

Anomalia de Ebstein y Trisomía 21: Reporte de un Caso del Centro Estatal de Tamizaje Oportuno (CETO)

Ma de la Luz Bermudez-Rojas¹, Magdalena Martínez-Rivera¹, Ma Salud Alejandra Valadez-Ortega¹, Miguel Ángel Sánchez-Rodríguez, Virginia Medina-Jiménez¹ Centro Estatal de Tamizaje Oportuno, Hospital de Especialidades Materno Infantil de León, Guanajuato (ISAPEG)

Introducción

Las cardiopatías congénitas se presentan en 0.8-1.3% de los recién nacidos vivos. (1) El diagnóstico prenatal permite no solo anticiparse al escenario de la malformación cardíaca sino abordar las posibles causas, establecer un pronóstico y un riesgo de recurrencia. La presencia de una causa genética subyacente influye importantemente en el abordaje de estos pacientes por lo que su identificación es crucial. (2, 3) La anomalía de Ebstein es poco frecuente, se presenta en <1% de las anomalías congénitas cardíacas; su asociación con alteraciones genéticas es baja siendo los genes mayormente implicados MYH7 y NKX2.5, sin embargo su presencia en trisomía 21 se ha descrito de forma inhabitual. (4)

Objetivo

Nuestro objetivo es describir un caso clínico evaluado en el Centro Estatal de Tamizaje Oportuno del Hospital de Especialidades Materno Infantil de León, Gto donde se confirmó prenatalmente la presencia de anomalía de Ebstein con Trisomía 21. El reporte de caso se realizó mediante las guías CARE, previo consentimiento informado de la paciente.

Caso Clínico

Paciente de 39 años de edad, postoperada de cierre quirúrgico de comunicación interauricular con parche en el 2008; Gesta 4, Parto 1, Cesáreas 2, antecedente de un hijo con foramen oval permeable, insuficiencia tricúspide y peso bajo al nacimiento; referida por primera vez al CETO a las 30.3 SDG por sospecha de cardiopatía fetal, es valorada por cardiología fetal encontrando septum interauricular con foramen oval permeable de 5 mm, gran dilatación de cavidades derechas que comprimen a las izquierdas, válvula tricúspide con anillo anatómico de 17 mm y valvas largas displásicas con adosamiento del 60%. Longitud del septum interventricular de 22 mm. Orificio funcional con insuficiencia tricúspide severa que llega hasta el techo y condiciona gran dilatación de la aurícula derecha la cual mide 30x33 mm, corte de tres vasos-tráquea y tres vasos normal, sin obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho; el arco aórtico es izquierdo y sin obstrucción. Se concluye Anomalia de Ebstein severa (Carpentier D), pronóstico malo a corto plazo por disfunción valvular derecha e hipoplasia pulmonar asociada. (Imagen 1,2 y 3). Se efectúa amniocentesis con solicitud de cariotipo a las 33 SDG fundamentada en la cardiopatía fetal, antecedente de un hermano y madre con cardiopatía, con la finalidad de asesoría integral respecto a la recurrencia obteniendo 33 ml de líquido amniótico sin presentar complicaciones. El resultado genético concluyó 47,XX,+21 [25]. Se otorgó seguimiento por parte de la clínica de patología fetal, genética perinatal, cardiología fetal y psicología de forma perinatal. La paciente nació el 24.06.22 mediante cesárea a las 35 SDG con un peso de 2,405 gramos talla 44 cm, Apgar 1/3 con frecuencia cardíaca de 50 lpm, facies de trisomía 21, área cardíaca con soplo diastólico en foco tricúspideo, pulsos ausentes, colapso diastólico del ventrículo izquierdo y FEVI del 10% fallece a los 33 minutos de vida. Se integran los siguientes diagnósticos: Choque cardiogénico, hidrops, insuficiencia cardíaca, anomalía de Ebstein y Trisomía 21.

Conclusiones

El diagnóstico prenatal de las cardiopatías congénitas es importante y obligada por la morbimortalidad que representa. La presencia anomalía de Ebstein en Trisomía 21 es muy poco frecuente; una vez detectada debe ser evaluado en un centro con experiencia en estos padecimientos de forma interdisciplinaria incluyendo medicina materno-fetal, cardiología fetal, genética perinatal y psicología con el objetivo de establecer un abordaje etiológico, concluya un diagnóstico genético, provea de un asesoramiento pregestacional familiar de recurrencia; así como establecer un pronóstico más certero que permita el acompañamiento adecuado y paralelo a sus familias de la mano con las herramientas psicológicas que les conforten. Es fundamental estudiar a estos bebés de manera oportuna e integral incluyendo las causas genéticas y/o cromosómicas.

