

**“Anomalía de Ebstein asociada a coartación de aorta en paciente pediátrico.  
Estudio de caso”**

**Kevin David Miniguano Albuja**

**Facultad de Medicina, Universidad Católica del Ecuador**



**Trabajo de disertación previo a obtención de título de:**

**Médico cirujano general**

**Dra. Susana Alvear, directora de tesis**

**Dr. Carlos Alomía, lector de tesis**

**Dr. Gabriel Contreras, lector de tesis**

**Quito-Ecuador, 2023**

## DEDICATORIA

Este trabajo se lo dedico con todo mi corazón a Carmen, mi madre, a quien siempre admiraré por su fuerza y carácter; a Franklin, mi padre, por ser mi maestro de la vida y alegrarnos la vida siempre; ambos representan para mí, el fiel ejemplo de que el trabajo duro y la honestidad son el camino a mejores días; gracias por el amor y la disciplina. Cada paso y logro en mi vida es gracias a ustedes.

También se lo dedico a Santiago y Mateo, por ser los mejores compañeros que la vida me pudo dar, por tantas risas, alegrías y experiencias; no pude tener mejores hermanos que ustedes sin importar el tiempo y la adversidad; a mi hermana de otra madre, Erika, la menor de todos y la más alegre, gracias por cada lección inocente que solo una niña puede dar.

Finalmente, quiero dedicar este trabajo a Lucia, por ser mucho más que mi compañera de la vida, por enseñarme que el valor del humano está en sus sentimientos, que el valor de la valentía se expresa en aceptar y afrontar nuestros miedos y debilidades. Tu inteligencia y empatía con cada ser vivo me han dado tantas lecciones de vida y son dos de las cualidades que más admiro y amo de ti; gracias por estar en cada paso del camino a mi lado.

## AGRADECIMIENTOS

En primer lugar, agradezco a Dios quien me ha acompañado en cada segundo de mi vida, guiando cada paso y decisión; por darme la serenidad para aceptar lo que no puedo cambiar, valor para cambiar las cosas que puedo y sabiduría para reconocer la diferencia. A ti toda la gloria.

En segundo lugar, agradezco a la Dra. Susana Alvear por cada clase impartida con tanta vocación, a pesar de las adversidades que representó la pandemia para la educación, haciendo de cada clase una experiencia de conocimiento más allá de la medicina que sin duda llevaré siempre en mi corazón; su apoyo como tutora de tesis para este trabajo es incalculable, cada reunión, cada retroalimentación fue un paso importante para poder concretar este proceso de forma correcta. Para mí es un ejemplo a seguir como profesional médico por sus cualidades académicas y personales. Gracias por el apoyo en cada etapa de este trabajo y por el impulso a buscar mayores objetivos.

En tercer lugar, agradezco al Dr. Carlos Alomía por el tiempo y apoyo impartido en este trabajo de titulación, gracias por cada revisión exhaustiva a este trabajo que sin duda no se hubiera concretado sin su ayuda. Admiro mucho la calidad de profesional y humano que tiene en su práctica médica diaria; pues fui testigo en mi año de internado en el HECAM de la entrega absoluta que tiene con sus estudiantes y pacientes.

En cuarto lugar, quiero agradecer a mi querida Universidad Católica del Ecuador, siendo este el lugar que me dio la oportunidad entre tantos aspirantes de poder estudiar medicina, la carrera que tanto amo; esta fue mi casa por seis años de carrera, en donde pasé la mayor parte de

mis días durante ese periodo, compartiendo y conviviendo con personas increíbles; aquí conocí a Doménica Machado y Kenny, mis dos mejores amigos del alma, así como muchas otras amistades tan lindas que llevo en mi corazón. Por siempre esta será mi alma mater de la que siempre sentiré orgullo y buscaré representarla con la mayor calidad posible. La frase “ser más para servir mejor” siempre tendrá sentido en mi práctica profesional y personal.

Agradecimiento especial para la Dra. Norma Armas, quien fue mi maestra en cuarto semestre; de quien aprendí con absoluta contundencia que la medicina humanista y empática es la mejor forma de practicar esta profesión; gracias por enseñarme que la medicina siempre debe tener un carácter social que esté a disposición de quienes más lo necesitan; las tardes de acción social en el Lago San Pablo cambiaron mi forma de vivir la medicina. Sus palabras de aliento al final de aquel semestre cambiaron mi vida para siempre; espero ser un médico con una calidad humanista como usted y varios de sus colegas a quienes siempre tendré admiración y respeto.

