

Anomalía de Ebstein y síndrome de Down Caso clínico

Ebstein anomaly and Down syndrome *Clinical case*

Carmen M. Alegría ^(a) , Pierina Zevallos ^(b)

(a) Médico pediatra,
Hospital Regional Honorio
Delgado Espinoza Arequipa,
Universidad Católica de
Santa María Arequipa.
Arequipa, Perú.

(b) Interna de medicina
humana, Universidad
Católica de Santa María
Arequipa. Arequipa, Perú.

Fuente de financiamiento:
Ninguna.

**Declaración de Conflicto
de Interés:** No tenemos
ningún conflicto de interés.

Autor corresponsal:
Carmen M. Alegría Bernal.
E-mail:
calegria@ucsm.edu.pe

Licencia: Esta obra se
publica bajo una licencia
internacional Creative
Commons Atribución 4.0.

RESUMEN

La anomalía de Ebstein es una cardiopatía congénita rara, y que se presente en asociación con síndrome de Down es aún más raro.

Objetivo: Reportar un caso de anomalía de Ebstein en un paciente con fenotipo Down.

Caso Clínico: Paciente recién nacido que nace hipotónico y con cianosis generalizada, que persiste a pesar de estimulación táctil por lo cual recibe apoyo oxigenatorio por halo cefálico, presentando de forma intermitente episodios de desaturación y coloración violácea. Al examen físico hipotonía y cianosis generalizada, fascies Down, ruidos cardiacos rítmicos, se ausculta soplo V/VI. La radiografía torácica mostró marcada cardiomegalia. El ecocardiograma mostró desplazamiento apical de velo septal tricuspídeo de 9.3 mm, confirmando el diagnóstico de Anomalía de Ebstein.

Discusión: La anomalía de Ebstein es una patología grave e infrecuente. Las anomalías cardiacas son comunes en pacientes con síndrome de Down.

Conclusión: La asociación entre ambas condiciones es excepcionalmente infrecuente. Se destaca la importancia de una evaluación cardiológica completa y seguimiento multidisciplinario de estos casos debido a las complicaciones graves y la posible necesidad de intervención quirúrgica.

Palabras clave: Síndrome de Down, Anomalía de Ebstein, Cardiopatías Congénitas.

ABSTRACT

Ebstein anomaly is a rare congenital heart disease, and its occurrence in association with Down syndrome is even rarer.

Objective: Report a case of Ebstein anomaly in a patient with Down phenotype.

Clinical Case: Newborn patient born hypotonic and generalized cyanosis, which persists despite tactile stimulation for which he receives oxygenatory support through the cephalic halo, presenting intermittently episodes of desaturation. On physical examination there was generalized hypotonia and cyanosis, down fascies, rhythmic heart sounds, and a V/VI murmur was heard. Chest x-ray showed marked cardiomegaly. The echocardiogram showed apical displacement of the tricuspid septal leaflet of 9.3 mm, confirming the diagnosis of Ebstein anomaly.

Discussion: Ebstein anomaly is a serious and infrequent pathology. Cardiac anomalies are common in patients with Down syndrome.

Conclusion: The association between both conditions is exceptionally rare. The importance of a complete cardiological evaluation and multidisciplinary follow-up of these cases is highlighted due to the serious complications and the possible need for surgical intervention.

Key words: Down syndrome, Ebstein anomaly, Heart Defects Congenital.

Mensajes principales

- **Motivación:** *Se reporta el caso inusual de un niño con síndrome de Down y anomalía de Ebstein, una malformación cardíaca que afecta la válvula tricúspide y el ventrículo derecho.*
- **Principales hallazgos:** *El niño presentó síntomas de cianosis, insuficiencia cardíaca y soplo sistólico al nacer, y se le diagnosticó la anomalía de Ebstein mediante ecocardiograma. Requirió tratamiento médico con furosemida y oxigenoterapia, tuvo una buena evolución hasta el alta de Neonatología.*
- **Implicancias:** *Este caso aporta información sobre una asociación muy infrecuente entre dos condiciones genéticas, que puede tener implicaciones en el diagnóstico, el pronóstico y el manejo de estos pacientes. Se recomienda una mayor vigilancia y seguimiento de estos casos.*

Introducción

La trisomía 21 o síndrome de Down, es la cromosomopatía más frecuente, presente en 1 de cada 800 infantes nacidos en los Estados Unidos¹. Y tiene una prevalencia de 11.8 por 10 000 nacimientos vivos. Aproximadamente el 50% de estos recién nacidos con síndrome de Down, tendrán algún tipo de cardiopatía congénita(CC)². Las manifestaciones clínicas son fácilmente reconocibles, incluyendo hipotonía, reflejo de Moro pobre, hiperextensibilidad de las articulaciones, exceso de piel en el cuello, fisuras palpebrales inclinadas y perfil facial plano, las mismas que permiten el fácil diagnóstico³. Entre los pacientes con síndrome de Down, la presencia de cardiopatías congénitas, contribuyen a la mayor morbilidad y mortalidad^{1,4}.