Bibliografía

1. Marelli AJ, Ionescu-Ittu R, Mackie AS, Guo L, Dendukuri N, Kaouache M. Lifetime prevalence of congenital heart disease in the general population from 2000 to 2010. *Circulation*. 2014;130(9):749-56.
2. Bensemlali M, Bajolle F, Ladoouceur M, Ferment L, Levy M, Le Bidois J, et al. Associated genetic syndromes and extracardiac malformations strongly influence outcomes of fetuses with congenital heart diseases. *Arch Cardiovasc Dis*. 2016;109(5):330-4.
3. Petracchi F, Sisterna S, Igarzabal L, Wilkins-Haug L. Fetal cardiac abnormalities: Genetic etiologies to be considered. *Prenat Diagn*. 2019;39(9):758-80.
4. Yuan SM. Ebstein's Anomaly: Genetics, Clinical Manifestations, and Management. *Pediatr Neonatol*. 2017;58(3):211-5.
5. Adil E, Adil E, Yalcintepe S, Demir S, Kalkan R, Akurat C, et al. Investigation of Genetic Alterations in Congenital Heart Diseases in Prenatal Period. *Glob Med Genet*. 2022;9(1):29-33.
6. Rangel G TA, Dotto G, Bastos C, Sethi C, Alves K. Trisomy 21 and Ebstein Anomaly: Diagnosis and Prognosis of a Rare Association. *J Pediatr Genet*. 2020;1-5.
7. Khajali Z, Rezaeian N, Ansari Z. Displacement of all three leaflets of tricuspid valve: A rare variant of Ebstein anomaly. *Clin Case Rep*. 2022;10(3):e05555.
8. Neumann S RA, Sachweh J, Biermann D, Herrmann J, et al. Narrative review of Ebstein's anomaly beyond childhood: Imaging, surgery, and future perspectives. *Cardiovasc Diagn Ther*. 2021;11:1310-23.
9. Sainathan S dF, da Silva. Ebstein's anomaly: contemporary management strategies. *J Thorac Dis*. 2021;12:1161-73.
10. Holst KA, Connolly HM, Dearani JA. Ebstein's Anomaly. *Methodist Debakey Cardiovasc J*. 2019;15(2):138-44.
11. Olivella A, Manotas H, Payan-Gomez C, Pineros JG. Ebstein anomaly associated with cri du chat (cat's cry) syndrome and 20q duplication. *BMJ Case Rep*. 2020;13(6).
12. Kumar TKS. Ebstein's anomaly in the neonate. *Indian J Thorac Cardiovasc Surg*. 2021;37(Suppl 1):17-25.
13. Pepeta L CS. Ebstein's anomaly and Down's syndrome. *Cardiovasc J Afr*. 2013;24:382-4.

Imágenes ultrasonográficas obtenidas prenatalmente características de Anomalia de Ebstein



Discusión

Las cardiopatías congénitas son la malformación congénita más común. Su referencia oportuna a centros especializados es necesaria para la protocolización, identificación de su asociación con causas genéticas ya que la mortalidad es mayor (2) La presencia de anomalía de Ebstein en Trisomía 21 no es frecuente y existen aproximadamente 11 casos reportados en la literatura. Las malformaciones cardíacas de pacientes con trisomía 21 se presentan en el 40-50% de los casos y son principalmente: defectos auriculares, ventriculares, canal auriculoventricular y tetralogía de Fallot. (5, 6); siendo la anomalía de Ebstein rara; se caracteriza por un desplazamiento apical de las valvas septal y posterior hacia el ventrículo derecho con la valva anterior permaneciendo en posición normal por una falla en la delaminación durante el desarrollo embrionario (7, 8) y atrialización del ventrículo derecho con una prevalencia <1% (9); cuenta con una gran variabilidad anatómica, fisiopatológica y clínica (10); su asociación con alteraciones genéticas es baja siendo los genes mayormente implicados: MYH7, NKX2.5, TPM1, HATA4, delección del cromosoma 5p (Syndrome de Cri du Chat).(4, 11) La mortalidad perinatal es del 45% siendo los factores más importantes el flujo anterogrado de la válvula pulmonar, índice cardiorácico incrementado, diagnóstico prenatal temprano, anillo tricúspideo grande, derrame pleural y disfunción del ventrículo derecho.(12) Nuestro caso fue diagnosticado prenatalmente. Pepeta L et al, publicó dos casos de anomalía de Ebstein y Trisomía 21, uno de ellos como el nuestro falleció en los primeros días de vida. (13) Adicionalmente, Rangel et al, publicó un caso de anomalía de Ebstein y Trisomía 21 que sobrevivió a 2 años (posteriormente se perdió el seguimiento), sin embargo es de destacar que su diagnóstico se realizó de forma postnatal por lo que la severidad de la anomalía de Ebstein pudo ser menor. (6) Se requieren estudios adicionales para estudiar la relación causal entre trisomía 21 y anomalía de Ebstein, así como evaluar el seguimiento postnatal que impacte en el pronóstico.