## INDICE

<b>DEDICATORIA.....</b>	<b>2</b>
<b>AGRADECIMIENTOS.....</b>	<b>3</b>
<b>ÍNDICE DE TABLAS.....</b>	<b>10</b>
<b>ÍNDICE DE FIGURAS.....</b>	<b>11</b>
<b>ABREVIACIONES.....</b>	<b>14</b>
<b>RESUMEN.....</b>	<b>17</b>
<b>PALABRAS CLAVE:.....</b>	<b>19</b>
<b>ABSTRACT.....</b>	<b>19</b>
<b>1 INTRODUCCIÓN .....</b>	<b>22</b>
<b>2 MARCO TEÓRICO .....</b>	<b>26</b>
2.1 EMBRIOLOGÍA DEL CORAZÓN.....	26
2.1.1 Gastrulación:.....	26
2.1.2 Formación de primer y segundo campo cardiogénico:.....	28
2.1.3 Formación, fusión, plegamiento y rotación de tubos cardiacos:.....	28
2.1.4 Formación y desarrollo del septo (división de las cámaras cardiacas) ...	31
2.1.4.1 División de la aurícula primitiva: .....	32
2.1.4.2 Cambios en el seno venoso.....	37
2.1.4.3 División del ventrículo primitivo: .....	39
2.1.5 División del bulbo cardiaco y tronco arterioso:.....	41
2.1.6 Formación del tracto de salida: .....	43

2.1.7	Formación y desarrollo de válvulas cardíacas: .....	43
2.1.7.1	Proceso molecular de valvulogénesis. ....	46
2.1.8	Particularidades de la anatomía de cada válvula cardíaca: .....	53
2.1.9	Formación de aorta. ....	59
2.2	CIRCULACIÓN FETAL Y CIRCULACIÓN NEONATAL TRANSICIONAL: .....	64
2.3	CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS.....	71
2.3.1	Historia de las cardiopatías congénitas y la cardiología pediátrica: .....	71
2.3.2	Definición de malformación congénita: .....	75
2.3.3	Definición de cardiopatía congénita: .....	76
2.3.4	Epidemiología de las cardiopatías congénitas .....	76
2.3.5	Fisiopatología de cardiopatía congénita .....	79
2.3.6	Clasificación de las cardiopatías congénitas.....	82
2.4	CRIBADO DE CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS CRÍTICAS NEONATALES.....	84
2.5	ANOMALÍA DE EBSTEIN .....	90
2.5.1	Definición: .....	90
2.5.2	Características de la enfermedad: .....	91
2.5.3	Epidemiología:.....	92
2.5.4	Factores de riesgo: .....	94
2.5.4.1	Genética de anomalía de Ebstein.....	95
2.5.5	Fisiopatología.....	96
2.5.6	Patologías asociadas con la anomalía de Ebstein. ....	100
2.5.6.1	Defectos anatómicos asociados a la anomalía de Ebstein .....	100
2.5.6.2	Defectos de conducción asociados: .....	104

2.5.6.3 Accidente cerebrovascular asociado:.....	107
2.5.7 Presentación clínica. ....	108
2.5.8 Estudios diagnósticos de la anomalía de Ebstein: .....	110
2.5.8.1 Electrocardiograma:.....	111
2.5.8.2 Radiografía: .....	112
2.5.8.3 Ecocardiograma:.....	113
2.5.8.4 Imagen por resonancia magnética (IRM). ....	119
2.5.8.5 Modelo de reconstrucción 3D impresos: .....	123
2.5.9 Clasificación de la anomalía de Ebstein. ....	124
2.5.9.1 Clasificación de Carpentier .....	124
2.5.9.2 Clasificación de Great Ormond Street score (GOSE). ....	127
2.5.10 Manejo clínico de la anomalía de Ebstein.....	129
2.5.10.1 Manejo clínico prenatal.....	129
2.5.10.1.1 <i>Riesgo de inestabilidad hemodinámica al nacimiento.</i> .....	132
2.5.10.1.2 <i>Valoración de función cardíaca fetal.</i> .....	136
2.5.10.1.3 <i>Modo de parto.</i> .....	138
2.5.10.2 Manejo clínico en neonatos e infantes. ....	139
2.5.10.2.1 <i>Neonato hemodinámicamente estables</i> .....	140
2.5.10.2.2 <i>Neonato hemodinámicamente inestable</i> .....	143
2.5.10.2.3 <i>Manejo inmediato.</i> .....	144
2.5.10.2.4 <i>Manejo en UCI neonatal</i> .....	145
2.5.10.2.5 <i>Manejo de insuficiencia cardíaca.</i> .....	148
2.5.10.2.6 <i>Manejo farmacológico de shock cardiogénico.</i> .....	151

2.5.10.2.7 Manejo farmacológico de arritmias cardíacas. ....	156
2.5.11 Manejo por electrofisiología intervencionista.....	167
2.5.12 Manejo quirúrgico de anomalía de Ebstein.....	173
2.5.12.1 Indicaciones para cirugía.....	174
2.5.12.1.1 Indiaciones para reparacion bi-ventricular.....	179
2.5.12.1.2 Indicaciones para reparación uni-ventricular.....	179
2.5.12.1.3 Momento adecuado para corrección quirúrgica. ....	182
2.5.12.1.4 Contraindicaciones para corrección quirúrgica de AE.....	183
2.5.13 Tecnicas quirurgicas para correccion de anomalia de Ebstein.....	185
2.5.13.1 Reparación bi-ventricular.....	185
2.5.13.1.1 Técnica de reparación bi-ventricular monocúspide de Knott-Craig. ...	186
2.5.13.1.2 Técnica de reparación en cono de da Silva.....	189
2.5.13.2 Reparación uni-ventricular.....	193
2.5.13.2.1 Técnica de Starnes.....	194
2.6 COARTACIÓN DE AORTA.....	198
2.6.1 Fisiopatología: .....	199
2.6.2 Clasificación .....	199
2.6.3 Manejo de coartación de aorta .....	202
2.6.4 Intervención quirúrgica.....	203
2.6.5 Reparación endovascular.....	206
2.6.5.1 Angioplastia con balón .....	206
2.6.5.2 Colocación de stent.....	208

