

# Diagnóstico temprano de anomalía de Ebstein

## Early prenatal diagnosis of Ebstein anomaly.

Montserrat Malfavón Farías,<sup>1</sup> José Javier Ortiz Betancourt,<sup>2</sup> Michelle Alejandra Vences Anaya<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Residente de segundo año de Medicina Materno Fetal.

<sup>2</sup> Ginecoobstetra con especialidad en Medicina Materno Fetal, médico adscrito.

<sup>3</sup> Residente de primer año de Medicina Materno Fetal.

Hospital General de México Dr. Eduardo Liceaga, Ciudad de México.

### Resumen

**ANTECEDENTES:** La anomalía de Ebstein es una cardiopatía congénita compleja caracterizada por una malformación en la válvula tricúspide causada por un desplazamiento apical de la valva septal y posterior que ocasiona insuficiencia tricuspídea grave y cardiomegalia, a expensas de la aurícula derecha que conducen a una muerte in útero. El uso de marcadores emergentes, así como la evaluación estructural en el primer trimestre pueden ayudar a la detección temprana, lo que permite una mejor planificación y control del embarazo.

**CASO CLÍNICO:** Paciente de 23 años, con 13.6 semanas de embarazo. En la primera evaluación ultrasonográfica se observó una regurgitación tricuspídea importante. En el ecocardiograma de las 15.6 semanas se advirtieron la cardiomegalia y la asimetría auricular por aumento de tamaño de la aurícula derecha y desplazamiento apical de la valva septal, característico de la anomalía de Ebstein. Debido a la gravedad de los hallazgos y el mal pronóstico fetal asociado se propuso la interrupción del embarazo. Luego del consentimiento de la paciente se procedió a la inducción del aborto terapéutico con análogos de prostaglandinas, con obtención de un feto de 16 semanas de sexo indiferenciado, sin vitalidad.

**CONCLUSIONES:** La anomalía de Ebstein es una cardiopatía compleja, evolutiva, con mal pronóstico en caso de alteraciones funcionales a partir de pocas semanas de gestación. La detección temprana de esta anomalía permitió un cambio en el control del embarazo para evaluar, adecuadamente, la situación de salud y decidir lo conveniente.

**PALABRAS CLAVE:** Anomalía de Ebstein; primer trimestre; ultrasonido estructural temprano; cardiopatías complejas; diagnóstico prenatal.

### Abstract

**BACKGROUND:** Ebstein's anomaly is a complex congenital heart defect involving a malformation of the tricuspid valve. It is caused by an apical displacement of the septal and posterior leaflets. This results in severe tricuspid regurgitation and cardiomegaly, which puts a strain on the right atrium. This can lead to intrauterine death. Using emerging markers and structural evaluation in the first trimester can aid in early detection, allowing for better planning and management of the pregnancy.

**CLINICAL CASE:** A 23-year-old patient who was 13.6 weeks pregnant. The initial ultrasound revealed significant tricuspid regurgitation. An echocardiogram performed at 15.6 weeks gestation revealed cardiomegaly and atrial asymmetry due to enlargement of the right atrium and apical displacement of the septal valve, which are characteristic features of Ebstein's anomaly. Due to the severity of the findings and the associated poor fetal prognosis, termination of the pregnancy was recommended. After obtaining the patient's consent, a therapeutic abortion was induced using prostaglandin analogues. This resulted in the delivery of a 16-week-old fetus of undetermined sex with no signs of life.

**CONCLUSIONS:** Ebstein's anomaly is a complex, progressive heart disease with a poor prognosis when functional alterations occur within a few weeks of gestation. Early detection of this anomaly enabled a change in pregnancy management, allowing for an adequate assessment of the health situation and decision-making regarding the best course of action.

**KEYWORDS:** Ebstein's anomaly; First trimester; Early structural ultrasound; Complex heart disease; Prenatal diagnosis.

#### Correspondencia

Montserrat Malfavón Farías  
montse.malfavon@gmail.com

#### ORCID

<https://orcid.org/0000-0002-6428-4001>  
<https://orcid.org/0009-0008-2454-1991>  
<https://orcid.org/0009-0006-6555-5893>

**Recibido:** enero 2025

**Aceptado:** febrero 2025

#### Este artículo debe citarse como:

Malfavón-Farías M, Ortiz-Betancourt JJ, Vences-Anaya MA. Diagnóstico temprano de anomalía de Ebstein. Casos Clínicos de GOM 2025; 2 (6): 105-108.

