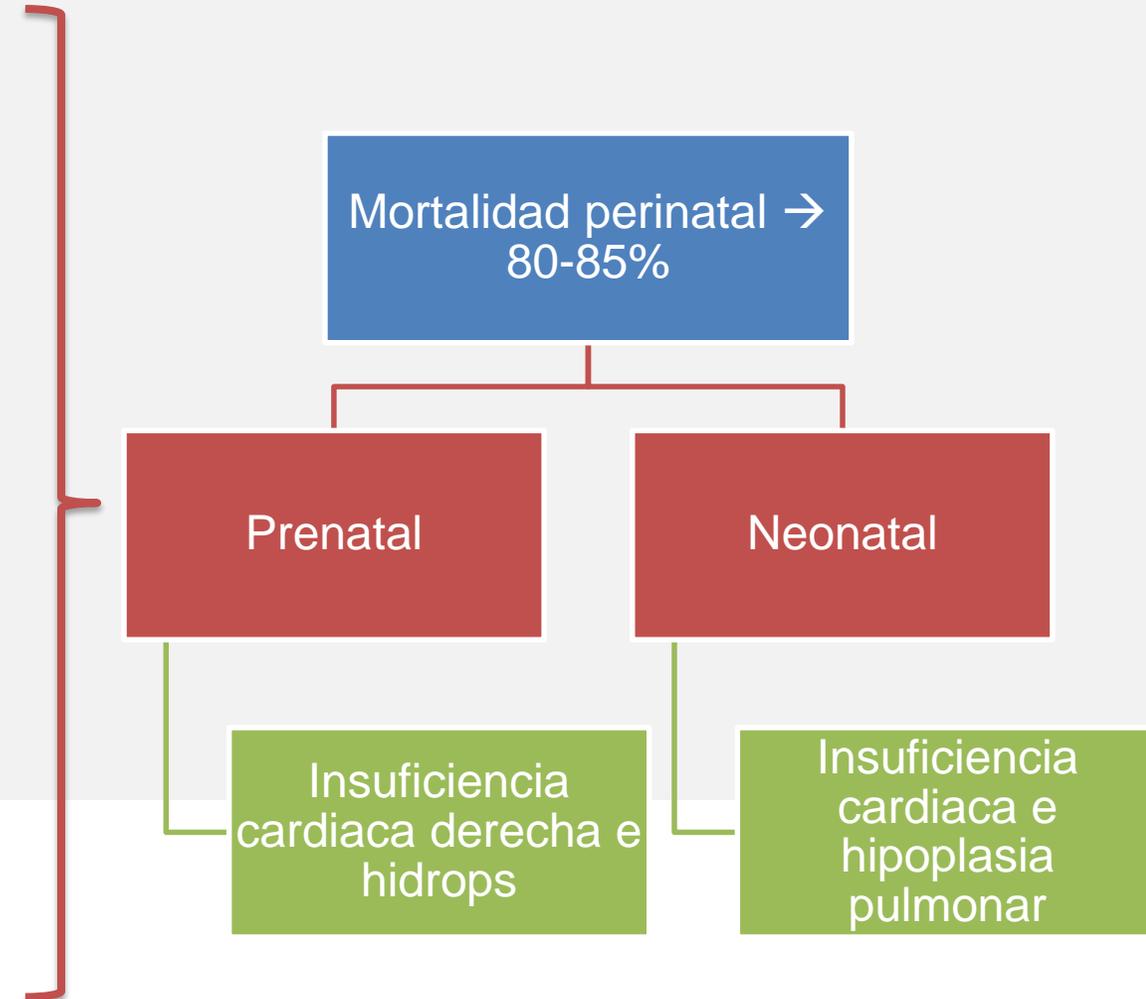
0,3-0,5 x 10.000 RNV

40% de las anomalías tricuspídeas

80-95% asociado a CIA

20-40% asociada a defectos de corazón izquierdo

Sin diferencia por sexo



Factores predisponentes

Factores genéticos

Agregación familiar

- Mutaciones NKX2.5
- Deleción 10p13-p14
- Deleción 1p34.3-p36.11

1-3% aneuploidías

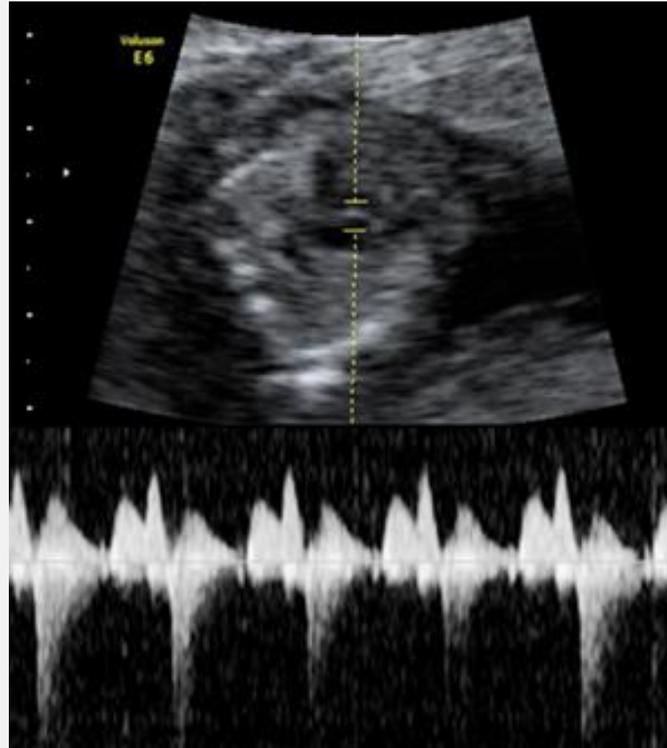
- T13 y T21

Factores ambientales

Fármacos