<b>3</b>	<b>CASO CLÍNICO: ANOMALÍA DE EBSTEIN ASOCIADO A COARTACIÓN DE AORTA.....</b>	<b>210</b>
3.1	CASO CLÍNICO.....	210
3.2	ESTUDIOS.....	215
3.3	RESULTADOS Y SEGUIMIENTO.....	216
3.4	FIGURAS DEL CASO.....	217
3.5	RESUMEN CLÍNICO.....	222
<b>4</b>	<b>PLANTEAMIENTO DE PROBLEMA, JUSTIFICACION Y OBJETIVOS. 226</b>	
4.1	PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN.....	226
4.2	JUSTIFICACIÓN.....	226
4.3	OBJETIVO PRINCIPAL.....	228
4.4	OBJETIVO ESPECÍFICO.....	228
<b>5</b>	<b>METODOLOGÍA.....</b>	<b>229</b>
<b>6</b>	<b>DISCUSIÓN.....</b>	<b>230</b>
<b>7</b>	<b>CONCLUSIONES.....</b>	<b>254</b>
<b>8</b>	<b>REFERENCIAS.....</b>	<b>256</b>
<b>9</b>	<b>ANEXOS.....</b>	<b>276</b>

## ÍNDICE DE TABLAS

<b>Tabla 1</b> Incidencia global de las cardiopatías congénitas .....	77
<b>Tabla 2</b> Factores de riesgo asociados a cardiopatías congénitas durante el periodo gestacional.....	80
<b>Tabla 3</b> Clasificación de cardiopatías congénitas de acuerdo con presencia de cianosis	82
<b>Tabla 4</b> Clasificación de cardiopatías congénitas según la EUROCAT .....	83
<b>Tabla 5</b> .....	86
<b>Tabla 6</b> Clasificación de Carpentier .....	125
<b>Tabla 7</b> Estratificación de riesgo de inestabilidad hemodinámica al nacimiento en neonatos con cardiopatía congénita .....	133
<b>Tabla 8</b> Perfil de riesgo cardiovascular fetal.....	137
<b>Tabla 9</b> Diuréticos para manejo de insuficiencia cardíaca.....	150
<b>Tabla 10</b> Fármacos para manejo de shock cardiogénico.....	154
<b>Tabla 11</b> Fármacos empleados en la fase aguda de taquicardia supraventricular. ....	161
<b>Tabla 12</b> Fármacos empleados en el manejo a largo plazo de arritmias supraventriculares. ....	165
<b>Tabla 13</b> Indicaciones de ablación en pacientes pediátricos.....	170
<b>Tabla 14</b> .....	171
<b>Tabla 15</b> Criterios para intervención quirúrgica en pacientes neonatos con anomalía de Ebstein.....	175
<b>Tabla 16</b> Criterios generales para cirugía en pacientes pediátricos y adultos con AE..	183
<b>Tabla 17</b> Contraindicaciones para valvuloplastia o reemplazo valvular.....	184
<b>Tabla 18</b> Complicaciones de angioplastia con balón para coartación de aorta. ....	208

## ÍNDICE DE FIGURAS

<b>Figura 1:</b> Gastrulación y formación de la línea media.....	27
<b>Figura 2:</b> Fusión del tubo ciliaco .....	29
<b>Figura 3:</b> Plegamiento y rotación del tubo cardíaco .....	30
<b>Figura 4:</b> Corte sagital de corazón de 24 días.....	30
<b>Figura 5:</b> Proceso de fusión de cojinetes endocardios para división de canal auriculo ventricular .....	32
<b>Figura 6:</b> Formación de septum primum, foramen primum y foramen secundum. ....	33
<b>Figura 7:</b> Esquema de Formación de septum primum, foramen primum y foramen secundum. ....	34
<b>Figura 8:</b> Formación de septum secundum, foramen y válvula oval.....	36
<b>Figura 9:</b> Cambios en el seno venoso. ....	38
<b>Figura 10:</b> Incorporación de la vena pulmonar primitiva. ....	39
<b>Figura 11:</b> División del ventrículo primitivo (tabique muscular).....	40
<b>Figura 12:</b> División del bulbo cardíaco y tronco arterioso. ....	42
<b>Figura 13:</b> Esquema de morfogénesis de las válvulas cardíacas. ....	45
<b>Figura 14:</b> Esquema anatómico de proceso molecular de valvulogénesis AV (transformación, proliferación). ....	49
<b>Figura 15:</b> Esquema anatómico de proceso molecular de valvulogénesis AV.....	50
<b>Figura 16:</b> Esquema de proceso molecular de delaminación celular.....	52
<b>Figura 17:</b> Capas de las válvulas (esquema general).....	53
<b>Figura 18:</b> Anatomía de las válvulas AV y semilunares (diástole). ....	54

