



## La hipoplasia del ventrículo derecho en la anomalía de Ebstein

Marco A Durán P,\* Karina Olivares M,\* Gerardo Aristi U,\* Juan Soriano R\*

### RESUMEN

Se informa el caso de un niño de seis años con cardiopatía congénita cianótica e insuficiencia cardiaca congestiva; al efectuar la autopsia, el corazón mostró características morfológicas de la anomalía de Ebstein con hipoplasia de la porción trabecular del ventrículo derecho. El desplazamiento distal del orificio tricuspídeo, con fusión de las valvas septal y posterior de la pared ventricular fue el criterio morfológico más útil para diferenciarla de otras cardiopatías que cursan con hipoplasia miocárdica del ventrículo derecho como la anomalía de Uhl, y la displasia del ventrículo derecho, entre otras cardiopatías secundarias. Se analiza el diagnóstico diferencial entre las anomalías que presentan ausencia parcial o difusa del miocardio del ventrículo derecho.

**Palabras clave:** Anomalía de Ebstein, anomalía de Uhl, displasia del ventrículo derecho, hipoplasia del ventrículo derecho, diagnóstico diferencial.

### ABSTRACT

*A case of a 6 year old boy with congenital cyanotic cardiopathy and heart congestive failure is reported. He was autopsied and the heart showed Ebstein's anomaly with right ventricle hypoplasia. The most valuable morphologic finding was the downward displacement of the tricuspid orifice with fusion of the septal and posterior cusp with the right ventricle wall. The differential diagnosis must be made with others cardiopathies that have right ventricular hypoplasia like Uhl's anomaly and right ventricular dysplasia. We reviewed the differential diagnosis between the heart anomaly with partial or diffuse absence of the right ventricle.*

**Key words:** Ebstein' anomaly, Uhl' anomaly, right ventricular dysplasia, right ventricle hypoplasia, differential diagnosis.

### INTRODUCCIÓN

La anomalía de Ebstein de la válvula tricúspide fue descrita por Wilhelm Ebstein en 1866<sup>1</sup> y tiene una frecuencia del 1% de todas las malformaciones del corazón;<sup>2</sup> es una malformación congénita rara que forma parte del espectro de alteraciones patológicas que presentan hipoplasia del ventrículo derecho y displasia del aparato valvular, por lo que el diagnóstico en algunos casos puede ser difícil de establecer.

Se informa el caso clínico de un niño que presentó alteraciones morfológicas de la anomalía de

Ebstein, donde el corazón mostró displasia grave de la válvula tricúspide, hipoplasia importante del miocardio ventricular derecho en su porción trabecular y doble comunicación interventricular. Se analizan los criterios clinicopatológicos del diagnóstico diferencial con otras anomalías que cursan con adelgazamiento del ventrículo derecho.

### PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trató de un niño de seis años de edad a quien, a pesar de que a los cinco años se le había detectado comunicación interventricular, sólo recibió tratamiento médico. Dos años antes había sido hospitalizado por neumonía con recuperación satisfactoria. Dos semanas antes de su fallecimiento presentó

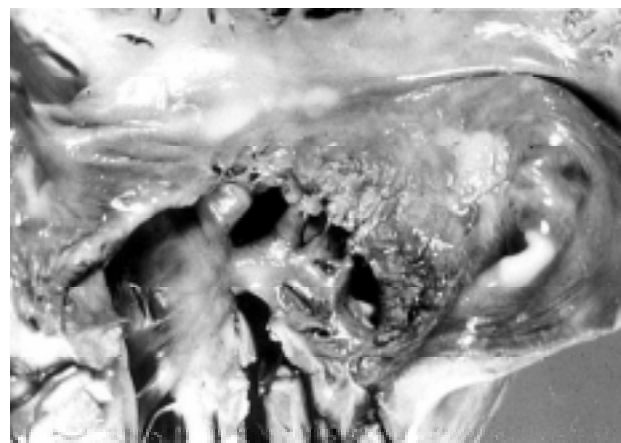
\* Unidad de Patología del Hospital General de México y Facultad de Medicina de la UNAM.