<https://doi.org/10.24245/gom.v2i6.10331>  
[www.casosclnicosdegom.org.mx](http://www.casosclnicosdegom.org.mx)

## ANTECEDENTES

Las cardiopatías congénitas tienen una incidencia de 8.2 por cada 1000 recién nacidos vivos y son responsables del 20% de las muertes neonatales y cerca del 50% de la mortalidad infantil.<sup>1</sup> La evaluación de la anatomía cardíaca fetal suele practicarse en el segundo trimestre del embarazo; alcanza una tasa de detección del 60 al 80%.<sup>2,3</sup> El ultrasonido temprano (a las 11 a 13 semanas de gestación) puede hacer sospechar e, incluso, detectar una amplia gama de anomalías fetales no cromosómicas. Es posible diagnosticar hasta 50% de las cardiopatías congénitas complejas y con ello evitar un retraso en el diagnóstico.<sup>4</sup> Como parte del protocolo de exploración existen marcadores ya establecidos que orientan a la existencia o no de alteraciones estructurales, como el aumento del espesor de la translucencia nucal, la regurgitación tricuspídea y el flujo anormal en el conducto venoso para defectos cardíacos. La regurgitación tricuspídea se asocia con un riesgo ocho veces mayor de cardiopatías congénitas y cuando se combina con pruebas de detección en el primer trimestre, puede mejorar su desempeño.<sup>5</sup> Entre las cardiopatías congénitas que pueden detectarse en el primer trimestre está la anomalía de Ebstein.

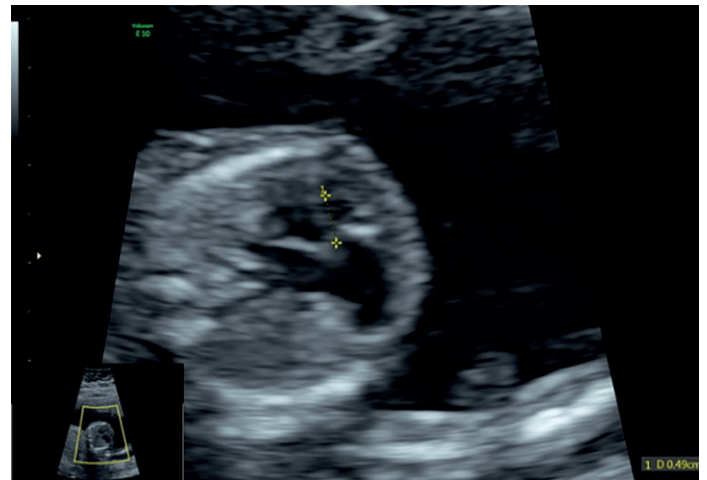
La anomalía de Ebstein es una cardiopatía congénita compleja, caracterizada por una malformación de la válvula tricúspide, con un grado variable de displasia. Las manifestaciones clínicas son muy variadas, desde la forma más grave en la vida fetal hasta el diagnóstico tardío en adultos asintomáticos. Su incidencia es de 1 caso por cada 200,000 recién nacidos vivos, su manifestación y gravedad suelen ser muy variables. Las opciones de tratamiento perinatal son limitadas.<sup>6</sup> Se caracteriza por un desplazamiento apical de la valva septal y posterior, mientras que la valva anterior tiene un tamaño anormalmente grande debido a la falta de delaminación del endocardio lo que ocasiona una "atrialización" del ventrículo derecho.<sup>7</sup> Como consecuencia, se genera una insuficiencia tricuspídea grave y agrandamiento de la aurícula derecha que conducen a una muerte temprana in útero.