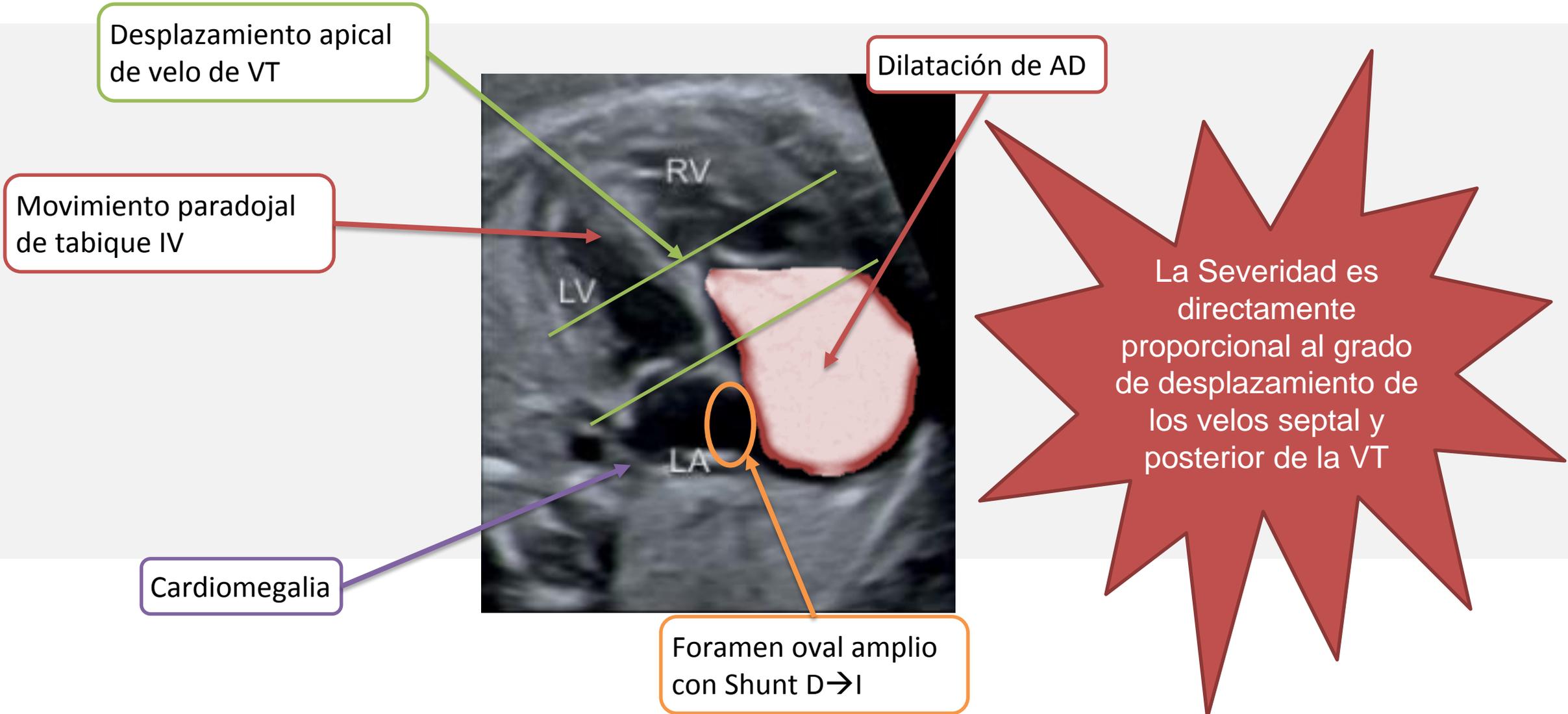
- Litio
- Benzodiazepinas

Diagnóstico prenatal ECO 11-14 sem

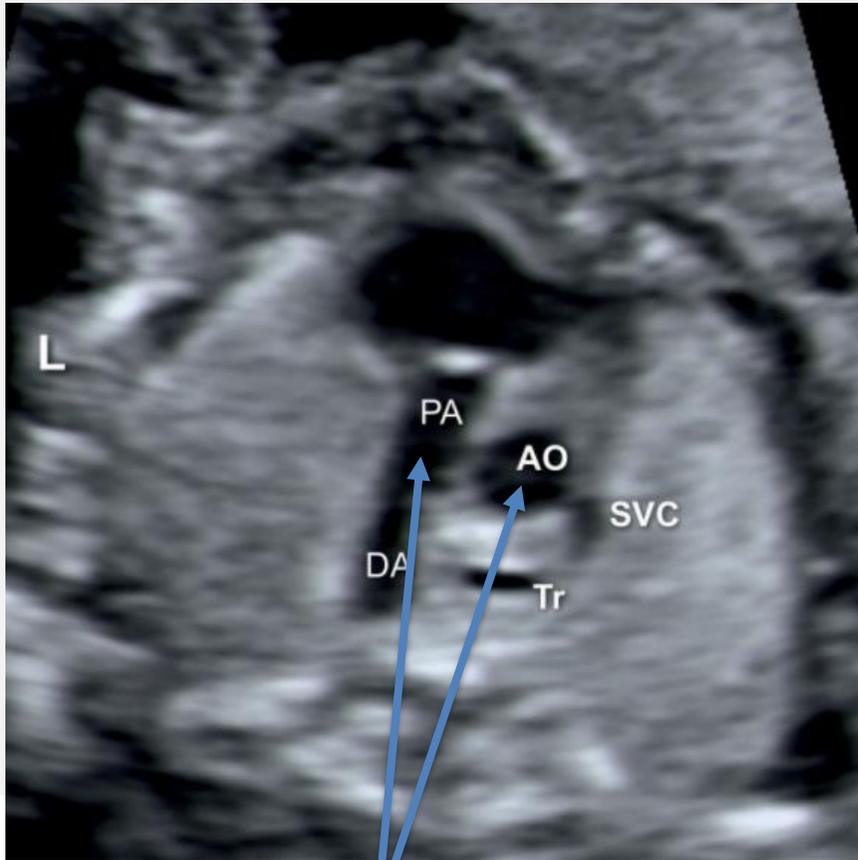


Fuerte predictor
de FMIU

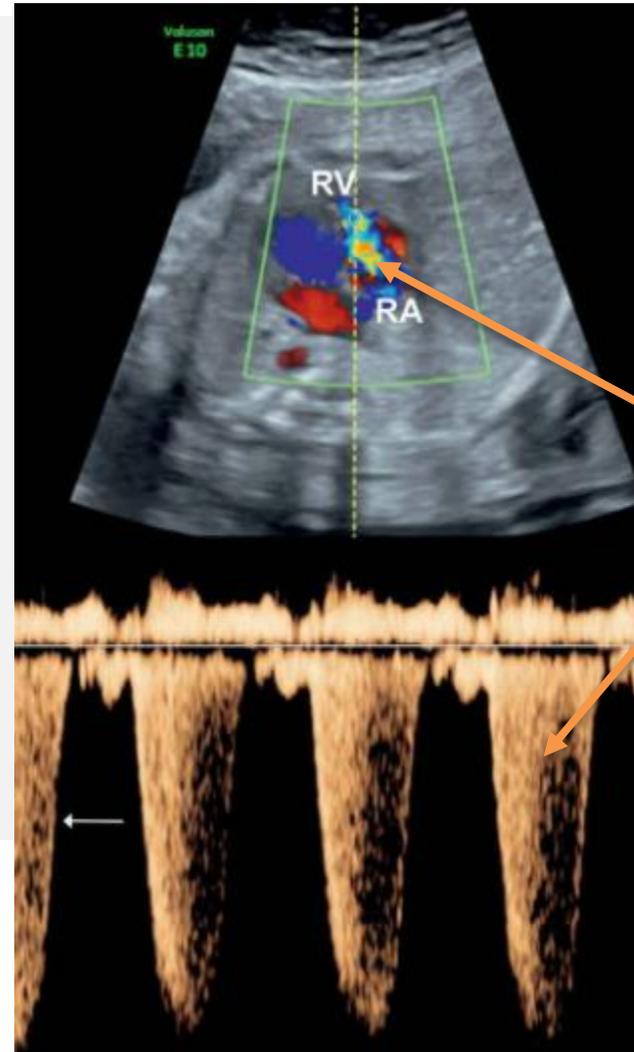
Diagnóstico prenatal ECO 20-24 sem



Diagnóstico prenatal ECO 20-24 sem

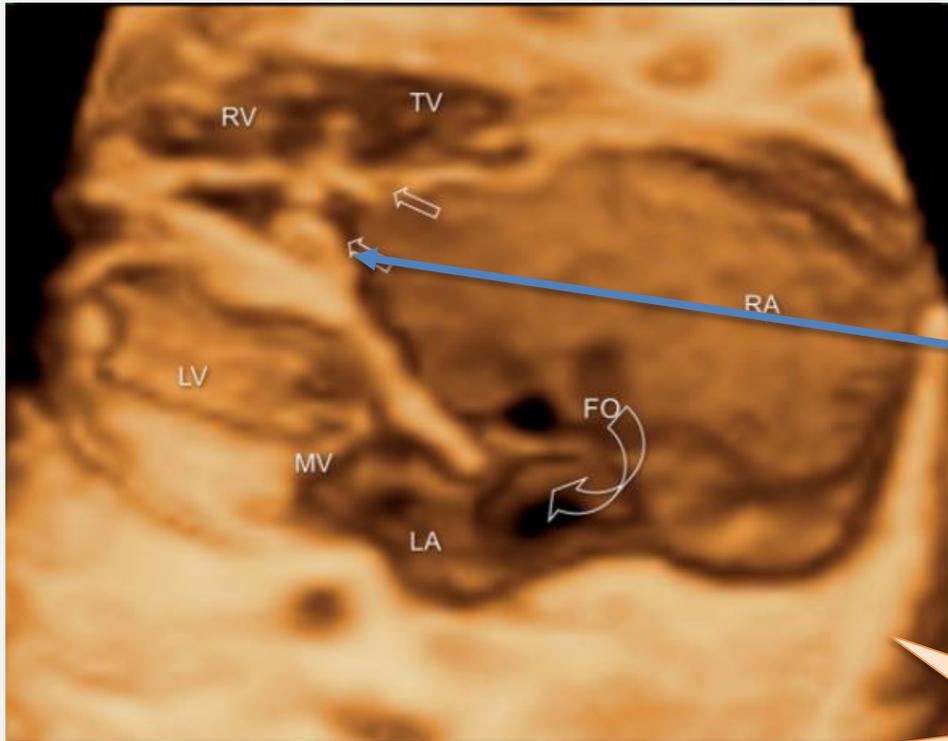


Diámetro A. Pulmonar < Aorta

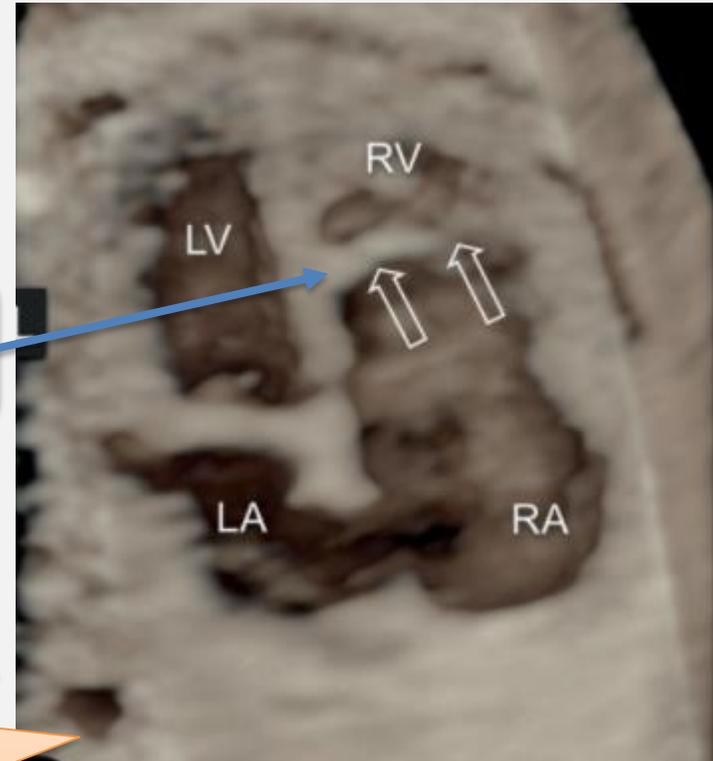


Reflujo tricuspídeo
evidente