súbitamente edema de miembros inferiores hasta la anasarca, acompañada de disnea y cianosis generalizada, además de astenia y adinamia. En la exploración física presentó peso de 20 kg, talla de 1.04 m, frecuencia cardíaca de 140 por minuto y perímetro abdominal de 73 cm. La cavidad oral estaba seca, había cianosis bucal, cuello con plétora yugular grado III, tórax con ruidos cardíacos arrítmicos aumentados en frecuencia, con soplo holosistólico grado IV/IV, con segundo ruido reforzado. Abdomen globoso por ascitis, signo de la ola positivo, hepatomegalia, miembros inferiores con edema. De los exámenes de laboratorio destacó: Biometría hemática: hemoglobina 14.6 g/dL, hematocrito 49.7%, leucocitos 6,800, plaquetas 155,000. Química sanguínea: glucosa 67 mg/dL, urea 42 mg/dL, creatinina 0.5 mg/dL. Electrolitos séricos: sodio 131 mEq/L, potasio 3.7 mEq/L, cloro 97 mEq/L, calcio 8 mg/dL. Gasometría arterial: pH 7.2, pCO<sub>2</sub> 62 mm Hg, pO<sub>2</sub> 37 mm Hg HCO<sub>3</sub> 24.8 mmol/L. No se le realizó electrocardiograma, ecocardiograma ni otros estudios de laboratorio y gabinete ya que el niño falleció dos horas después de su ingreso al hospital con datos de insuficiencia cardíaca congestiva.

Los hallazgos de la autopsia mostraron el corazón aumentado de tamaño a expensas predominantemente de cavidades derechas con un peso de 480 g. El atrio derecho tenía gran dilatación con un diámetro de 10 cm, el anillo de la válvula tricúspide estaba importantemente dilatado con desplazamiento distal de 16 mm y atrialización ventricular (*Figura 1*); las tres valvas presentaban displasia grado III, y estaban adheridas firmemente al endocardio ventricular y las cuerdas tendinosas eran cortas y gruesas (*Figura 2*). La cámara ventricular derecha mostró importante dilatación y la pared ventricular derecha en su porción trabecular tenía un aspecto membranoso con escaso tejido miocárdico (*Figura 3*). Se identificaron dos comunicaciones interventriculares, una perimembranosa de 1 cm y otra muscular de 3 cm de diámetro. La pared ventricular izquierda estaba hipertrófica, el atrio izquierdo, las válvulas pulmonar, aórtica y mitral, tenían aspecto normal. Los pulmones y el hígado estaban aumentados de peso; al corte del hígado se notó de superficie con aspecto en "nuez moscada"; en la cavidad abdominal hubo ascitis de aproximadamente 3000 mL. En los cortes histológicos del ventrículo derecho las valvas tricuspídeas presentaban fibrosis y cambios degenerativos, con fusión al endocardio el cual mostró fibrosis. Hubo hipopla-



**Figura 1.** Pared ventricular derecha hipoplásica con dilatación aneurismática y atrialización de la región trabecular. Las valvas tricuspídeas son displásicas y el anillo de la válvula tricúspide presenta desplazamiento distal. A la izquierda se observan las dos comunicaciones interventriculares. t: válvula tricúspide, v: ventrículo derecho.



**Figura 2.** Las valvas tricuspídeas presentan fusión al endocardio ventricular y las cuerdas tendinosas son cortas.

sia de las fibras miocárdicas con tejido conjuntivo entremezclado y fibrosis perivascular, sin presencia de infiltrado inflamatorio ni cambios isquémicos. El hígado y el pulmón característicamente presentaron cambios de congestión pasiva crónica.

### DISCUSIÓN

La anomalía de Ebstein es un defecto del desarrollo del ventrículo derecho y válvula tricúspide que presenta una historia natural muy variada con un espectro amplio de daño valvular y miocárdico. La esencia de la lesión consiste en el desplazamiento tricuspídeo inferior o distal hacia el ventrículo derecho<sup>3</sup> y en dos terceras partes de los casos hay dilatación del ventrículo derecho en grados variables.<sup>4</sup> La displasia valvular afecta más a la valva septal y posterior, el ventrículo derecho sufre "atrialización" y se convierte en dos cámaras, una proximal cuya pared ventricular es invariablemente delgada, frecuentemente muestra dilatación aneurismática y



**Figura 3.** Corte transversal de la pared del ventrículo derecho que muestra una capa delgada de fibras miocárdicas y ausencia de cambios isquémicos. Montaje HE.

ocasionalmente hay ausencia de miocardio en este sitio; el ventrículo derecho funcional forma una segunda cámara distal que puede tener pronunciada dilatación en el 75% de los casos.<sup>4,5</sup> La aurícula derecha está dilatada y la válvula tricúspide es insuficiente en grados variables. El ventrículo derecho presenta disminución del número de fibras miocárdicas, generalmente sin cambios isquémicos. La dilatación ventricular derecha puede estar presente desde la edad neonatal y ausente en adultos, en algunos casos, por lo que el daño miocárdico derecho no obedece a trastornos hemodinámicos adquiridos, sino congénitos.<sup>5</sup> La patogenia de la dilatación y adelgazamiento ventricular derecho aún no ha sido aclarada, aunque se proponen como hipótesis: el adelgazamiento por estiramiento, la elongación por hipertrofia y el desprendimiento de fibras miocárdicas.<sup>4</sup>