## CASO CLÍNICO

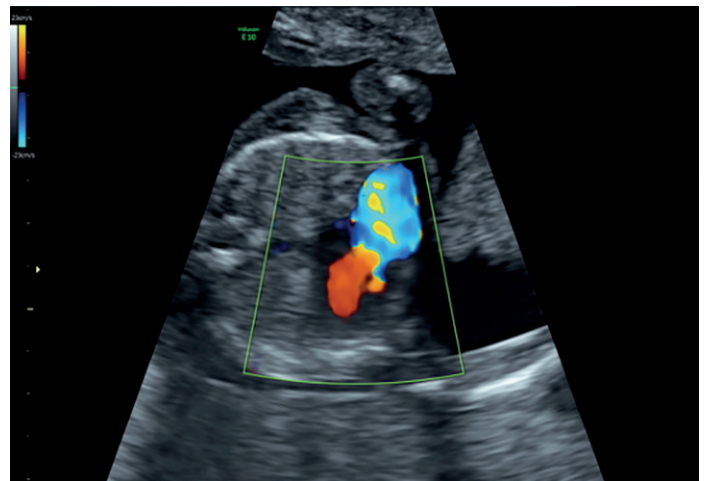
Paciente 23 años, con antecedentes de cuatro embarazos y tres abortos. En la evaluación ecográfica del primer trimestre, a las 13.6 semanas de gestación, se observaron regurgitación tricuspídea grave (-270 cm/seg) y una dilatación importante de la aurícula derecha. En la ecocardiografía de las 15.6 semanas, el corazón se observó con un índice cardíaco de 0.7 lo que sugiere cardiomegalia grave. El eje cardíaco se encontró con 67° (anormal), con asimetría auricular a expensas de la aurícula derecha aumentada de tamaño con respecto a la izquierda (**Figura 1**). En el plano tricuspídeo se advirtió un desplazamiento de la porción septal de la valva (**Figura 2**) lo que creó una porción atrializada en el ventrículo derecho. A la aplicación del Doppler color se distinguió una marcada regurgitación tricuspídea, con jet auricular (**Figura 3**). A la aplicación del Doppler pulsado con flujo tricúspideo de -210 cm/s se confirmó la insuficiencia tricuspídea (**Figura 4**). En el corte de tres vasos de la tráquea no se logró observar el conducto de salida del ventrículo



**Figura 1.** Corte de las cuatro cámaras con dilatación de la aurícula derecha.



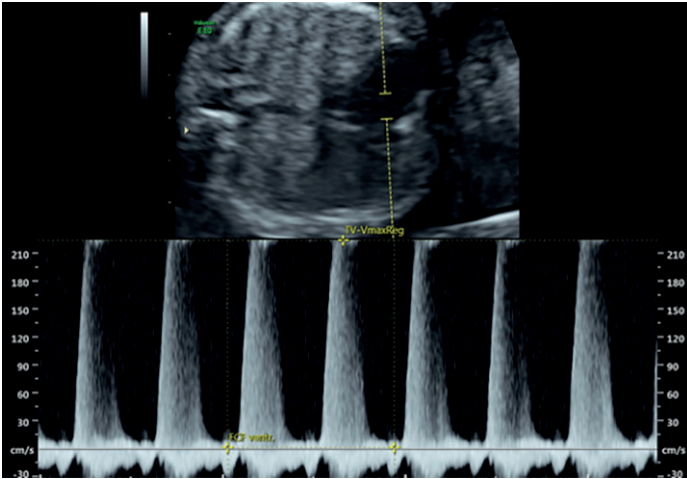
**Figura 2.** Válvula septal desplazada.



**Figura 3.** Regurgitación tricuspídea que se inicia en el ápex.

derecho con escala de grises ni con la aplicación de Doppler color a escalas bajas; ello sugiere atresia pulmonar. **Figura 5**

Debido a la gravedad de los hallazgos y el pronóstico fetal asociado se propuso la interrupción legal del embarazo mediante un documento jurídico. La paciente ingresó para finalización del embarazo por medio de inducción con análogos de prostaglandinas; se obtuvo un feto de 16 semanas, de sexo indiferenciado, sin vitalidad. La paciente se dio de alta del hospital sin complicaciones.



