

Anomalia de Ebstein Detectada *In Utero* e Síndrome de Down. Diagnóstico Pré-Natal de uma Combinação Rara

Maria de Fátima M.P. Leite, Roberto B. Gianisella, Paulo Zielinsky
Porto Alegre, RS

A anomalia de Ebstein é uma doença rara, embora seja a malformação mais comum da valva tricúspide. A associação com outras síndromes e anomalias extracardíacas é muito incomum e matéria de poucos relatos de caso. Apresenta-se um caso de diagnóstico pré-natal de anomalia de Ebstein em um paciente com síndrome de Down.

Descrita pela primeira vez como resultado de necropsia por Wilhelm Ebstein¹ em 1866, a anomalia cardíaca definida como aderência de porção variável das cúspides posterior e septal de uma valva tricúspide redundante para o interior da parede ventricular direita e implantada mais caudalmente em direção ao ápice, a anomalia de Ebstein, embora rara, é a doença congênita mais comum da valva tricúspide e corresponde a 0,5% das cardiopatias congênitas². Não existe associação com qualquer síndrome particular e são raramente descritos defeitos extracardíacos³. Em trabalho com aproximadamente 500 casos relatados por Watson⁴, 48% dos pacientes cateterizados e 81% dos levados à necropsia apresentavam malformações cardíacas congênitas associadas. A maioria dos defeitos associados foi do septo interatrial, transposição corrigida dos grandes vasos e hipoplasia do trato de saída do ventrículo direito. Nos últimos 10 anos existem somente 3 relatos na literatura indexada da associação da anomalia de Ebstein com síndrome de Down⁵⁻⁷. Descreve-se um caso de anomalia de Ebstein com diagnóstico pré-natal associada a síndrome de Down.

Relato de Caso

Paciente 39 anos, GII PI, encaminhada com 35 semanas de gestação para a Unidade de Cardiologia Fetal do Instituto de Cardiologia do Rio Grande do Sul / Fundação Universitária de Cardiologia (UCF-IC/FUC) por apresentar ecocardiograma fetal suspeito de hipoplasia do ventrículo esquerdo. O ecocardiograma fetal realizado demonstrou *situs solitus*, conexão atrioventricular concordante, importante aumento do átrio direito, valva tricúspide displásica,

implantada caudalmente (anomalia de Ebstein severa), com regurgitação sistólica massiva para a porção atrializada do ventrículo direito e para o átrio direito gigante (fig. 1 e 2). O ventrículo direito era de tamanho reduzido, por diminuição de sua via de entrada atrializada. O tronco e os ramos da artéria pulmonar eram confluentes, de calibre diminuído, com valva imóvel e fluxo retrógrado pelo canal arterial (atresia pulmonar funcional) (fig.3). O forame oval era pequeno, com abaulamento fixo do septo interatrial da direita para a esquerda, com ausência de fluxo bifásico através do mesmo. As cavidades esquerdas tinham função e morfologia normais, porém com rechaço do septo interventricular para o interior do ventrículo esquerdo. Havia presença de pequeno derrame pericárdico. Não havia sinais de descompensação hemodinâmica. A ecografia obstétrica revelou feto único, em posição longitudinal e apresentação cefálica, com volume normal de líquido amniótico. A gestação era compatível com 35-36 semanas, no percentil 50 e peso fetal estimado em 2610g. Não havia sinais sistêmicos de descompensação hemodinâmica. Acompanhado até a 38ª semana, quando foi indicada a interrupção da gestação pelo aparecimento de sinais de insuficiência cardíaca congestiva fetal. Nasceu de parto cesariano, APGAR 7 e 7 no 1º e 5º minutos respectivamente e com peso de 2,680g. No primeiro exame físico foi diagnosticado síndrome de Down, confirmado posteriormente por cariótipo. Apresentou cianose nas primeiras horas de vida, tendo sido iniciado oxigênio por oxitenda com o objetivo de melhorar a saturação de oxigênio arterial e diminuir a resistência vascular pulmonar. Apesar das medidas de suporte, evoluiu com piora progressiva da cianose e acidose metabólica. No 3º dia de vida necessitou ventilação mecânica com FIO₂ de 1,0, sendo iniciado óxido nítrico e milrinone para otimizar o fluxo anterógrado pulmonar. Houve melhora progressiva do quadro clínico, com evidências de uma situação hemodinamicamente estável. Como complicações apresentou icterícia, necessitando fototerapia a partir do 2º dia de vida e atelectasia à esquerda, melhorada com fisioterapia respiratória. O ecocardiograma realizado na ocasião do nascimento confirmou o diagnóstico de anomalia de Ebstein com valva atrioventricular direita displásica e com deslocamento inferior - abaixo do ânulo valvar - das cúspides posterior e septal, ocasionando regurgitação grave; havia aumento acentuado do átrio direito, e o tronco arterial pulmonar e seus ramos bem desenvolvidos com fluxo anterógrado e fluxo retrógrado através de um canal arterial patente de pequenas dimensões; o forame oval estava patente com fluxo bidirecional; o átrio e o ventrículo esquerdos eram pequenos, porém com função sistólica preservada. No eletrocardiograma havia sobre-