Las manifestaciones clínicas de la anomalía de Ebstein son muy variables y dependen del grado de daño valvular. Pueden ser asintomáticas o presentar cianosis, insuficiencia cardíaca, cardiomegalia y arritmias.<sup>6</sup> Se manifiesta en todas las edades: fetal, neonatal, infantil, juvenil, adulta y hasta la vejez, pues se ha informado en ancianos de 85 años; sin embargo, menos del 5% sobrepasan los 50 años.<sup>7,8</sup> La mortalidad aumenta cuando hay defectos congénitos asociados y en estas condiciones la mortalidad quirúrgica alcanza el 54.4%.<sup>9</sup>

La anomalía de Uhl<sup>10</sup> es una malformación muy rara del corazón con características semejantes a la cardiopatía de Ebstein y se caracteriza por la ausencia total de la pared del ventrículo derecho, debido a ello se le ha dado en llamar *con aspecto en "papel delgado o pergamino"*; la tricúspide está normalmente implantada en el surco atrioventricular, aunque puede presentar displasia.<sup>11,12</sup> El daño ventricular puede ser parcial o generalizado<sup>13</sup> y estar asociado a otras malformaciones congénitas cardíacas.<sup>12</sup> La edad de presentación varía desde recién nacidos de un día hasta adultos de 57 años.<sup>14</sup> La patogénesis de la anomalía de Uhl es aún desconocida, aunque recientemente se ha involucrado la influencia del fenómeno de apoptosis como parte de un fenómeno involutivo del ventrículo derecho.<sup>15</sup> La anomalía de Uhl ha sido considerada como probablemente el grado máximo de displasia ventricular derecha cuando hay ausencia extrema de miocardio.<sup>16</sup>

Otra entidad que debe incluirse como defecto primario del ventrículo derecho es la displasia ventricular derecha. De acuerdo al informe clásico de

**Cuadro I.** Diagnóstico diferencial entre cardiopatías primarias que cursan con ventrículo derecho hipoplásico.

	<i>Anomalía de Ebstein</i>	<i>Anomalía de Uhl</i>	<i>Displasia del ventrículo derecho</i>
<i>Válvula tricúspide</i>	Displasia y desplazamiento distal, inserción anormal de valvas septal y anterior <sup>14</sup>	Inserción normal en el surco atrioventricular, agenesia o hipoplasia de cúspides y músculos papilares. <sup>11</sup>	Posición normal <sup>16</sup>
<i>Ventrículo derecho</i>	75% dilatación aneurismática, pared miocárdica delgada. <sup>4,5</sup>	Pared muy adelgazada extensamente, aneurismática, ausencia del miocardio <sup>14</sup>	Miocardio parcialmente ausente <sup>16</sup>
<i>Atrio derecho</i>	Dilatado <sup>11</sup>	Dilatado <sup>11</sup>	Normal o displásico <sup>16</sup>
<i>Anomalías asociadas</i>	Estenosis pulmonar, CIV, CIA, transposición de los grandes vasos <sup>12</sup>	Atresia y estenosis pulmonar, foramen secundum, CIA, PCA, anomalía de arterias coronarias <sup>12</sup>	Prolapso de la válvula mitral <sup>16</sup>
<i>Ventrículo izquierdo</i>	Generalmente normal o inusualmente displásico <sup>5</sup>	Normal, hipertrófico o displásico <sup>12</sup>	Generalmente normal o displásico raro <sup>16</sup>
<i>Electrocardiograma</i>	Bloqueo A-V y completo de la rama derecha, taquicardia supraventricular <sup>6</sup>	Onda P alargada, potenciales ventriculares derechos disminuídos <sup>13</sup>	Taquicardia ventricular, arritmia supraventricular <sup>16</sup>
<i>Cuadro clínico</i>	Cianosis, insuficiencia cardíaca, arritmias, asintomático <sup>6</sup>	Insuficiencia cardíaca <sup>12</sup>	Insuficiencia cardíaca, cardiomegalia asintomática <sup>16</sup>
<i>Pronóstico</i>	Variable, depende del daño valvular y ventricular <sup>9</sup>	Variable, generalmente bueno <sup>13</sup>	Variable, generalmente favorable <sup>16</sup>

*Abreviaturas:* CIA = Comunicación interauricular. CIV = Comunicación interventricular. PCA = Persistencia del conducto arterioso.

Markus y colaboradores,<sup>16</sup> ésta constituye una entidad patológica caracterizada por ausencia parcial del miocardio derecho con sustitución por tejido adiposo y conjuntivo, con la válvula tricúspide en posición normal. Clínicamente se caracteriza por insuficiencia cardíaca derecha o congestiva, taquicardia ventricular o arritmia supraventricular y cardiomegalia asintomática. La edad promedio de hospitalización es en adultos de 39 años y generalmente el curso clínico es favorable.