Diagnóstico prenatal ECO 3-D



Evaluación de
inserción de velos



Complementario,
no indispensable

CLASIFICACION DE CARPENTIER



TIPO A

DISPLASIA VALVULAR DISCRETA
DESPLAZAMIENTO DEL VELO ES MODERADO
VD Y VD FUNCIONAL POCO AFECTADOS
REGURGITACION TRICUSPIDEA RARA O AUSENTE



TIPO B

LA DISPLASIA DEL VELO Y EL DESPLAZAMIENTO SON MODERADOS
VENTRIUCULO ATRIALIZADO ES MAYOR
VELO ANTERIOR ES MOVIL, REDUNDANTE
IT MODERADA
EL TAMAÑO DEL VD, ADECUADO.



TIPO C

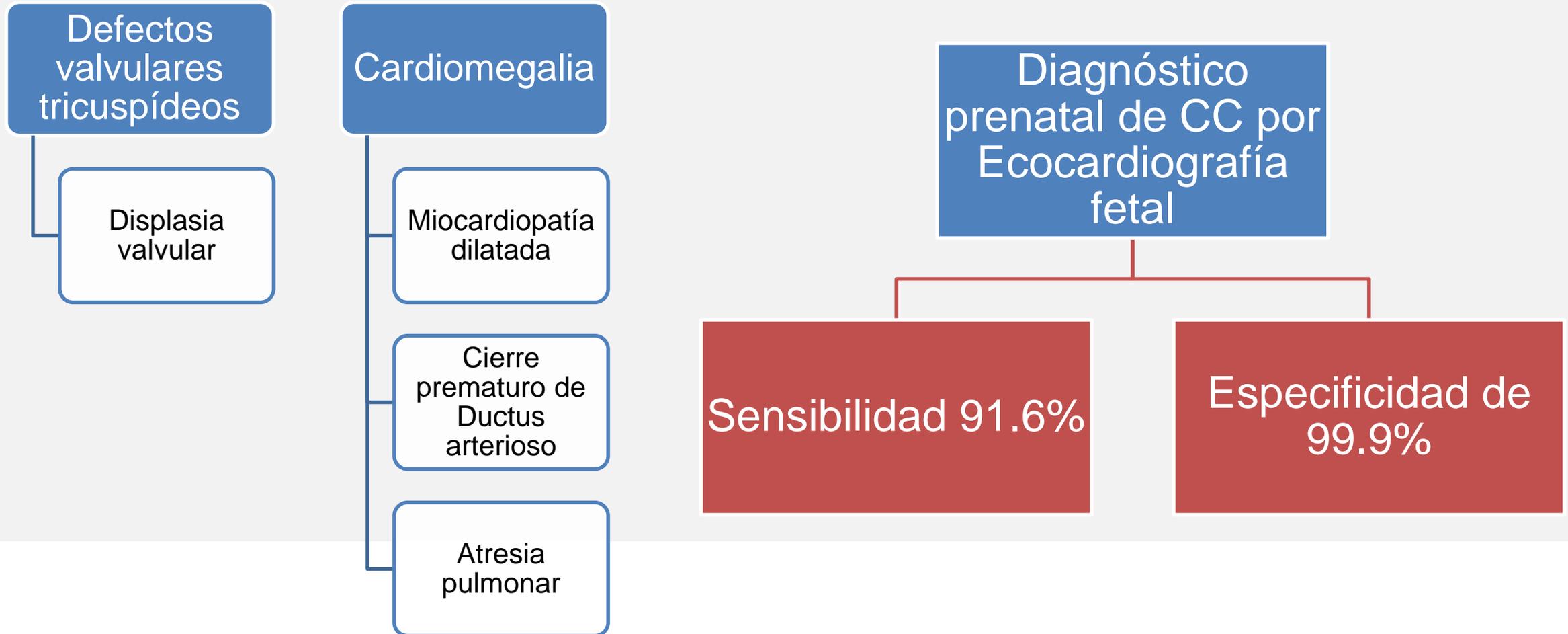
PORCION ATRIALIZADA MAYOR
VELO ANTERIOR REDUNDANTE PERO MOVILIDAD LIMITADA
VELO ANTERIOR PUEDE PROVOCAR OBSTRUCCION DEL TRACTO DE SALIDA DE VD



TIPO D

VD CASI COMPLETAMENTE ATRIALIZADO
VELO ANTERIOR REDUNDANTE, INMOVIL, PEQUEÑO COMPONENTE INFUNDIBULAR
LA UNICA FORMA DE CONECTAR LA AD CON LA AP ES A TRAVES DE LA COMISURA ANTEROSEPTAL DE LA VALVULA TRICUSPIDE