Unidade de Cardiologia Fetal - Instituto de Cardiologia do Rio Grande do Sul - Fundação Universitária de Cardiologia
Endereço para correspondência: Unidade de Pesquisa do IC/FUC - Dr. Paulo Zielinsky - Av. Princesa Isabel, 395 - Santana - Cep 90620-001 - Porto Alegre - RS. E-mail: pesquisa@cardnet.tche.br
Recebido para publicação em: 2/12/02
Aceito em: 2/9/03

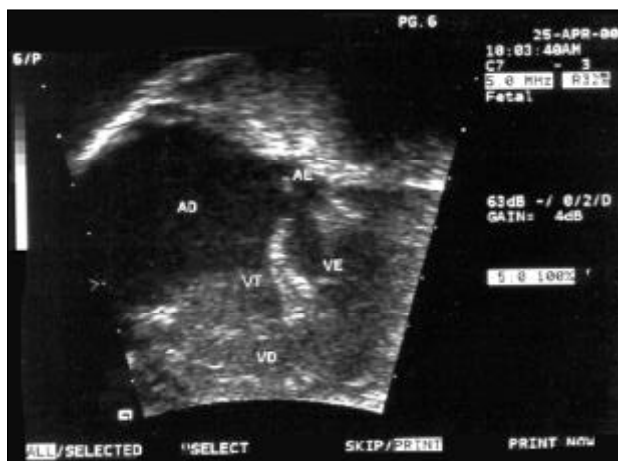


Fig. 1 - Ecocardiograma fetal: corte de 4 câmaras demonstrando aumento de átrio direito (AD) com implantação baixa da valva tricúspide (VT). AE - átrio esquerdo; VE - ventrículo esquerdo; VD - ventrículo direito.



Fig. 2 - Ecocardiograma fetal com mapeamento a cores. Observa-se importante regurgitação tricúspide, com jato ocupando toda a área do átrio direito. AD - átrio direito; AE - átrio esquerdo; VE - ventrículo esquerdo; VD - ventrículo direito; reg. tric. - regurgitação tricúspide.

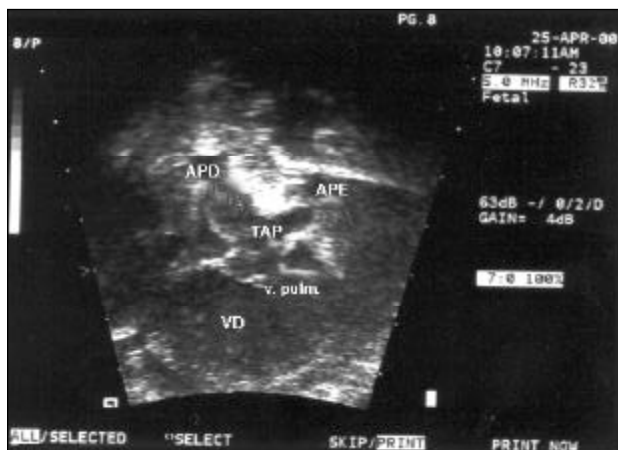


Fig. 3 - Ecocardiograma fetal mostrando que a artéria pulmonar conecta-se normalmente com o ventrículo direito e que a valva pulmonar está presente, embora na imagem dinâmica houvesse por atresia pulmonar funcional. VD - ventrículo direito; v. pulm - valva pulmonar; TAP - tronco da artéria pulmonar; APD - artéria pulmonar direita; APE - artéria pulmonar esquerda.

ciente evoluiu sem novas complicações estando agora com 7 meses de vida e sem intercorrências neste período.