<b>Figura 19:</b> Anatomía de las válvulas AV y semilunares (sístole).....	55
<b>Figura 20:</b> Anatomía de las válvulas AV y semilunares (corte sagital). .....	56
<b>Figura 21:</b> Anatomía de las AV tricúspide. ....	57
<b>Figura 22:</b> Anatomía de las AV mitral. ....	58
<b>Figura 23:</b> Anatomía de las válvulas semilunares. ....	59
<b>Figura 24:</b> Anatomía de aorta. ....	60
<b>Figura 25:</b> formación de aorta. ....	61
<b>Figura 26:</b> formación de aorta y derivados de arterias de arcos faríngeos. ....	63
<b>Figura 27:</b> Circulación fetal.....	66
<b>Figura 28:</b> Circulación neonatal.....	70
<b>Figura 29:</b> Cierre del conducto arterioso. ....	71
<b>Figura 30:</b> Algoritmo de cribado de DCCC según la Academia Americana de Pediatría (AAP).....	88
<b>Figura 31:</b> Características anatómicas de la anomalía de Ebstein. ....	92
<b>Figura 32:</b> Representación anatómica de la fisiopatología de anomalía de Ebstein, delaminación normal y patológica. ....	97
<b>Figura 33:</b> Repercusión fisiopatológica de anomalía de Ebstein.....	98
<b>Figura 34:</b> Localización de arritmias en pacientes con anomalía de Ebstein. ....	106
<b>Figura 35:</b> Radiografía de paciente con anomalía de Ebstein. ....	113
<b>Figura 36:</b> Ecografía transtorácica de paciente con anomalía de Ebstein. ....	114
<b>Figura 37:</b> Ecocardiograma transtorácico en ventana Doppler (mismo de figura 36)..	115
<b>Figura 38:</b> Ecocardiograma 3D de paciente con anomalía de Ebstein. ....	118

<b>Figura 39:</b> Imagen de resonancia magnética cardiaca de paciente con anomalía de Ebstein.....	119
<b>Figura 40:</b> Resonancia magnética 4D de paciente con anomalía de Ebstein.....	122
<b>Figura 41:</b> Representación gráfica de clasificación de Carpentier. ....	126
<b>Figura 42:</b> Representación anatómica de cálculo de GOSE score.....	128
<b>Figura 43:</b> Algoritmo de manejo de anomalía de Ebstein neonatal según estado hemodinámico.....	140
<b>Figura 44:</b> Localización de vías accesorias AP y resultados en pacientes con anomalía de Ebstein.....	169
<b>Figura 45:</b> Algoritmo de manejo quirúrgico en neonatos con AE.....	176
<b>Figura 46:</b> Algoritmo de manejo quirúrgico en paciente con AE y atresia pulmonar anatómica. ....	177
<b>Figura 47:</b> Algoritmo de manejo quirúrgico en paciente con AE y atresia pulmonar funcional. ....	178
<b>Figura 48:</b> Derivación de Blalock-Taussig. ....	181
<b>Figura 49:</b> Procedimiento de Glenn y Fontan.....	182
<b>Figura 50:</b> Técnica de reparación bi-ventricular monocúspide de Knott-Craig. ....	188
<b>Figura 51:</b> Punto de Sebening modificado.....	188
<b>Figura 52:</b> Técnica de da Silva. ....	192
<b>Figura 53:</b> Procedimiento de Starnes.....	198
<b>Figura 54:</b> Coartación de aorta y fisiopatología. ....	201
<b>Figura 55:</b> Técnicas quirúrgicas de aortoplastia. ....	205
<b>Figura 56:</b> Angioplastia con balón de coartación aortica por acceso axilar. ....	207

**Figura 57:** Colocacion de stent en paciente con coartacion de aorta. .... 209

### ABREVIACIONES

AAP: Academia Americana de Pediatría

ACV: accidente cerebrovascular

AE: anomalía de Ebstein

AHA: American Heart Association

AP: arteria pulmonar

APGAR: aspecto, pulso, irritabilidad, actividad, respiración (adaptado al español)

AV: auriculo ventricular

BLEE: betalactamasa de espectro extendido

BMP: proteína ósea morfogénica)

CA: conducto arterioso

CoA: coartación de aorta

DCCC: defectos cardiacos congénitos complejos

EEG: electroencefalograma

ErbB: receptor del factor de crecimiento epidérmico) y NF1 (neurofibromina 1)