**Figura 4.** Doppler pulsado con flujo tricúspideo de -210 cm/s.



**Figura 5.** Corte 3VT con ausencia de conducto de salida del ventrículo.

## DISCUSIÓN

La anomalía de Ebstein la describió el médico alemán Wilhelm Ebstein en 1866, quien en sus hallazgos anatómicos describió una alteración en la válvula tricúspide.<sup>7</sup> Entre los defectos se menciona la valva septal con desplazamiento apical, insuficiencia tricúspidea grave, la aurícula derecha significativamente dilatada y la válvula pulmonar hipoplásica que da lugar a una derivación circular a través del conducto arterioso.<sup>8</sup>

Por lo que se refiere a la causa, el desarrollo embriológico del corazón representa un proceso complejo, de múltiples pasos, influidos por diversos mecanismos genéticos y moleculares. A pesar de que se han reportado múltiples factores de riesgo asociados con cardiopatías congénitas, como los medicamentos cardiateratogénicos, madre con diabetes mellitus, antecedentes heredofamiliares, entre otros, esos factores solo identifican en el 10% de los fetos con defectos cardiacos.<sup>5</sup> Respecto a la anomalía de Ebstein existen datos referentes a la posible asociación con la ingesta materna de litio.<sup>9</sup> Si bien la cantidad de casos de anomalía de Ebstein es limitada, no por ello debiera pasar por alto porque puede aparecer a una edad variable y con gravedad impredecible.

El tamizaje de las cardiopatías congénitas en el primer trimestre ha demostrado su efectividad en población de

bajo riesgo; sin embargo, a pesar de ello no se practica de manera rutinaria.<sup>10</sup> En los centros donde se cuenta con el equipo para practicar el tamizaje temprano, este se lleva a cabo durante la evaluación del ultrasonido 11 a 14, aunque es mejor después de las 12.3 semanas de gestación.<sup>3</sup> La mitad de las principales cardiopatías congénitas complejas pueden detectarse y los marcadores ultrasonográficos: TN, ductus venoso y la regurgitación tricúspidea pueden sugerir, indirectamente, la existencia de anomalías cardiacas.<sup>5</sup>

En la paciente del caso, el primer hallazgo durante la exploración que llamó la atención fue la regurgitación tricúspidea. Ésta es una anomalía valvular caracterizada por la incapacidad de impedir que la sangre fluya de regreso a la aurícula derecha durante la sístole, debido al cierre incompleto de la válvula.<sup>11</sup> El diagnóstico se fundamenta en la detección de un flujo retrógrado que dura, al menos, la mitad de la sístole a una velocidad superior a 60 cm/s en un periodo de quietud fetal.<sup>4</sup> En el caso de la anomalía de Ebstein, la regurgitación tricúspidea puede orientar a alguna alteración y los principales hallazgos de cardiomegalia y aurícula derecha dilatada suelen observarse en las siguientes semanas de gestación.<sup>12</sup> Sin embargo, dependiendo de la gravedad, estas alteraciones estructurales pueden observarse tan tempranamente como las 14 semanas de gestación.

La ecocardiografía fetal dirigida es una técnica confiable para diagnosticar la anomalía de Ebstein.

Otras manifestaciones clínicas de la anomalía de Ebstein son las arritmias y la hidropesía fetal. Se clasifica de acuerdo con su manifestación anatómica: Tipo A cuando hay una adherencia de los tabiques septales y valvas posteriores. Tipo B cuando el ventrículo derecho está atrializado con una valva anterior normal. Tipo C cuando la valva anterior se encuentra estenótica. Tipo D cuando la atrialización del ventrículo es casi completa, con excepción de un componente infundibular.<sup>13</sup>

La anomalía de Ebstein debe diferenciarse, ecocardiográficamente, de un amplio espectro de variedades de anomalías del aparato valvular tricúspideo. El principal diagnóstico diferencial, particularmente en la etapa fetal, es la displasia valvular tricúspidea. Otros diagnósticos diferenciales son: el prolapso valvular, la válvula tricúspide de doble orificio y la atresia tricúspidea por válvula imperforada. Sin embargo, ninguna de estas anomalías tiene el desplazamiento inferior de la tricúspide, que es la característica más relevante de la anomalía de Ebstein.<sup>14</sup>