Diagnósticos diferenciales



Manifestaciones clínicas



Prenatal

- Eco de rutina
- Cardiomegalia
- Hidrops
- Taquiarritmia fetal

Neonatos

- Cianosis (74 %)
- ICC
- Cardiomegalia

Infantes

- Soplo (63%)
- Insuficiencia cardíaca (43%)
- Arritmias

Adolescentes y adultos:

- Arritmia (42%)
- Insuficiencia cardíaca
- Embolización paradójal
- Muerte súbita

Predictores de mortalidad

Table 3. Clinical and Echocardiographic Factors at the Time of Prenatal Diagnosis Associated With Perinatal Mortality (n=215)

	Nonsurvivors (n=97)	Survivors (n=118)	Unadjusted UVA OR (95% CI)	Unadjusted UVA P Value	MVA* OR (95% CI)	MVA P value
Maternal age at diagnosis, y	29.6±6.3	29.9±6.6	0.99 (0.95–1.04)	0.79		
GA at diagnosis, wk	25.9±5.0	29.1±5.8	0.90 (0.85–0.95)	<0.001		
GA at diagnosis <24 wk	39 (40)	26 (22)	2.4 (1.3–4.3)	0.004		
GA at diagnosis <32 wk	87 (90)	73 (62)	5.6 (2.6–11.8)	<0.001	8.6 (3.5–21.0)	<0.001
CTA ratio†	0.47±0.12	0.40±0.11	1.6‡ (1.2–2.0)	<0.001		
≥ Moderate TR	86 (89)	84 (71)	3.1 (1.5–6.5)	0.003		
TV annulus diameter z-score	6.8±3.0	4.3±2.7	1.4 (1.2–1.5)	<0.001	1.3 (1.2–1.5)	<0.001
TR vena contracta diameter, cm	0.5±0.2	0.4±0.2	4.5 (1.2–17.8)	0.03		
TR jet velocity, † m/s (n=152)	2.3±0.6	2.9±0.7	0.25 (0.14–0.45)	<0.001		
Abnormal TV inflow pattern† (n=171)	28 (36%)	31 (33%)	1.2 (0.6–2.3)	0.60		
PV annulus z-score	-1.9±1.7	-1.6±1.4	0.9 (0.8–1.1)	0.25		
No antegrade PV flow	65 (67)	46 (39)	3.6 (2.0–6.4)	<0.001		
Retrograde duct flow	78 (80)	62 (53)	4.7 (2.4–9.1)	<0.001		
Pulmonary regurgitation	44 (45)	24 (20)	3.4 (1.9–6.3)	<0.001	2.9 (1.4–6.2)	<0.001
Depressed RV function	37 (38)	31 (27)	1.8 (1.0–3.2)	0.05		
Depressed LV function	22 (23)	11 (9)	2.9 (1.3–6.2)	0.009		
Pericardial effusion	32 (33)	16 (14)	3.1 (1.6–6.2)	0.001	2.5 (1.1–6.0)	0.04
Hydrops	10 (10)	4 (4)	3.3 (1.0–10.8)	0.05		
Arrhythmia	4 (4)	9 (8)	0.5 (0.2–1.7)	0.52		

Hidrops

Ductus venoso
reverso

Reflujo
Pulmonar

EG al Dg <32
semanas

Ausencia de
flujo
anterógrado
pulmonar

Derrame
pericárdico

Pronóstico

Congenital Heart Disease

Outcomes and Predictors of Perinatal Mortality in Fetuses With Ebstein Anomaly or Tricuspid Valve Dysplasia in the Current Era

A Multicenter Study

Lindsay R. Freud, MD; Maria C. Escobar-Diaz, MD; Brian T. Kalish, MD; Rukmini Komarlu, MD; Michael D. Puchalski, MD; Edgar T. Jaeggi, MD; Anita L. Szwasz, MD; Grace Freire, MD; Stéphanie M. Levasseur, MD; Ann Kavanaugh-McHugh, MD; Erik C. Michelfelder, MD; Anita J. Moon-Grady, MD; Mary T. Donofrio, MD; Lisa W. Howley, MD; Elif Seda Selamet Tierney, MD; Bettina F. Cuneo, MD; Shaine A. Morris, MD, MPH; Jay D. Pruetz, MD; Mary E. van der Velde, MD; John P. Kovalchin, MD; Catherine M. Ikemba, MD; Margaret M. Vernon, MD; Cyrus Samai, MD; Gary M. Satou, MD; Nina L. Gotteiner, MD; Colin K. Phoon, MD; Norman H. Silverman, MD; Doff B. McElhinney, MD; Wayne Tworetzky, MD

Completaron estudio = 217

Sobrevivientes = 118

Muerte perinatal = 99 (45%)

Cumplen criterios de elegibilidad = 243

Perdidas de seguimiento = 11 (5%)

Interrupción del embarazo = 15 (6%)

FMIU = 41 (17%)

Nacidos vivos = 176 (72%)

Muerte neonatal = 56 (32%)

Sobrevivientes = 118 (67%)

