

# Anomalia de Ebstein: um Caso com uma Evolução Inesperada [92]

MARTA C. MOURA, SUSANA ROCHA, MANUEL FERREIRA, MARIA ANA SAMPAIO NUNES, MANUEL PEDRO MAGALHÃES

Serviço de Pediatria do Hospital Fernando Fonseca, Amadora, Portugal  
 Serviço de Pediatria do Hospital Nossa Senhora do Rosário, Barreiro, Portugal  
 Departamento da Circulação do Hospital da Cruz Vermelha Portuguesa, Lisboa, Portugal

Rev Port Cardiol 2008; 27 (10): 1329-1332

## RESUMO

A anomalia de Ebstein da válvula tricúspide é uma cardiopatia congénita complexa rara. A etiologia é desconhecida e, na maioria dos casos parece ser multifactorial.

A mortalidade no período neonatal é alta. Os autores apresentam um caso clínico de anomalia de Ebstein grave com diagnóstico pré-natal. No período perinatal efectuou-se um *shunt* de Blalock-Taussig modificado à esquerda e aos cinco meses de vida foi submetida a valvuloplastia pulmonar percutânea com sucesso. A evolução clínica tem sido favorável tendo-se optado por não efectuar operação de Glenn. Actualmente com 18 meses de vida encontra-se assintomática.

### Palavras-Chave

Anomalia de Ebstein; Diagnóstico pré-natal; Ecocardiografia

## ABSTRACT

### Ebstein's Anomaly: a Case with an Unexpected Evolution

Ebstein's anomaly of the tricuspid valve is a rare and complex congenital heart defect. Its etiology is unknown and in the majority of cases it is multifactorial. Mortality in the neonatal period is high.

The authors present a case of severe Ebstein's anomaly diagnosed antenatally. In the perinatal period a Blalock-Taussig shunt was performed and at the age of five months the infant underwent successful percutaneous pulmonary valvuloplasty. The clinical outcome has been favorable and we decided to postpone a Glenn procedure. At 18 months the child is asymptomatic.

### Key words

Ebstein's anomaly; Prenatal diagnosis; Echocardiography

## INTRODUÇÃO

A anomalia de Ebstein (AE) da válvula tricúspide é uma cardiopatia congénita complexa rara, com uma incidência de 1:20000 nados-vivos, contribuindo para 0,5% de todas as malformações cardíacas congénitas<sup>(1,2)</sup>. A etiologia é desconhecida, e na maioria dos casos parece ser multifactorial. Apesar de raros, têm sido descritos casos de AE familiar<sup>(3-5)</sup>. A incidência é igual nos dois sexos<sup>(3)</sup>. A mortalidade no período neonatal é alta, atingindo 70 a 85%, mesmo nos grandes centros, sobretudo quando os

## INTRODUCTION

Ebstein's anomaly of the tricuspid valve is a rare and complex congenital heart defect, with an incidence of 1/20 000 live births, accounting for 0.5% of all congenital cardiac malformations<sup>(1,2)</sup>. Its etiology is unknown and in the majority of cases it is multifactorial. A few cases of familial Ebstein's anomaly have been reported<sup>(3-5)</sup>. Incidence is the same for both sexes<sup>(3)</sup>. Mortality in the neonatal period is high, up to 70-85% even in large centers, particularly when symptoms appear early and surgery is

sintomas são precoces e é necessária cirurgia<sup>(1,6-8)</sup>. O diagnóstico pré-natal, com a identificação dos sinais de gravidade, e o tratamento destes doentes, assim como a interrupção da gravidez nos casos com insuficiência cardíaca grave e intratável, pode melhorar o prognóstico desta doença<sup>(9,10)</sup>, tal como se verificou no nosso caso.

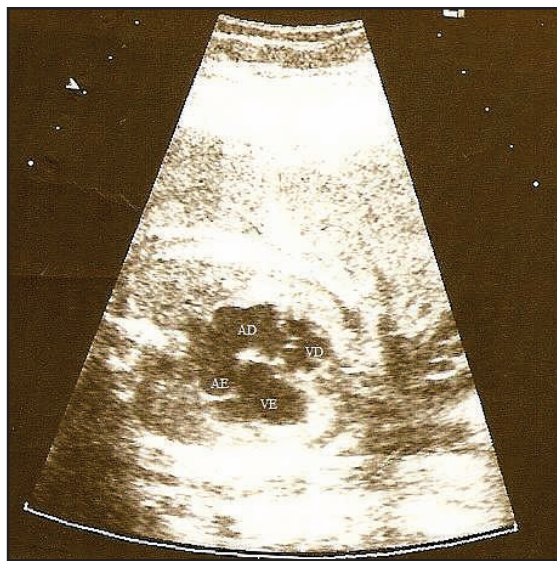
### CASO CLÍNICO

Criança do sexo feminino, raça caucasiana, primeira filha de pais jovens não consanguíneos. A mãe e a avó materna eram portadoras de anomalia de Ebstein da válvula tricúspide. Pelas 18 semanas de gestação fez-se o diagnóstico de cardiopatia caracterizada por anomalia de Ebstein da válvula tricúspide, dilatação das cavidades direitas com disfunção do ventrículo direito, atresia funcional das válvulas tricúspide e pulmonar e fluxo retrógrado nas artérias pulmonares e no ventrículo direito proveniente do canal arterial. Fizeram-se avaliações seriadas da cardiopatia às 23, 27 e 30 semanas de gestação (*Figura 1*). Nunca houve evidência de insuficiência cardíaca direita, apesar da aparente