Discussão

A síndrome de Down está associada a cardiopatia congênita em 50% dos casos⁸, porém, as associações mais comuns são com os defeitos septais e a tetralogia de Fallot. Em revisão da literatura dos últimos dez anos foram encontradas 3 descrições de casos clínicos de associação da anomalia de Ebstein com síndrome de Down e somente em um o diagnóstico foi realizado no período pré-natal⁶. Nos dois casos restantes a anomalia de Ebstein foi descoberta na idade adulta, aos 55 anos⁷ e durante necropsia⁵. Nesses a doença apresentava-se de forma pouco sintomática, revelando forma leve da doença.

Nosso caso enfatiza o importante papel da ecocardiografia fetal no diagnóstico pré-natal de cardiopatias graves, como a anomalia de Ebstein, que tem uma incidência de 1:20,000 na população geral e corresponde a 0,5% das cardiopatias congênitas encontradas no período neonatal³. Com o advento da ecocardiografia fetal poderá haver mudanças nessas taxas, já que a anomalia de Ebstein causa morte fetal em um número significativo de casos, quando não tratada, e seu diagnóstico muitas vezes não é realizado, não sendo incluída na estatística de cardiopatias congênitas. O diagnóstico pré-natal e o tratamento desses pacientes, assim como a interrupção da gestação, para atendimento perinatal, nos casos em que há insuficiência cardíaca grave e intratável, pode melhorar o prognóstico dos fetos. A taxa de mortalidade de pacientes com esta doença na forma grave, no período neonatal, é alta, chegando a 85%, mesmo em grandes centros, principalmente quando há sintomatologia precoce e necessidade de cirurgia⁹.

No presente caso, o diagnóstico de síndrome de Down não foi realizado no período pré-natal, devido ao encaminhamento tardio, não tendo sido a gestante submetida à medida da translucência nucal fetal nem a estudo ultra-sonográfico morfológico fetal no segundo trimestre.

O diagnóstico de anomalia de Ebstein em feto com síndrome de Down é infreqüente, devendo-se reenfatar a importância de realizar avaliação genética de pacientes com cardiopatia congênita. Portadores de síndrome de Down devem ser sistematicamente submetidos a avaliação cardiológica completa com exame ecocardiográfico, devido à alta incidência de cardiopatia, lembrando que um exame cardiológico com ausculta sugestiva de sopro inocente, num paciente sindrômico, não significa ausência de cardiopatia, uma vez existir certo número de cardiopatias congênitas que mimetizam sopro inocente, entre elas a forma leve da anomalia de Ebstein, com grande dificuldade de diagnóstico diferencial somente por ausculta cardíaca.

A associação da síndrome de Down com anomalia de Ebstein é rara e a ecocardiografia fetal é um poderoso aliado para a avaliação desses fetos, tendo como principal função estudar a sua estabilidade hemodinâmica durante a vida intra-uterina, permitindo acompanhamento, tratamento e indicação de interrupção de gestação para terapêutica neonatal, quando necessária. O diagnóstico pré-natal é extremamente valioso também para oferecer ao pediatra condições de atendimento ideais a esses recém-nascidos, a partir da realização do parto.

carga de átrio e ventrículo direitos, com intervalo PR normal sem sinais de pré-excitação (fig. 4). A radiografia de tórax demonstrou grande aumento da área cardíaca, ocasionando hipoplasia pulmonar. Após a estabilização hemodinâmica nos primeiros dias o pa-