En cuanto a la conducta médica se recomienda, a partir de las 32 semanas, una vigilancia semanal con una prueba sin estrés, perfil biofísico y ecocardiograma fetal para monitorizar la evolución de la disfunción cardiaca, los hallazgos anormales en el Doppler, los datos de derrame o la hidropesía. En caso de parto pretérmino son necesarios los cuidados intensivos neonatales que incluyan: intubación, prostaglandinas, óxido nítrico y la cuantificación estricta de líquidos.<sup>15</sup> En los casos más graves, en los que el ventrículo derecho es incapaz de generar una presión adecuada, aparece una derivación circular que implica: insuficiencia pulmonar y tricúspidea con flujo de derecha

a izquierda a través del foramen oval hacia el ventrículo izquierdo y la aorta, con flujo retrógrado en el conducto que, potencialmente, pone en riesgo el flujo cerebral, sistémico y placentario.

En estos casos es necesaria una restricción ductal perinatal con antiinflamatorios no esteroideos administrados a la madre o con hiperoxigenación crónica, también a la madre, medida que disminuye las resistencias vasculares pulmonares y aumento del flujo sanguíneo pulmonar anterógrado durante la vida fetal.<sup>16</sup> Con el paso de los años, el pronóstico ha mejorado, sobre todo por los avances en el diagnóstico prenatal, que permiten identificar formas más leves asociadas con menor riesgo de complicaciones neonatales tempranas y, también, a la mejora en el apoyo neonatal temprano, técnicas quirúrgicas y cuidados posquirúrgicos. Está reportado que durante las últimas décadas se ha conseguido disminuir la mortalidad neonatal temprana en un 30%.<sup>17</sup> El pronóstico del feto puede verse afectado por la insuficiencia cardíaca y la hidropesía. La regurgitación tricuspídea importante, la disfunción grave del ventrículo derecho y el aumento de las resistencias placentarias pueden disminuir el equilibrio hemodinámico y provocar insuficiencia cardíaca.<sup>18</sup> En este feto la regurgitación era grave con un muy mal pronóstico, por lo que se sugirió la interrupción del embarazo.

El comportamiento de los cuatro tipos de esta anomalía es distinto y se requiere de una vigilancia estrecha prenatal, y un equipo multidisciplinario en el momento del nacimiento y en la etapa neonatal para disminuir la mortalidad.

## CONCLUSIONES

La anomalía de Ebstein es una cardiopatía compleja que, dependiendo de la gravedad, puede llevar a la muerte fetal o neonatal. La ecocardiografía fetal temprana, así como el uso de marcadores emergentes de manera rutinaria en el primer trimestre brindan la oportunidad para comprender mejor el espectro de estas anomalías y poder ofrecer un diagnóstico y asesoramiento temprano a los padres.

La identificación temprana de una cardiopatía tiene varias ventajas: puede ayudar a la familia a tomar decisiones referentes a la posibilidad de interrumpir el embarazo de forma más temprana, segura y con una menor repercusión psicológica. También deja tiempo suficiente para una evaluación genética necesaria para diferenciar un defecto estructural aislado o, por el contrario, un síndrome genético, así como determinar las consecuencias que ello implica.

## REFERENCIAS

1. Liu Y, Chen S, Zühlke L, Black GC, et al. Global birth prevalence of congenital heart defects 1970-2017: updated systematic review and meta-analysis of 260 studies. *Int J Epidemiology* 2019; 48 (2): 455-63. <https://doi.org/10.3389/fnins.2021.755554>.
2. Van Velzen C, Clur S, Rijlaarsdam M, Bax C, et al. Prenatal detection of congenital heart disease -results of a national