La anomalía de Ebstein es un defecto cardiaco congénito raro y grave, considerada como una alteración global del desarrollo miocárdico y afectación variable de la válvula tricúspide, donde esta es desplazada hacia el ventrículo derecho, descrita por primera vez en 1866 por el Dr. William Ebstein, representa del 1% de todos los defectos cardiacos congénitos, con una prevalencia de 1 en 20 000 nacimientos^{4,5}.

La asociación entre anomalía de Ebstein y síndrome de Down es extremadamente rara, siendo que se han descrito hasta 2017, 13 casos⁶. El objetivo de este artículo es reportar un caso de anomalía de Ebstein en un paciente con trisomía 21 completa, a fin de guiar en la atención de casos similares.

Caso Clínico

Paciente varón que nace de cesárea por presentar estado fetal no tranquilizador asociado a ruptura prematura de membranas de 8 horas. Primer hijo vivo de una pareja procedente de Arequipa, aparentemente sana de 24 (madre) y 26 (padre) años. Sin antecedentes de patología cardiaca familiar, la madre del paciente tuvo un aborto espontáneo 4 años antes de este embarazo; durante la gestación tuvo 6 controles prenatales, no se realizó ecografía morfogenética, recibió ácido fólico y sal ferrosa vía oral.

El paciente nace con 2520 gramos, 36 semanas de edad gestacional por examen físico, talla de 45 cm de longitud, y una circunferencia cefálica de 32 cm. Presentó un APGAR de 7 al minuto y de 8 a los 5 minutos. De inicio presenta hipotonía generalizada y requiere de estimulación táctil, persiste cianosis, por lo que se pasa a Atención Inmediata; donde se registra una frecuencia cardiaca:160 por minuto, frecuencia respiratoria:44 por minuto, saturación de oxígeno:65%; al examen físico: fenotipo Down, hipotonía marcada, cianosis central y periférica, soplo holosistólico V/VI. Se le coloca apoyo oxigenatorio por halo cefálico y aspiración de secreciones, presentando de forma intermitente cianosis y desaturación además de vómitos con la ingesta de leche. Por estos hallazgos se decide su hospitalización con los diagnósticos de Insuficiencia Cardiaca, Cardiopatía congénita cianótica y Síndrome de Down.

En la radiografía torácica se evidencia marcada cardiomegalia, índice cardiaco (IC): 0.8 y congestión pulmonar (Figura 1). El ecocardiograma reveló desplazamiento apical del velo septal tricúspideo de 9.3 mm, insuficiencia tricúspidea severa, dilatación de aurícula derecha, y conducto interventricular muscular de 3.7 mm (Figura 2). Estos hallazgos son consistentes con Anomalía de Ebstein. Se inicia tratamiento médico con furosemida 2mg cada 12 horas por vía endovenosa y apoyo oxigenatorio, cardiología pediátrica sugiere manejo médico hasta los 2 meses de edad en que se podría considerar una conducta invasiva. Durante su permanencia en neonatología fue operado de una atresia duodenal, saliendo de alta hacia servicio de pediatría al mes de edad, con lactancia mixta, peso: 2600 gr, talla: 47 cm, perímetro cefálico(PC): 32.5 cm, peso para la edad (P/E): <1p-2.87z, talla para la edad (T/E): <1p -3.34z y PC:<1p -3.54, manteniendo el tratamiento médico vía oral y oxígeno suplementario a 1 litro por minuto por cánula binasal (CBN), hasta el momento de la realización de este reporte.

Discusión

El síndrome de Down o trisomía 21, es la cromosomopatía más común, que se asocia en un 40-50% con enfermedades congénitas cardíacas o CC, entre las cuales los defectos atrio ventriculares septales, defectos septales atriales, defectos septales ventriculares y la tetralogía de Fallot son las más frecuentes⁶. El caso presentado, tuvo comunicación interventricular muscular, además de anomalía de Ebstein, la última de las cuales es una CC descrita de forma infrecuente en el síndrome de Down.