EKG: Electrocardiograma

EUROCAT: European surveillance of congenital anomalies

FC: frecuencia cardiaca

FDA: Food and Drug Administration

FEV: fracción de eyección ventricular

FiO2: fracción inspirada de oxigeno

FR: frecuencia respiratoria

GBD: Global Burden of Disease

GOSE: Great Oromond Street

ICT: índice cardiorácico

IRM: imagen por resonancia magnética

i.v: intravenoso

Lpm: latido por minuto

MYH6: gen de cadena pesada de miosina 6

NAFATc1: factor nuclear de activación de linfocitos)

Notch: receptor regulador de señales extracelulares)

OMS: Organización Mundial de la Salud

PEEP: presión positiva al final de la espiración

PGE: prostaglandinas

PIP: presión inspiratoria pico/máxima

pO<sub>2</sub>: presión de oxígeno

RCIU: restricción de crecimiento intrauterino

Rpm: respiración por minuto

RVP: resistencia vascular pulmonar

Sat: Saturación en %

SEG: semanas de edad gestacional

SWPW: síndrome de Wolf Parkinson White

TEM: transformación epiteliomesenquimatosa

TGF- $\beta$ : factor transformante de fibroblastos beta)

TSV: taquicardia supraventricular

UCIN: unidad de cuidados intensivos neonatal

UCIP: unidad de cuidados intensivos pediátrica

VEGF: factor de crecimiento endotelial)

VCI: vena cava inferior

VCS: vena cava superior

VD: ventrículo derecho

VI: ventrículo izquierdo

VM: válvula mitral

VP: válvula pulmonar

VT: válvula tricúspide

v.o: vía oral

Wnt /  $\beta$ -catenina: vía de señalización celular implicada en el desarrollo embrionario)

$\mu$ g: microgramo

## RESUMEN

### **Título**

Anomalía de Ebstein asociada a coartación de aorta en paciente pediátrico. Estudio de caso.

### **Introducción**

La anomalía de Ebstein es una cardiopatía congénita poco frecuente que representa menos del 1% de estas, forma parte de los defectos congénitos cardiacos críticos DCCC que se pueden tamizar por oximetría de pulso. Se produce por un defecto en la delaminación de la válvula tricúspide durante la valvulogénesis. Clínicamente es muy variable, desde casos asintomáticos hasta casos severos, los signos o síntomas no confirman el diagnóstico, mismo que se realiza por ecografía, esta representa el estudio más importante para el diagnóstico y estadificación de esta patología, ya sea prenatal o al nacimiento; actualmente se puede complementar con imagen por resonancia magnética (IRM) o tomografía computarizada (TC) para seguimiento o planificación quirúrgica. Su manejo puede representar un reto multidisciplinario debido a la complejidad con la que se puede presentar. Comúnmente se asocia a otros defectos como de conducción o del lado derecho y con menor frecuencia con defectos del lado izquierdo, especialmente con defectos del arco aórtico y/o válvula aortica de los cuales se han descrito pocos casos en el mundo, según la literatura científica disponible al momento. En Ecuador no existe un registro o publicación sobre anomalía de Ebstein asociado a coartación de aorta.

**Objetivo principal**

Describir las características epidemiológicas, clínicas, la fisiopatología, los estudios complementarios, el manejo integral y el pronóstico del paciente pediátrico con diagnóstico de anomalía de Ebstein.

**Objetivo específico**

Describir las características clínicas, estudios complementarios, manejo integral y pronóstico de paciente pediátrico con diagnóstico de anomalía de Ebstein asociado a coartación de aorta.

**Métodos**

Estudio de caso: anomalía de Ebstein asociado a coartación de aorta. Se aplicará la guía CARE para la elaboración de estudio de caso de manera sistemática y objetiva.

Se describirá las características epidemiológicas, clínicas, la fisiopatología, los estudios complementarios, el manejo integral y el pronóstico del paciente pediátrico con diagnóstico de anomalía de Ebstein basados en la historia clínica en comparación con un análisis bibliográfico

Herramientas: Sistema informático de historia clínica HECAM AS400, registros digitales de estudios complementarios.

**Resultados esperados**

No aplica.

**Conclusiones**

La TSV representa una de las principales complicaciones de la anomalía de Ebstein que puede ser de difícil manejo farmacológico, incluso en esquemas combinados; condicionando a la

necesidad de realizar ablación cardiaca incluso en pacientes con un peso menor a 10kg en quienes este procedimiento es más complejo, con mayor probabilidad de complicaciones.

Existe poca experiencia en el Ecuador en cuanto a cirugía correctiva de coartación de aorta e hipoplasia del arco aórtico en pacientes neonatos y lactantes menores; además, según la revisión bibliografía, esta es la primera experiencia de cirugía de aorta para corrección de coartación e hipoplasia de aorta en un lactante menor con anomalía de Ebstein

Se aplicó un manejo integral, multidisciplinario e interinstitucional sustentado en la evidencia científica disponible durante todo el proceso, por lo tanto, este se llevó a cabo de forma adecuada, representado en la evolución clínica favorable del paciente, mismo que tiene un buen pronóstico a largo plazo.