Experiencia en Chile

Rev. Chil. Pediatr. 63 (5); 250-254, 1992

Anomalía de Ebstein

Oscar García P.¹ ; Raúl Zilleruelo B.² ;
Gabriela Enríquez G.² ; Pilar Soler O.²

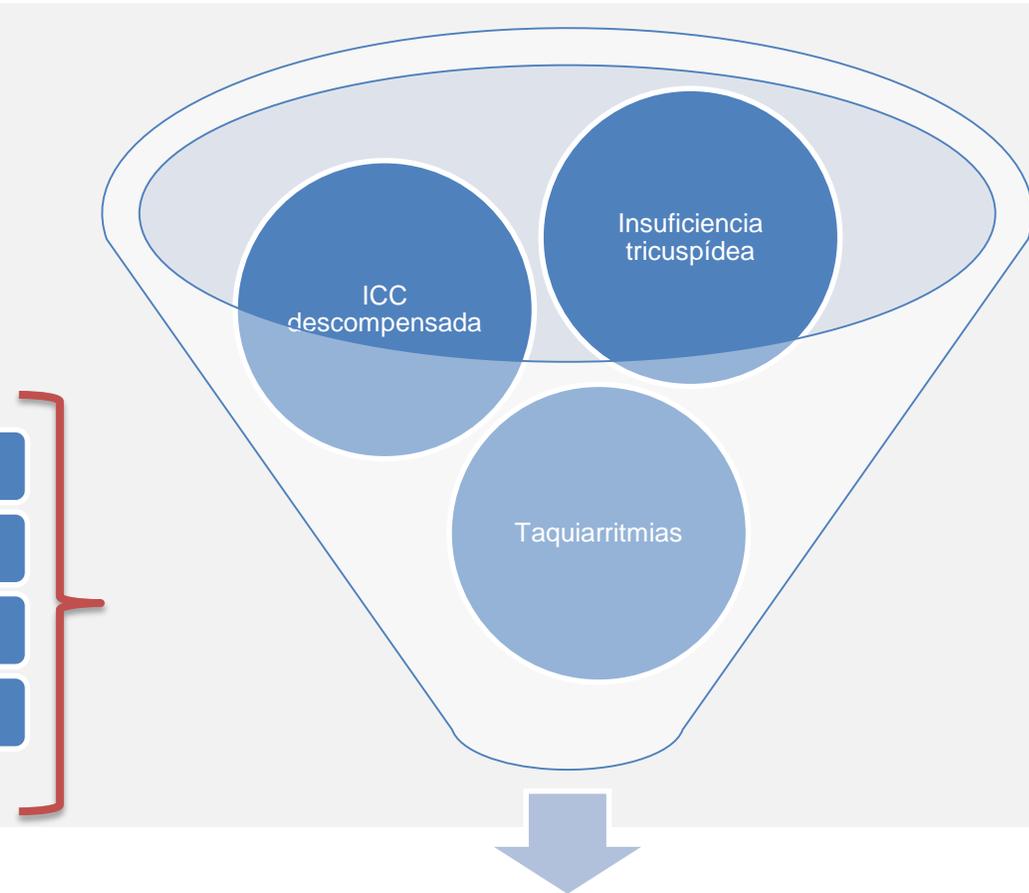
Ebstein's anomaly

Estudio retrospectivo descriptivo

31 pacientes

Clasificados según grado de IT

Evaluó presencia de arritmias y mortalidad en espera de cirugía



Mal pronóstico

Conducta en diagnóstico prenatal



Seguimiento estricto

- Ecografías seriadas
- Búsqueda de malformaciones asociadas
- Ecocardiografía fetal.
- Evaluación de la hemodinamia cardíaca

Estudio genético (asociación baja)

Manejo Arritmias cardiacas.

Inscripción a GES de cardiopatías congénitas



Ministerio
de Salud

Gobierno de Chile

Guía Clínica

Cardiopatías Congénitas

Operables
en menores de 15 años

El pronóstico final de las cardiopatías en el período neonatal está fuertemente influido por las condiciones en las cuales el paciente llega a la Cirugía y por la presencia de malformaciones asociadas

¿IVE?

Conducta en diagnóstico prenatal



A pesar del tratamiento quirúrgico, las siguientes patologías se consideran de mal pronóstico:

1. Todas aquellas asociadas a genopatías de pronóstico letal: trisomías exceptuando la trisomía 21.
2. Malformaciones severas asociadas de 2 o más sistemas, aparte de la cardiopatía congénita (malformaciones digestiva y renal, SNC y digestivo, etc).
3. Patologías cardiovasculares de mal pronóstico inicial:
 - Atresia Pulmonar con CIV y colaterales con arterias pulmonares verdaderas de mal calibre (diámetro de APD+API menor que Z-6).
 - Ventrículo Único o Patología con fisiología de Ventrículo Único con Insuficiencia severa de válvula AV o arterias pulmonares con hipoplasia severa (diámetro de APD + API menor que Z-6).
 - Enfermedad de Ebstein severa con cardiomegalia acentuada e insuficiencia tricuspídea masiva.
 - Miocardiopatía Hipertrófica Obstructiva severa bilateral.
 - Tronco Arterioso con Insuficiencia severa de la válvula Troncal.
 - S. Hipoplasia de Ventrículo Izquierdo con Atresia Mitral, Atresia Aórtica y Aorta ascendente diminuta (< 2 mms. diámetro). También el S. de Hipoplasia de VI diagnosticado más allá de 15 días de vida o con Shock cardiogénico grave.
 - Cardiopatías que requieran tratamiento quirúrgico en prematuros menores de 2.000grs.
 - Tetralogía de Fallot con agenesia de velos pulmonares con dilatación severa de arterias pulmonares (diámetro APD+API mayor de 16 mms) y compromiso respiratorio en los primeros dos meses de vida.