- screening programme. *BJOG* 2016; 123 (3): 400-407. <https://doi.org/10.1111/1471-0528.13274>
3. Carvalho JS, Axt-Fliedner R, Chaoui R, Copel JA, et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): fetal cardiac screening. *Ultrasound in Obstet & Gyne* 2023; 61 (6): 788-803. <https://doi.org/10.1002/uog.26224>
4. Minnella GP, Crupano FM, Syngelaki A, Zidere V, et al. Diagnosis of major heart defects by routine first-trimester ultrasound examination: association with increased nuchal translucency, tricuspid regurgitation and abnormal flow in ductus venosus. *Ultrasound in Obstet & Gyne* 2020; 55 (5): 637-44. <https://doi.org/10.1002/uog.21956>
5. Teixeira S, Guedes-Martins L. First trimester tricuspid regurgitation: clinical significance. *CCR* 2023; 19 (3): e061222211643. <https://doi.org/10.2174/1573403X19666221206115642>
6. Narang K, Wyatt M, O'Leary P, Qureshi MY, et al. Novel approach to prenatal predictors of outcomes for fetuses with severe Ebstein anomaly. *J Maternal-Fetal & Neonatal Medicine* 2023; 36 (2): 2271626. <https://doi.org/10.1080/14767058.2023.2271626>
7. Yagel S, Silverman N, Gembruch U. Fetal cardiology: Embryology, genetics, physiology, echocardiographic evaluation, diagnosis, and perinatal management of cardiac diseases. 2018; 20: 275-76. ISBN 9781498771764
8. Abuhamad A, Chaoui R. A practical guide to fetal echocardiography: normal and abnormal hearts. Second edition. Philadelphia, PA: Wolters Kluwer Health / Lippincott Williams & Wilkins; 2010; 379. ISBN/ISSN:9781975126834
9. Paterno E, Huybrechts KF, Bateman BT, Cohen JM, et al. Lithium use in pregnancy and the risk of cardiac malformations. *N Engl J Med* 2017; 376 (23): 2245-54. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1612222>
10. Volpe P, Ubaldo P, Volpe N, Campobasso G, et al. Fetal cardiac evaluation at 11-14 weeks by experienced obstetricians in a low-risk population. *Prenatal Diagnosis* 2011; 31 (11): 1054-61. <https://doi.org/10.1002/pd.2831>
11. Falcon O, Faiola S, Huggon I, Allan L, et al. Fetal tricuspid regurgitation at the 11 + 0 to 13 + 6-week scan: association with chromosomal defects and reproducibility of the method. *Ultrasound in Obstet & Gyne* 2006; 27 (6): 609-12. <https://doi.org/10.1002/uog.2736>
12. Lopes LM, Brizot ML, Lopes MAB, Ayello VD, et al. Structural and functional cardiac abnormalities identified prior to 16 weeks' gestation in fetuses with increased nuchal translucency. *Ultrasound in Obstet & Gyne* 2003; 22 (5): 470-78. <https://doi.org/10.1002/uog.905>
13. Cha MY, Won HS, Lee MY, Woo KH, et al. An unusual ultrasonographic manifestation of a fetal Ebstein anomaly. *Obstet Gynecol Sci* 2014. <https://doi.org/10.5468/ogs.2014.57.6.530>
14. Possner M, Gensini FJ, Mauchley DC, Krieger EV, et al. Ebstein's anomaly of the tricuspid valve: an overview of pathology and management. *Curr Cardiol Rep* 2020. <https://doi.org/10.1007/s11886-020-01412-z>
15. Ramcharan TKW, Goff DA, Greenleaf CE, Shebani SO, et al. Ebstein's anomaly: from fetus to adult-literature review and pathway for patient care. *Pediatr Cardiol* 2022; 43 (7): 1409-1428. <https://doi.org/10.1007/s00246-022-02908-x>
16. Arunamata A, Axelrod DM, Bianco K, Balasubramanian S, et al. Chronic antepartum maternal hyperoxygenation in a case of severe fetal Ebstein's anomaly with circular shunt physiology. *Ann Pediatr Cardiol* 2017; 10 (3): 284-87. [https://doi.org/10.4103/apc.APC\\_20\\_17](https://doi.org/10.4103/apc.APC_20_17)
17. Masoller N, Gómez Del Rincón O, Herraiz I, Gómez-Montes E, et al. Prediction of perinatal mortality in Ebstein's anomaly diagnosed in the second trimester of pregnancy. *Fetal Diagn Ther* 2020; 47 (8): 604-614. <https://doi.org/10.1159/000504979>
18. Barre E, Durand I, Hazelzet T, David N. Ebstein's anomaly and tricuspid valve dysplasia: prognosis after diagnosis in utero. *Pediatr Cardiol* 2012; 33 (8): 1391-6. <https://doi.org/10.1007/s00246-012-0355-z>