required<sup>(1,6-8)</sup>. Prenatal diagnosis identifying signs of severity, and appropriate treatment or termination of the pregnancy in cases of severe and untreatable heart failure, may improve prognosis in this disease<sup>(9,10)</sup>, as was the case in our patient.

### CASE REPORT

We present the case of a female infant, white, the first daughter of young, non-consanguineous parents. Her mother and maternal grandmother had Ebstein's anomaly of the tricuspid valve. At 18 weeks of gestation, heart disease was diagnosed, including Ebstein's anomaly, right chamber dilatation with right ventricular dysfunction, functional atresia of the tricuspid and pulmonary valves and retrograde flow in the pulmonary arteries and right ventricle originating from the ductus arteriosus. Serial assessments were performed at 23, 27 and 30 weeks of gestation (*Figure 1*), which showed no evidence of right heart failure despite the apparent severity of the situation, and pulmonary artery dimensions remained normal. The child was born at 38 weeks



*Figura 1.* Ecocardiograma pré-natal às 23s - Plano de 4 câmaras: Desproporção ventricular, com hipoplasia do ventrículo direito e anomalia de Ebstein da válvula tricúspide. AD: aurícula direita, AE: aurícula esquerda; VD: ventrículo direito; VE: ventrículo esquerdo.

*Figure 1.* Prenatal echocardiogram at 23 weeks: 4-chamber view, showing ventricular disproportion, with right ventricular hypoplasia and Ebstein's anomaly of the tricuspid valve. AD: right atrium; AE: left atrium; VD: right ventricle; VE: left ventricle.



*Figura 2.* Ecocardiograma pós-natal aos 18 meses - Plano de eixo curto da saída ventricular direita: ventrículo direito bipartido com boas dimensões. Árvore pulmonar normal.

*Figure 2.* Postnatal echocardiogram at 18 months: short axis view of the right ventricular outflow tract, showing bipartite right ventricle of a good size, and normal pulmonary tree.

gravidade da situação, e as dimensões da artéria pulmonar mantiveram-se normais. Nasceu às 38 semanas por cesariana electiva, com 2100g de peso e o índice de Apgar foi de 9/10. Confirmou-se o diagnóstico e iniciou perfusão de prostaglandinas. No ecocardiograma pós-natal observou-se a existência de regurgitação tricúspide ligeira, diminuição da importância do fluxo retrógrado pulmonar para o ventrículo direito e existência de algum fluxo anterógrado através da válvula pulmonar. Foi operada no terceiro dia de vida, tendo-se efectuado um *shunt* de Blalock-Taussig (BT) modificado à esquerda com Gore-Tex, de 3,5 mm. Teve alta no sétimo dia de vida clinicamente bem. Verificou-se uma melhoria progressiva da função ventricular direita, que tornou evidente a existência de obstáculo valvular pulmonar severo. Aos cinco meses de vida foi submetida a valvuloplastia pulmonar percutânea com sucesso. A evolução clínica tem sido favorável tendo-se optado por não efectuar operação de Glenn. Tem actualmente 18 meses de idade. Encontra-se assintomática. Tem boa função biventricular, regurgitação tricúspide ligeira, comunicação interauricular não restritiva (*Figura 2*). O *shunt* de BT está bem funcionante. Perspectiva-se a possibilidade de oclusão do *shunt* e encerramento da CIA.

## DISCUSSÃO

A doença de Ebstein da válvula tricúspide é uma patologia cardíaca com expressão clínica variável. No caso presente esta manifestou-se no período pré-natal de uma forma muito particular, com evidência de disfunção ventricular direita grave condicionando atresia funcional das válvulas tricúspide e pulmonar. O crescimento do ventrículo direito (VD) fez-se à custa do fluxo retrógrado proveniente do canal arterial. As manifestações pós-natais surgiram precocemente, atestando a gravidade desta patologia, pela total dependência do canal arterial para assegurar o fluxo pulmonar. A função sistólica do VD recuperou progressivamente, tornando evidente a existência de obstáculo pulmonar crítico, com pressão supra-sistémica no VD. Somente com uma avaliação mais detalhada em termos hemodinâmicos e angiográficos se poderá concluir pela possibilidade de uma correcção biventricular ou de ventrículo e meio.

by elective Caesarian, and weighed 2100 g with an Apgar score of 9/10. The diagnosis was confirmed and prostaglandin perfusion was initiated. The postnatal echocardiogram showed mild tricuspid regurgitation, reduction in the pulmonary retrograde flow to the right ventricle, and a small antegrade flow through the pulmonary valve. A modified left Blalock-Taussig (BT) shunt was performed on the third day of life, with a 3.5 mm Gore-Tex patch. The infant was discharged on the seventh day of life, clinically well. There was progressive improvement in right ventricular function, which then revealed severe pulmonary valve obstruction. Successful percutaneous pulmonary valvuloplasty was performed at the age of five months. The clinical outcome has been favorable and we decided to postpone a Glenn procedure. The child is now 18 months old and asymptomatic. She has good biventricular function, mild tricuspid regurgitation, and a non-restrictive atrial septal defect (ASD) (*Figure 2*). The BT shunt is functioning well. Shunt occlusion and ASD closure are under consideration.