#### **Palabras clave:**

Ebstein's anomaly, congenital heart disease, classification, Accessory pathway; Atrial arrhythmia, Radiofrequency ablation, Coarctation of the Aorta

#### **ABSTRACT**

##### **Title**

Ebstein anomaly associated with coarctation of the aorta in a pediatric patient. Case Study.

##### **Introduction**

Ebstein's anomaly (EA) is a rare congenital heart disease (CHD) that represents less than 1% of CHD, it is part of the critical cardiac congenital defects that can be screened by pulse oximetry. EA is produced by a defect in the delamination of the tricuspid valve during

valvulogenesis. Clinically EA is very variable, from asymptomatic to severe cases; the signs or symptoms do not confirm the diagnosis, which is done by ultrasound that represent the most important study for de diagnosis, staging and prognosis of this pathology, either prenatally or at birth; currently it can be complemented with magnetic resonance imaging (MRI) or computed tomography (CT) for follow-up or surgical planning. The management can represent a multidisciplinary challenge due to the complexity with which it can be presented. EA is commonly associated with other defects such as conduction defects or right heart lesions; nevertheless, left heart lesions are less frequently in EA, especially aortic arch or aortic valve defects of which few cases have been described in the word, according to the scientific literature, available at the moment. In Ecuador, there is no record or publication of Ebstein's anomaly associated whit coarctation of the aorta.

### **Principal objective**

Describe the epidemiological and clinical characteristics, pathophysiology, complementary studies, management and prognosis of the pediatric patient diagnoses with Ebstein's anomaly.

### **Specific objective**

Describe the epidemiological and clinical characteristics, pathophysiology, complementary studies, management and prognosis of the pediatric patient diagnoses with Ebstein's anomaly associated whit coarctation of the aorta.

### **Methods**

Case study: Ebstein's anomaly associated with coarctation of the aorta. The CARE guide will be applied for the elaboration of the case study in a systematic an objective way.

The epidemiological, clinical characteristics, pathophysiology, complementary studies, management and prognosis of the pediatric patient with a diagnosis of Ebstein anomaly bases on the clinical history will be described in comparison with a bibliographic analysis.

Tools: HECAM anonymized computerized medical record (AS400 software), digital and physical records, complement studies.

### **Conclusions**

Supraventricular tachycardia represents one of the main complications of Ebstein's anomaly that can be resistant to pharmacological management, even in combined schemes; conditioning the need to perform cardiac ablation even in patients weighing less than 10 kg in whom procedure is more complex, with a higher probability of complications.

There is little experience in Ecuador regarding corrective surgery for coarctation of the aorta and hypoplasia of the aortic arch in newborn and infant patients; in addition, according to the literature, this is the first experience of aortic surgery to correct coarctation and aortic hypoplasia in a minor infant with Ebstein's anomaly in Ecuador.

A comprehensive, multidisciplinary, and inter-institutional management was applied, supported by the scientific evidence available throughout the process; therefore, it was carried out adequately, represented in the favorable clinical evolution of the patient, who has a good long-term prognosis.

### **Keywords**

Ebstein's anomaly, congenital heart disease, classification, Accessory pathway; Atrial arrhythmia, Radiofrequency ablation, Coarctation of the Aorta

## 1 INTRODUCCIÓN

La anómala de Ebstein representa menos del 1% (0,3 a 0,6 %) de todas las cardiopatías congénitas con una prevalencia mundial de 1 a 5 por cada 200.000 recién nacidos, (Rydzewska et al., 2020) y de 0,06 en Ecuador, (Paucar et al., 2018) ; forma parte de los defectos congénitos cardiacos críticos (DCCC) que se pueden tamizar por oximetría de pulso. (Narvey et al., 2017; Sánchez Luna et al., 2021)

Se define a la anomalía de Ebstein como una miopatía y malformación congénita de la válvula tricúspide caracterizada por un desplazamiento apical de la valva septal y posterior de la misma que provoca “atrialización” del ventrículo derecho con una presentación anatómica, funcional y clínica muy amplia. (Geerdink & Kapusta, 2014; Holst et al., 2019; Jost et al., 2007; Singh et al., 2022)

No se ha podido comprender por completo los procesos fisiopatológicos que producen esta patología, sin embargo, se considera que se produce debido a un error en el proceso embrionario de “delaminación” de la válvula tricúspide, (Holst et al., 2019; Jost et al., 2007; Singh et al., 2022). No existe una etiología definida, sin embargo, se han identificado factores de riesgo como exposición a benzodiazepinas, litio, humo de cigarrillo en el hogar durante el primer trimestre, (Downing et al., 2019; Jost et al., 2007; Patorno et al., 2017); además factores genéticos relacionados a antecedentes familiares de primera línea de malformaciones cardiacas congénitas, (Downing et al., 2019; Yuan, 2017).