La anomalía de Ebstein es una CC que se caracteriza por displasia de la válvula tricúspide con desplazamiento de la valva septal inferior y ventrículo derecho auricularizado^{4,8}. La severidad de los síntomas va a depender del grado de desplazamiento de la válvula tricúspide que ocasiona un cierre incompleto de la misma, produciendo regurgitación y aumento de la presión diastólica final ventricular derecha que mantiene permeable la comunicación interauricular ocasionando un cortocircuito derecha-izquierda con cianosis y desaturación^{7,9}. En nuestro caso clínico el paciente presentaba un desplazamiento apical del velo septal de la válvula tricúspide de 9.3 mm (Figura 2), es necesario más de 8 mm de desplazamiento para hacer el diagnóstico y consecuentemente presentar cianosis⁸.

La asociación entre el síndrome de Down y Anomalía de Ebstein es extremadamente rara. El primer caso reportado fue en 1989 por necropsia. Y desde entonces se han descrito hasta 2020, 14 casos de presentación concomitante de ambas patologías^{7,8}. En un estudio de 2020 se encontró que la probabilidad combinada de que estas 2 patologías sucedan basado en su frecuencia es de 1 en 16 000 000 nacimientos⁷. Cua et al., en un estudio de pacientes con trisomía 21 encontraron que aquellos que concomitantemente tenían anomalía de Ebstein tendrían un riesgo aumentado de mortalidad durante el periodo neonatal, además que en este estudio se encontró una frecuencia de 1 caso de anomalía de Ebstein por cada 166 pacientes con síndrome de Down, sugiriendo una verdadera asociación entre ambas patologías^{7,9}. En Perú, existe sólo un caso previo reportado de este tipo de asociación en una tesis de incidencia de CC y niños con síndrome de Down de un hospital en Tacna y en un tiempo de 11 años al 2021¹¹.

La progresión y complicaciones de la anomalía de Ebstein dependen de la severidad de la misma, la presencia de otros defectos y el tratamiento que se reciba; algunas de las posibles complicaciones son: arritmias cardíacas, insuficiencia cardíaca, crisis de cianosis, paro cardíaco súbito, accidente cerebrovascular y endocarditis, los cuales pueden presentarse de manera temprana o no tener lugar^{9,10}.

El paciente descrito en el caso es un neonato de sexo masculino con trisomía 21 completa. Al igual que en la mayoría de los informes médicos similares, presentó cianosis y dificultad para respirar al nacer^{7,8,10}. Hasta su última evaluación cerca de los 2 meses de edad, el paciente continúa con su tratamiento vía oral y requerimiento mínimo de oxígeno, sin embargo no se evidencia una buena ganancia ponderal-estatural y aún está pendiente la derivación a un centro de resolución mayor, para determinar la conducta quirúrgica y evaluar el origen de la afección, así como para recibir asesoramiento genético. Se espera un resultado favorable similar a los casos reportados que superan la etapa neonatal, lo cual está condicionado a lo mencionado previamente^{6,7,8}.

Conclusión

La anomalía de Ebstein en pacientes con síndrome de Down representa un desafío clínico. El manejo temprano y seguimiento adecuado son cruciales para evitar complicaciones graves. Se requieren más estudios para comprender mejor esta asociación y su prevalencia en nuestro medio. La colaboración multidisciplinaria entre genetistas, cardiólogos y neonatólogos es esencial para mejorar los resultados en estos casos.