Finalmente deben incluirse en el diagnóstico diferencial del daño miocárdico alteraciones secundarias a miocarditis, miocardiopatías reparativas<sup>17</sup> e hipoplasia del ventrículo derecho por atresia pulmonar con septum íntegro y ausencia de la válvula tricúspide.

La anomalía de Ebstein, la anomalía de Uhl y la displasia ventricular derecha son malformaciones que clínicamente pueden representar dificultades diagnósticas por su heterogeneidad morfológica (en el *cuadro I* se detallan los criterios para el diagnóstico diferencial). El caso aquí informado mues-

tra alteraciones morfológicas de la anomalía de Ebstein, donde el diagnóstico diferencial debe establecerse fundamentalmente con malformaciones que cursan con dilatación aneurismática e hipoplasia de la pared ventricular derecha y displasia tricuspídea. El desplazamiento distal tricuspídeo es el criterio más útil para diferenciar entre estas tres entidades. La presencia de doble comunicación interventricular que presentó nuestro paciente es una rara asociación que cuando se presenta en forma aislada tiene una frecuencia de menos del 6%.<sup>12</sup>

El diagnóstico preciso del adelgazamiento del ventrículo derecho es importante para la decisión del tratamiento quirúrgico y médico.

#### BIBLIOGRAFÍA

1. Mann RJ, Lie JT. The life story of Wilhelm Epstein (1836-1912) and his almost overlooked description of a congenital heart disease. *Mayo Clin Proc* 1979; 54: 197-204.
2. Gilbert-Barnes E, Devich-Spicer D. Cardiovascular system. In: Gilbert-Barnes E. *Potter's pathology of the fetus and infant*. Inc. St Louis, Missouri: Mosby-Year-Book, 1997: 666.

3. Zuberbuhler JR, Allwork SP, Anderson RH. The spectrum of Ebstein's anomaly of the tricuspid valve. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1979; 77: 202-211.
4. Anderson KR, Lie JT. The right ventricular myocardium in Ebstein's anomaly. A morphometric histopathologic study. *Mayo Clin Proc* 1979; 54: 181-184.
5. Anderson KR, Zuberbuhler JR, Anderson RH, Becher AE, Lie JT. Morphologic spectrum of Ebstein's anomaly of the heart. A review. *Mayo Clin Proc* 1979; 54: 174-180.
6. Jaisval PK, Balakrishnan KG, Saha A, Venkitachalam CG, Tharakan J, Titus T. Clinical profile and natural history of Ebstein's anomaly of tricuspid valve. *Int J Cardiol* 1994; 46: 113-119.
7. Yamauchi T, Cayler GG. Ebstein's anomaly in the neonate. *Am J Dis Child* 1964; 107: 165-172.
8. Seward JB, Tajik AJ, Feist DJ, Smith HC. Ebstein's anomaly in an 85-year old man. *Mayo Clin Proc* 1979; 54: 193-196.
9. Watson H. Natural history of Ebstein's anomaly of the tricuspid valve in childhood and adolescence. An international co-operative study of 505 cases. *Br Heart J* 1974; 36: 417-427.
10. Uhl HSM. A previously undescribed congenital malformation of the heart: almost total absence of the myocardium of the right ventricle. *Bull Johns Hopkins Hosp* 1952; 91: 197-205.
11. Benson CB, Brown DL, Roberts DJ. Uhl's anomaly of the heart mimicking Ebstein's anomaly in utero. *J Ultrasound Med* 1995; 14: 781-783.
12. Wigglesworth JS, Singer DB. *Textbook of fetal and perinatal pathology*. vol. 2. Blackwell Scientific Publications, 1991.
13. Gould L, Guttman AB, Carrasco J, Lyon AF. Partial absence of the right ventricular musculature. A congenital lesion. *Am J Med* 1967; 42: 636-641.
14. Vecht RJ, Carmichael DJS, Gopal R, Philips G. Uhl's anomaly. *Br Heart J* 1979; 41: 676-682.
15. James TN. Normal and abnormal consequences of apoptosis in the human heart. *Annu Rev Physiol* 1998; 60: 309-25.
16. Markus FI, Fontaine GH, Guiraudon G, Frank R, Laurenceau JL, Malergue Ch et al. Right ventricular dysplasia: A report of 24 adult cases. *Circulation* 1982; 65: 384-398.
17. Dehner LP. *Pediatric surgical pathology*. 2a ed. Baltimore, USA: William & Wilkins, 1987:302.

*Dirección para correspondencia:*

**Dr. Marco A Durán Padilla**  
Hospital General de México  
Unidad de Patología (310)  
Dr. Balmis 148  
Col. Doctores  
06726 México, D.F.  
Tel. 55-78-46-08 y 55-38-16-00  
E-Mail: marcoaduranpa@starmedia.com