## DISCUSSION

Ebstein's disease of the tricuspid valve has a variable clinical expression. In the case presented it was manifested in the prenatal period in an unusual form, with evidence of severe right ventricular dysfunction resulting in functional atresia of the tricuspid and pulmonary valves. Growth of the right ventricle (RV) gave rise to a retrograde flow from the ductus arteriosus. Postnatal manifestations appeared early, reflecting the severity of the disease, with total dependence on the ductus arteriosus to provide pulmonary flow. RV systolic function progressively improved, which then revealed severe pulmonary valve obstruction, with suprasystemic RV pressures. Only after a more detailed hemodynamic and angiographic assessment will a decision be made on the possibility of a biventricular, or one and one-half ventricle, repair.

## CONCLUSION

In the case presented, the severity of presentation *in utero* suggested a poor outcome.

## CONCLUSÃO

No caso que descrevemos, a gravidade da sua apresentação *in utero* fez-nos admitir uma evolução desfavorável. Pelo contrário, a situação desde o nascimento até à cirurgia inicial progrediu favoravelmente. Em termos hemodinâmicos houve uma recuperação notável da função ventricular direita. A plastia pulmonar foi fundamental para obstar à sobrecarga de pressão ventricular. Foi possível excluir a realização de operação de Glenn. A mais longo prazo o prognóstico parece-nos favorável, sendo de prever a possibilidade de uma boa função biventricular, com a oclusão do *shunt* e da comunicação interauricular.

However, the situation from birth to the initial surgery evolved favorably. In hemodynamic terms, there was considerable improvement in right ventricular function. Pulmonary valvuloplasty was essential to prevent ventricular pressure overload, but a Glenn procedure has not been required. Prognosis appears favorable in the long term, with the possibility of good biventricular function and shunt occlusion and ASD closure.

Pedidos de separatas para:

Address for reprints:

SUSANA ROCHA

Serviço de Pediatria

do Hospital Nossa Senhora do Rosário, EPE

Avenida Movimento das Forças Armadas

2830-094 Barreiro

e-mail: susrocha@gmail.com

Telemóvel: 914322343

## BIBLIOGRAFIA / REFERENCES

1. Tongsong T, Chanprapaph P, Khunamornpong S. Sonographic Features of Ebstein Anomaly Associated with Hydrops Fetalis: a Report of Two Cases. *Journal of Clinical Ultrasound* 2005;33:149-153.
2. Leite MF, Gianisella RB, Zielinsky P. Intrauterine Detection of Ebstein's Anomaly and Down's Syndrome. Prenatal Diagnosis of a Rare Combination. *Arquivos Brasileiros de Cardiologia* 2004;82:393-395.
3. Attenhofer Jost CH, Connolly HM, Edwards WD, Hayes D, Warnes C, Danielson GK. Ebstein's Anomaly – review of a multifaceted congenital cardiac condition. *Swiss Med Wkly* 2005;135:269-281.
4. Balaji S, Dennis NR, Keeton BR. Familial Ebstein's anomaly: a report of six cases in two generations associated with mild skeletal abnormalities. *Br Heart J* 1991;66:26-8.
5. McIntosh N, Chitayat D, Bardanis M, Fouron JC. Ebstein Anomaly: Report of a Familial Occurrence and Prenatal Diagnosis. *Am J Med Genet* 1992;42:307-309.
6. Yetman A, Freedom RM, McCrindle BW. Outcome in Cyanotic Neonates With Ebstein's Anomaly. *Am J Cardiol* 1998;81:749-754.
7. Celermajer DS, Bull C, Till JA, et al. Ebstein's anomaly: presentation and outcome from fetus to adult. *J Am Coll Cardiol* 1994; 23(1):170-6.
8. Costa P, Carriço A, Monterroso J, Matias A, Areias JC. Diagnóstico Pré-Natal de Anomalia de Ebstein – Caso Clínico. *Rev Port Cardiol* 2004;24(3):461-463.
9. McElhinney DB, Salvin JW, Colan SD, et al. Improving Outcomes in Fetuses and Neonates With Congenital Displacement (Ebstein's Malformation) or Dysplasia of The Tricuspid Valve. *Am J Cardiol* 2005;96:582-586.
10. Pavlova M, Fouron JC, Drblik SP, et al. Factors affecting the prognosis of Ebstein's anomaly during fetal life. *Am Heart J* 1998;135:1081-5.