Aún no cataloga para constitución de causal 2



ORIENTACIONES TÉCNICAS
 ACOGIDA Y ACOMPAÑAMIENTO PSICOSOCIAL EN EL MARCO DE LA LEY 21.030, QUE DESPENALIZA LA INTERRUPCION VOLUNTARIA DEL EMBARAZO EN TRES CAUSALES
 MINISTERIO DE SALUD

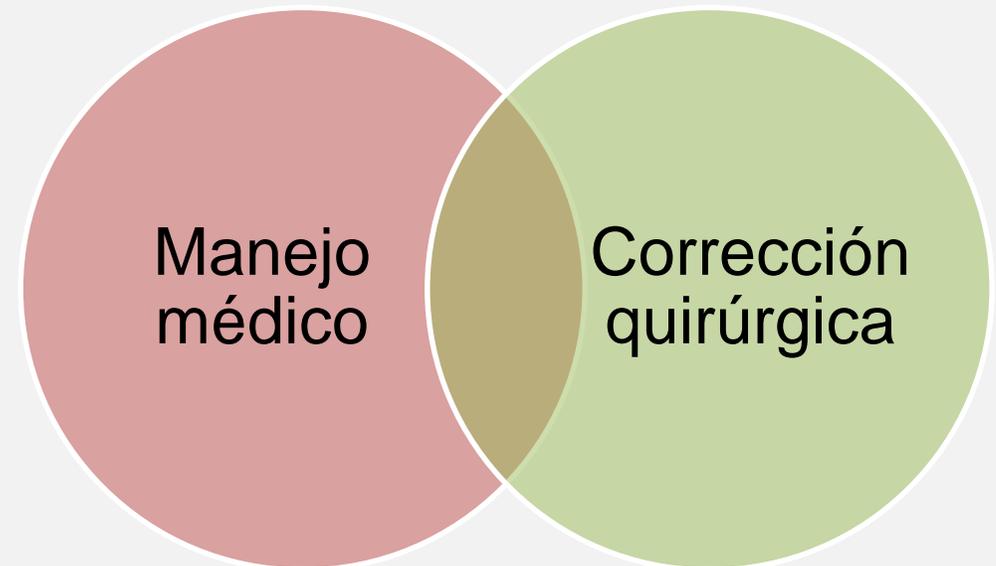
Anencefalia	Holoprosencefalia Alobar	Atresia Laríngea	Pentalogía de Cantrell
Secuencia Tallo Corporal	Agenesia Renal Bilateral	Riñones Multiquisticos	Riñones Poliquisticos
Displasia Esquelética Tanatofórica	Osteogénesis Imperfecta Severa	Trisomía 18	Trisomía 13
	Gemelos Acárdicos	Otras (Triploidías, Trisomía 9, etc.)	

Conducta post natal

Edad gestacional

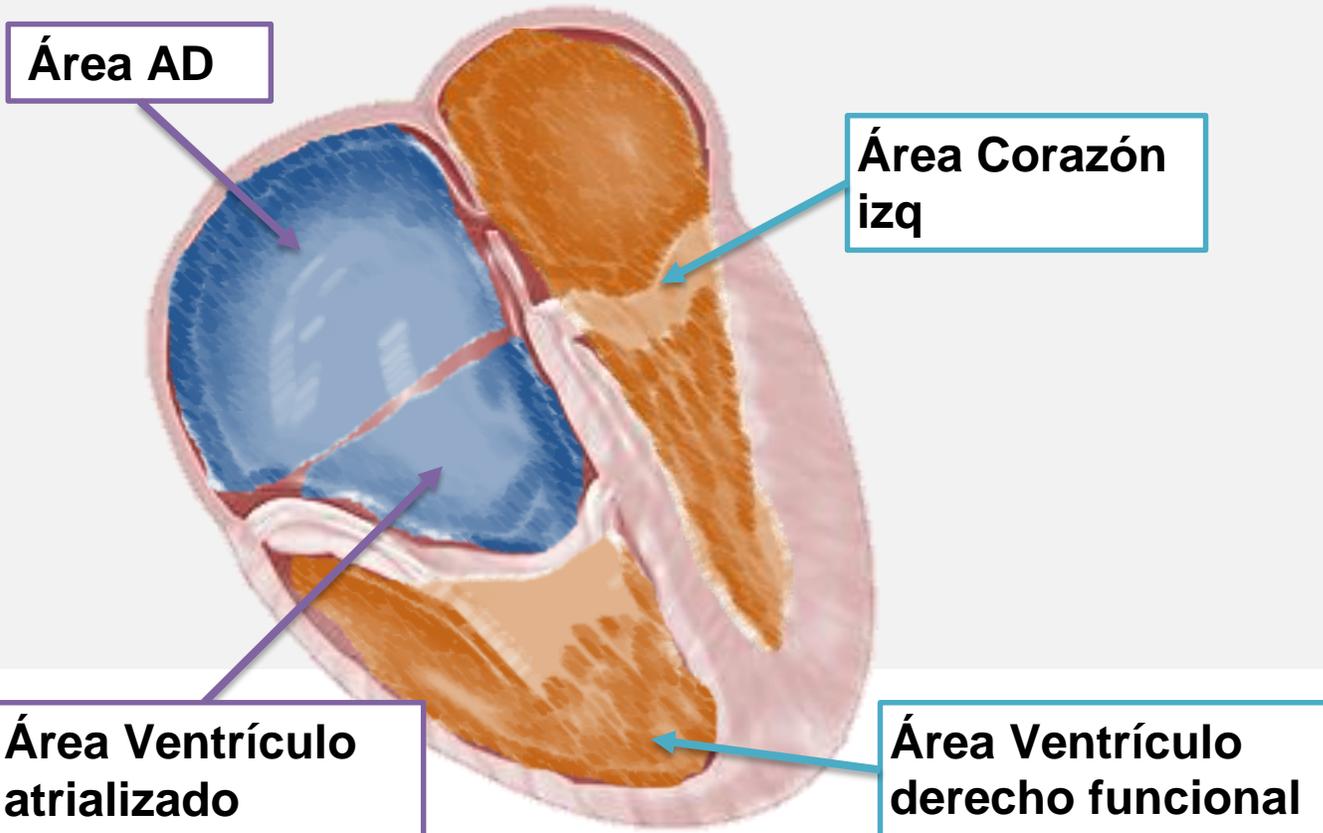
Presentación clínica

- Insuficiencia cardíaca derecha
- Cianosis
- Disfunción del ventrículo derecho.