Referencias

1. Santoro SL, Steffensen EH. Congenital heart disease in Down syndrome – A review of temporal changes. *J Congenit Cardiol* 2021 51 [Internet]. 2021 Jan 6 [cited 2023 Dec 22];5(1):1–14. Available from: <https://jcongenitalcardiology.biomedcentral.com/articles/10.1186/s40949-020-00055-7>
2. Delany DR, Gaydos SS, Romeo DA, Henderson HT, Fogg KL, McKeta AS, et al. Down syndrome and congenital heart disease: perioperative planning and management. *J Congenit Cardiol*. 2021 Dec;5(1).
3. Devlin L, Morrison PJ. Accuracy of the clinical diagnosis of Down Syndrome. *Ulster Med J*. 2004;73(1):4–12.
4. Ramcharan TKW, Goff DA, Greenleaf CE, Shebani SO, Salazar JD, Corno AF. Ebstein's Anomaly: From Fetus to Adult—Literature Review and Pathway for Patient Care. *Pediatr Cardiol* [Internet]. 2022 Oct 23;43(7):1409–28. Available from: <https://link.springer.com/10.1007/s00246-022-02908-x>
5. Lo-A-Njoe S, Verberne E, van der Veken L, Arends E, van Tintelen J, Postma A, et al. GMDS Intragenic Deletions Associate with Congenital Heart Disease including Ebstein Anomaly. *Cardiogenetics* [Internet]. 2023 Jul 6 [cited 2023 Dec 22];13(3):106–12. Available from: https://www.researchgate.net/publication/372208183GMDS_Intragenic_Deletions_Associate_with_Congenital_Heart_Disease_including_Ebstein_Anomaly
6. Siehr SL, Punn R, Priest JR, Lowenthal A. Ebstein anomaly and Trisomy 21: A rare association. *Ann Pediatr Cardiol* [Internet]. 2014 Jan [cited 2023 Dec 22];7(1):67. Available from: </pmc/articles/PMC3959069/>
7. Santoro M, Coi A, Spadoni I, Bianchi F, Pierini A. Sex differences for major congenital heart defects in Down Syndrome: A population based study. *Eur J Med Genet* [Internet]. 2018 Sep;61(9):546–50. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1769721218302295>
8. Brandão GR, Welter AT, Abech GD, Almeida CB da C, Okabayashi CSM, Gadelha KA, et al. Trisomy 21 and Ebstein Anomaly: Diagnosis and Prognosis of a Rare Association. *J Pediatr Genet* [Internet]. 2021 Dec [cited 2023 Dec 22];10(4):319. Available from: </pmc/articles/PMC8608477/>
9. Torres Martel JM, Ayala Germán AG, Torres Martel JM, Ayala Germán AG. Anomalia de Ebstein en un paciente con síndrome de Down. Reporte de un caso. *Rev la Fac Med* [Internet]. 2019 Jan 1 [cited 2023 Dec 22];62(1):23–6. Available from: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0026-17422019000100023&lng=es&nrm=iso&tlng=es
10. Cua CL, Haque U, Santoro S, Nicholson L, Backes CH. Erratum: Differences in mortality characteristics in neonates with Down's syndrome (*Journal of Perinatology*, (2017), 37, 4, (427-431), 10.1038/jp.2016.246). *J Perinatol* [Internet]. 2017 Apr 1 [cited 2023 Dec 22];37(4):465. Available from: <https://www.researchgate.net/publication/316040428>
Differences in mortality characteristics in neonates with Down's syndrome.
11. Pumacchua Huamán A. Incidencia y prevalencia de cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021.

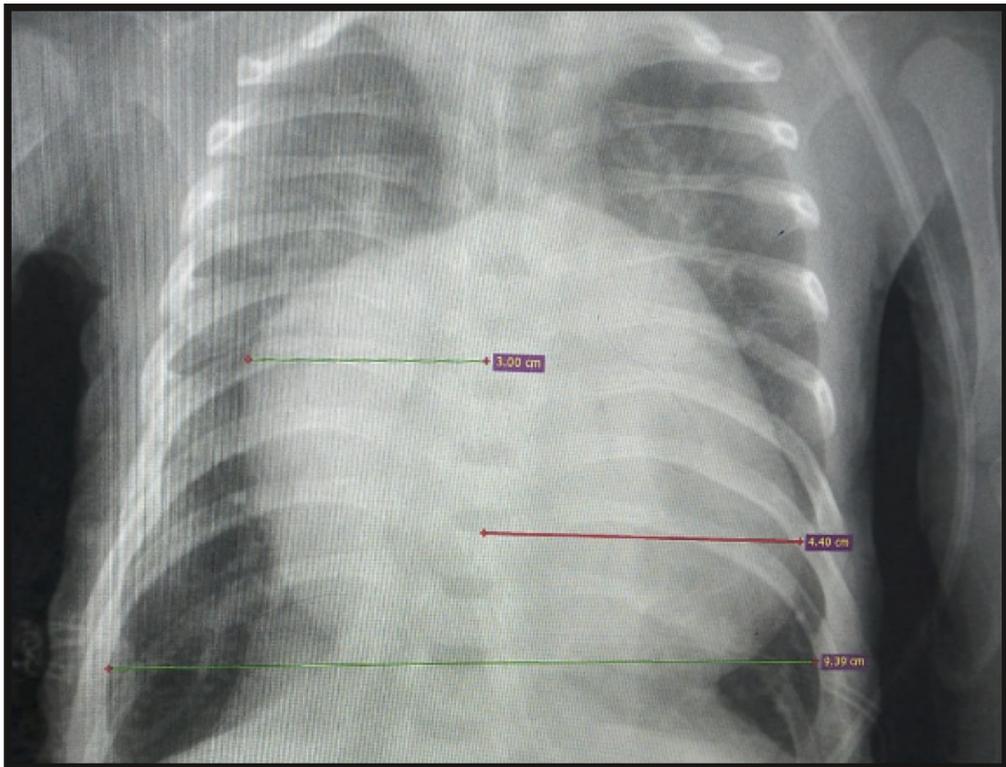


Figura 1: Radiografía de tórax muestra cardiomegalia (índice cardiotorácico 0.8)



Figura 2: Ecocardiograma muestra desplazamiento apical del velo septal tricuspídeo de 9.3 mm.