La presentación clínica de la Anomalía de Ebstein es muy variable; en el periodo prenatal se puede encontrar casos muy graves de “hidrops” fetal, mientras que en el otro extremo algunos

pacientes son asintomáticos, los síntomas más frecuentes son cianosis, disnea progresiva, arritmias, insuficiencia cardiaca. Existe una relación inversamente proporcional entre la severidad y mortalidad con respecto la edad de diagnóstico, (Geerdink & Kapusta, 2014; Jost et al., 2007; Possner et al., 2020; Singh et al., 2022). La mortalidad perinatal puede ser del 45%, (Freud et al., 2015).

La anomalía de Ebstein presenta un espectro fenotípico muy variable, desde casos asintomáticos hasta casos severos en donde la función cardiaca esta severamente afectada, los signos o síntomas no confirman el diagnóstico que se realiza por ecografía, misma que representa el estudio más importante para el diagnóstico y estadificación de esta patología, ya sea prenatal o al nacimiento; actualmente se puede complementar con imagen por resonancia magnética (IRM) o tomografía computarizada (TC) para seguimiento o planificación quirúrgica. El papel de la ecografía en el diagnóstico prenatal de AE cumple un rol fundamental para la planificación y manejo de estos pacientes. (Burri & Lange, 2017; Qureshi et al., 2018)

Se ha logrado definir algunos parámetros para estadificar la anomalía de Ebstein, estos se basan en hallazgos ecográficos y se relacionan con la severidad y mortalidad de la misma; las dos más importantes y aceptadas son la clasificación anatómica de Carpentier y la clasificación de GOSE, esta última considera parámetros de medidas de las diferentes estructuras cardiacas y se ha demostrado que tiene mayor relación con la severidad, además sus parámetros son más fáciles de replicar. La clasificación de severidad de la anomalía de Ebstein es un parámetro muy importante para la toma de decisiones terapéuticas a corto y largo plazo. (da Silva et al., 2020; Neumann et al., 2021; Rutz & Kühn, 2019)

Su manejo puede representar un reto multidisciplinario e individualizado en los casos más complejos en los que se puede requerir una planificación compleja del momento y lugar del parto para recibir a un paciente con alta probabilidad de inestabilidad hemodinámica, puede requerir intervención quirúrgica durante los primeros días de vida, mismas que requieren de un equipo médico experimentado y recursos, además, los otros defectos asociados también pueden ser difíciles de manejar, especialmente los defectos de conducción que son una de las principales causas de mortalidad de los pacientes con AE, muchas veces son resistentes al tratamiento farmacológico. (Donofrio, 2018; El-Assaad et al., 2021; Holst et al., 2019; Oxenius et al., 2013)

Existen casos asintomáticos que conocen de su diagnóstico de forma accidental, estos muchas veces solo requieren manejo expectante o poco complejo que dependerá del deterioro progresivo de la función cardíaca para convertirse en algo complejo o que requiera de intervención quirúrgica. (Geerdink & Kapusta, 2014; Holst et al., 2019; Singh et al., 2022)

Las principales limitaciones del manejo del paciente con AE se presentan durante el periodo perinatal y neonatal, puesto que hay escasa evidencia asociada a limitaciones bioéticas de estudios realizados en pacientes pediátricos y a la baja incidencia de esta patología, por lo que en varias ocasiones no existen directrices específicas para la toma de decisiones en este tipo de pacientes con un alto nivel de evidencia como sucede con otras patologías de mayor incidencia y prevalencia; por esta razón el resultado y pronóstico puede depender de la experiencia del equipo médico, la disponibilidad de recursos y tecnología. (da Silva et al., 2020; Haas & Schirmer, 2017; Kantor et al., 2013; Sainathan et al., 2020; Vahanian et al., 2022; Vari et al., 2021)

La asociación de la anomalía de Ebstein con defectos del lado derecho es bien conocida, no obstante, su asociación con anomalías del lado izquierdo del corazón generalmente se las

describe como infrecuentes, (Attenhofer Jost et al., 2005; Mishra et al., 2020)., sin embargo, no debe ser considerada una patología exclusiva del lado derecho, (Attenhofer Jost et al., 2005). Los defectos del arco aórtico o de válvula aortica son el único grupo de anomalías del lado izquierdo del corazón en el cual su asociación con la anomalía de Ebstein es realmente infrecuente, puesto que la literatura científica a nivel mundial solo hace referencia a reportes de casos o series de casos; tales como la asociación de la anomalía de Ebstein con coartación de aorta, (Akyol et al., 2007; Ebaid et al., 1999; Rajasekhar et al., 2000; Salkar et al., 1996). En Ecuador no existe registro de anomalía de Ebstein asociado a coartación de aorta, según la búsqueda bibliográfica realizada.

Por lo anteriormente expuesto, se puede decir que los estudios de caso a pesar de no ser una fuente de alto nivel de evidencia, si pueden ser una fuente importante de información, especialmente cuando se trata sobre una enfermedad de baja prevalencia a nivel mundial para la cual es casi imposible generar evidencia con cohortes amplias y multicéntricas.