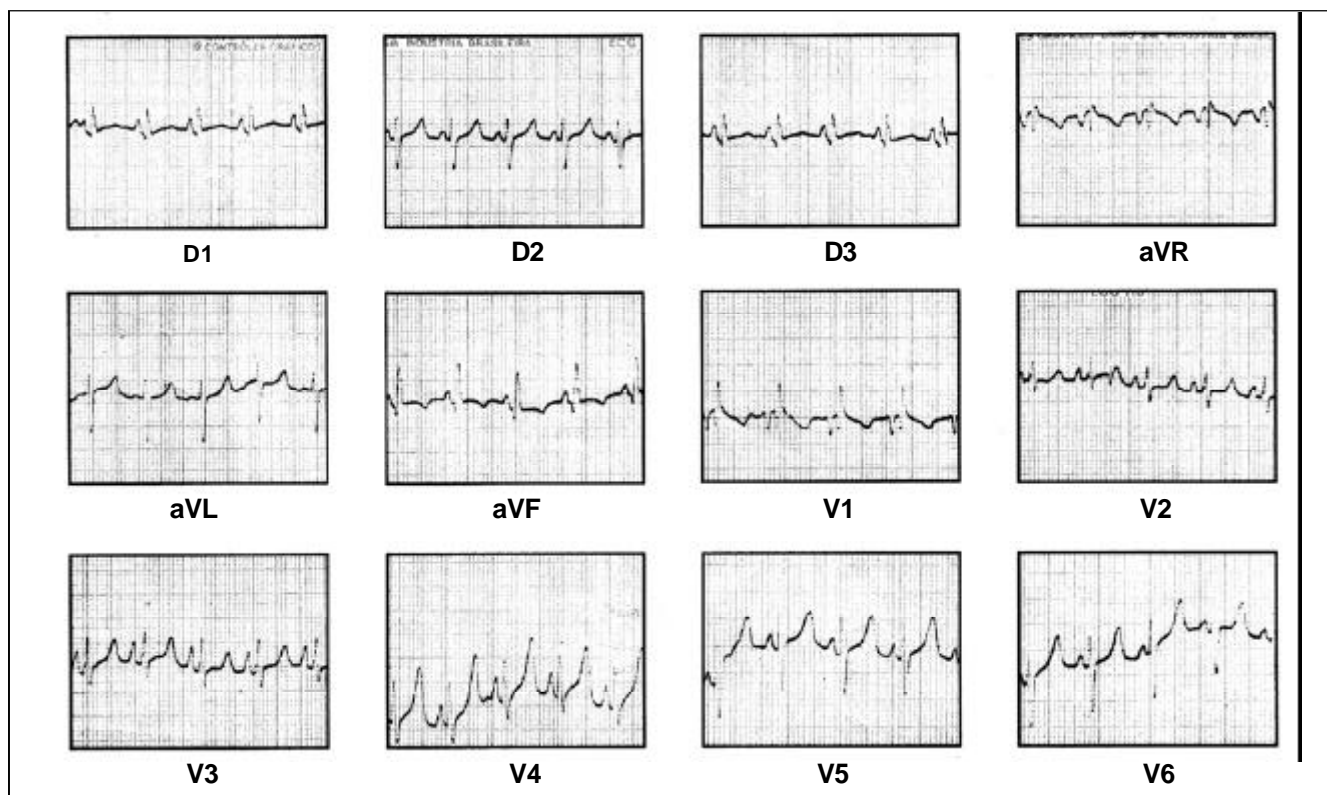


Fig. 4 - Eletrocardiograma no primeiro dia de vida demonstrando sobrecarga atrial e ventricular direita.

Referências

1. Ebstein W. Über einen sehr seltenen fall von insuffizienz der valvula tricuspidalis, bedingt durch eine angeborene hochgradige missbildung derselben. Arch Anat Physiol 1866; 33: 238-54. *Apud*: Epstein ML. Congenital stenosis and insufficiency of the tricuspid valve. In: Emmanuilides A, Riemenschneider G. Moss and Adams Heart Disease in Infants Children and Adolescents. Maryland: Williams & Wilkins; 1995; 907-21.
2. Epstein ML. Congenital stenosis and insufficiency of the tricuspid valve. In: Emmanuilides A, Riemenschneider G. Moss and Adams. Heart Disease in Infants Children and Adolescents. Maryland: Williams & Wilkins; 1995; 907-21.
3. Davison DL, Bando K, Helfer M et al. Ebstein's anomaly. In: Nichols DG. Critical Heart Disease in Infants and Children. St Louis: Mosby-Year Book, 1995.
4. Watson H. Natural history of Ebstein's anomaly of tricuspid valve in childhood and adolescence. An international co-operative study of 505 cases. Br Heart J 1974; 36: 417-27.
5. Johnson CD, Ortiz Colom PM, Sainz de la Peña H et al. Ebstein's anomaly in a patient with Down's syndrome. Bol Asoc Med P R 1989; 81: 221-22
6. Silva SR, Bruner JP, Moore CA. Prenatal diagnosis of Down's syndrome in the presence of isolated Ebstein's anomaly. Fetal Diagn Ther 1999; 14: 149-51.
7. Venturini E, Musaiio L, Strzzeri R et al. Ebstein's tricuspid anomaly and Down's syndrome. A clinical case report. Recenti Prog Med 1992; 83: 556-8.
8. Neill CA, Zuckerberg AL. Syndromes and congenital heart defects. In: Nichols DG. Critical Heart Disease in Infants and Children. St. Louis: Mosby-Year Book, 1995; 987-1012.
9. Mair DD. Ebstein's anomaly: natural history and management. J Am Coll Cardiol 1992; 19: 1047-48.