Conducta post natal

Score ecocardiográfico de severidad para neonatos con AE (Celermajer)



Medido en Visión de 4 cámaras y diástole

Área Ventriculo atrializado



Área AD

Área Ventriculo derecho funcional



Área Corazón izq

Ratio	Riesgo de Mortalidad (%)
< 0,5	0
0,5 – 0,99	10
1,0 – 1,49	45
≥ 1,5	100

Conducta post natal

Casos leves

Asintomáticos y
sin cardiomegalia
importante

- Observación

Manejo médico

Monitorización neonatal

Prostaglandinas

Diuréticos para disminuir precarga

Apoyo inotrópico

Corrección de acidosis metabólica

Manejo de arritmias

Ventilación mecánica

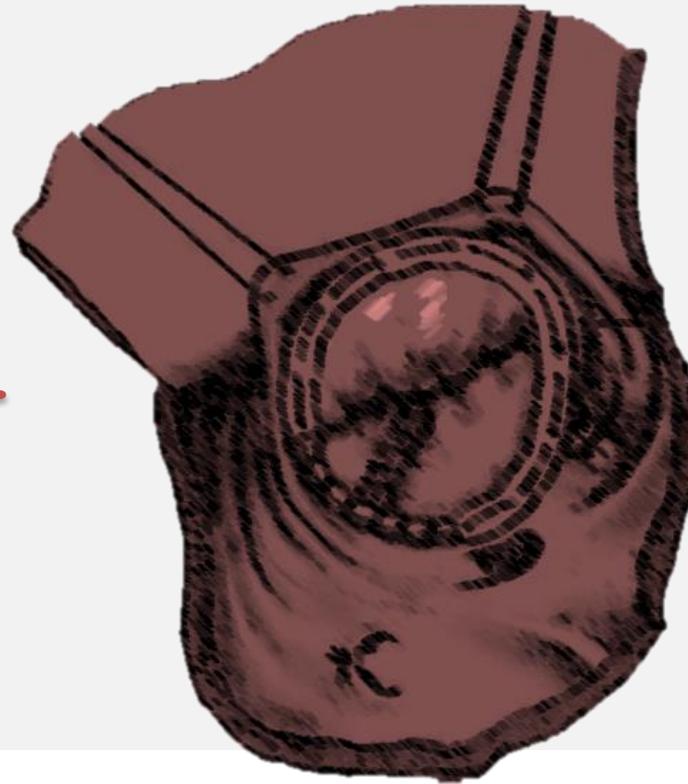
Profilaxis endocarditis bacteriana

Conducta post natal

Manejo quirúrgico

Reservado para casos graves

- Reparación tricúspide



Diferentes técnicas según pronóstico

Sobrevida tardía general

1 año = 98%

5 años = 94%

10 años = 90%

15 años = 86%

20 años = 76%

¿Embarazada portadora de anomalía de Ebstein?



Aumento en la sobrevida

> mujeres en edad fértil

Mortalidad materna

- 1% casos leves
- 15% en portadoras de arritmia

Clasificación WHO Cardiopatías y riesgo en embarazo



Clase I

Sin incremento en mortalidad materna y leve o ausente incremento en morbilidad

- Leve o pequeña
 - Estenosis pulmonar
 - Defecto septal ventricular
 - Ductus Arterioso persistente
 - Prolapso válvula mitral
- Lesiones simples reparadas exitosamente
 - Defecto septal atrial
 - Defecto septal ventricular
 - Ductus arterioso persistente
 - Drenaje venoso anómalo pulmonar



Clase II

Leve aumento en mortalidad Materna y moderado incremento en morbilidad

- Defecto septal atrial no reparado
- Tetralogía de Fallot Operada
- Arritmias

Seguimiento estricto

Conclusión



- La anomalía de Ebstein es una anomalía severa cuyo diagnóstico prenatal es posible.
- Es importante el diagnóstico prenatal para realizar asesoría parental sobre pronóstico pre y post natal.
- El hallazgo ecográfico prenatal mas característico es el desplazamiento del velo septal de la válvula tricúspide.
- El pronóstico perinatal es inversamente proporcional a la edad gestacional al diagnóstico.
- El grado de hipoplasia pulmonar puede cambiar el pronóstico, por lo que una RNM fetal podría ayudar a constituir causal IVE 2 de tener una alta sospecha.
- Con el avance de la medicina, es probable encontrarse pacientes en edad fértil portadoras de esta patología, por lo que se debe hacer una buena asesoría y estudio preconcepcional para disminuir los riesgos asociados.

Bibliografía



- Holst K., Connolly H., Dearani J. Ebstein's Anomaly. *METHODIST DEBAKEY CARDIOVASC J.* 15 (2) 2019, 139-144.
- Attenhofer C., Connolly H., Dearani J. Ebstein's Anomaly. *Circulation*, 115(2) 2006, 277–285.
- Freud L., Escobar-Diaz M., Kalish B., et al. Outcomes and Predictors of Perinatal Mortality in Fetuses With Ebstein Anomaly or Tricuspid Valve Dysplasia in the Current Era *CLINICAL PERSPECTIVE*. *Circulation*, 132(6) 2015, 481–489
- Muthiah R. Ebstein's Anomaly—An Overview. *Case Reports in Clinical Medicine*, 2018, 7, 90-125.
- San Luis-Miranda R., Arias-Monroy L., Alcantar-Mendoza M., et al. Diagnóstico y pronóstico fetal de la anomalía de Ebstein. *Ginecol Obstet Mex* 2013;81:221-230.
- Sharma N, Lalnunnem TJ, Nandwani M, Santa SA, Synrang BW. Ebstein Anomaly with Pregnancy: A Rare Case. *J Reprod Infertil*. 2018;19(2):119-122.

CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



Seminario N° 38

Anomalía de Ebstein

Dr. Sebastián Martínez González
Residente Medicina Materno Fetal
Universidad de Chile

Gracias.-