## 2 MARCO TEÓRICO

### 2.1 Embriología del corazón

El sistema cardiovascular es el primer sistema embrionario en desarrollarse y funcionar, pues cumplirá un rol fundamental en cubrir las necesidades nutricionales, de oxígeno del embrión en constante crecimiento y desarrollo que no pueden ser satisfechos solo por difusión.(K. L. Moore et al., 2020)

El desarrollo embrionario del sistema cardiovascular es un proceso complejo compuesto por varios eventos que ocurren muchos de ellos al mismo tiempo bajo complejos mecanismos moleculares, pero que, en términos simples se los puede resumir en 9 pasos.(Kloesel et al., 2016)

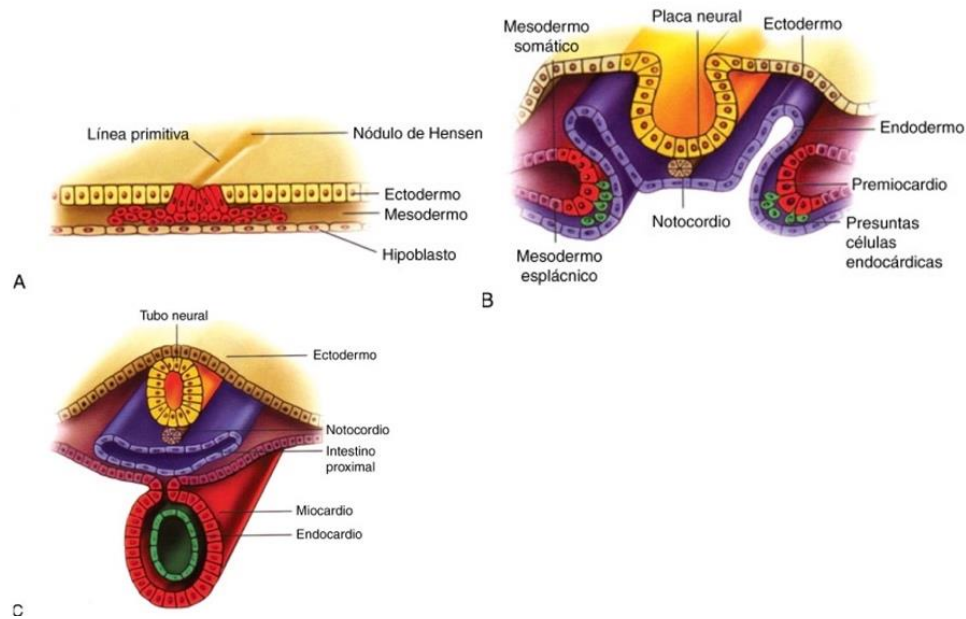
- Formación de las tres líneas germinales (gastrulación).
- Formación de primer y segundo campo cardiaco.
- Formación de los tubos cardíacos endocárdicos.
- Elongación, convergencia, fusión, plegamiento y rotación del tubo cardiaco.
- Formación y desarrollo del septo (división de cámaras cardíacas).
- Formación y desarrollo del tracto de salida.
- Formación y desarrollo de válvulas cardíacas.
- Formación y desarrollo de vascularización cardíaca.
- Formación y desarrollo del sistema de conducción.

#### 2.1.1 *Gastrulación:*

Proceso que se origina en la tercera semana de gestación, marca el inicio de la morfogénesis en el cual se forman las tres capas germinativas del embrión (endodermo, mesodermo, ectodermo), pasando de ser una estructura bilaminar (epiblasto e hipoblasto) a una

trilaminar, además se establece la orientación axial, **figura 1**. Inicia con la formación de la línea primitiva, esta permite identificar el plano craneocaudal, lado derecho e izquierdo, superficie dorsal y ventral. A medida que crece la línea primitiva se convertirá finalmente en el nodo primitivo. (K. L. Moore et al., 2020)

Inmediatamente a la aparición de la línea primitiva, las células profundas del epiblasto migran hacia hipoblasto provocando su desplazamiento para formar así el endodermo embrionario, aquellas células del epiblasto que no migraron dan origen al ectodermo; el espacio y células que quedan entre el ectodermo y el endodermo se denomina mesoblasto que es el mesodermo indiferenciado (31). La mayoría de los componentes cardiacos se derivarán del mesodermo, específicamente de la esplacnopleura que es uno de los dos componentes de esta capa. (Kloesel et al., 2016; K. L. Moore et al., 2020)



**Figura 1:** Gastrulación y formación de la línea media

Los miocardiocitos se originan a partir de precursores mesodérmicos ( *rojo y verde* ). El tubo cardíaco se fusiona mientras se desplaza en sentido ventral y hacia la línea media por el plegado del tubo digestivo (*azul*). Adaptado de Avery. Enfermedades del recién nacido. (p 729),

por Ellen Dees y H. Scott Baldwin, 2019, Elsevier. Disponible en

<https://clinicalkey.puce.elogim.com/#!/content/book/3-s2.0-B9788491133889000507>

### ***2.1.2 Formación de primer y segundo campo cardiogénico:***

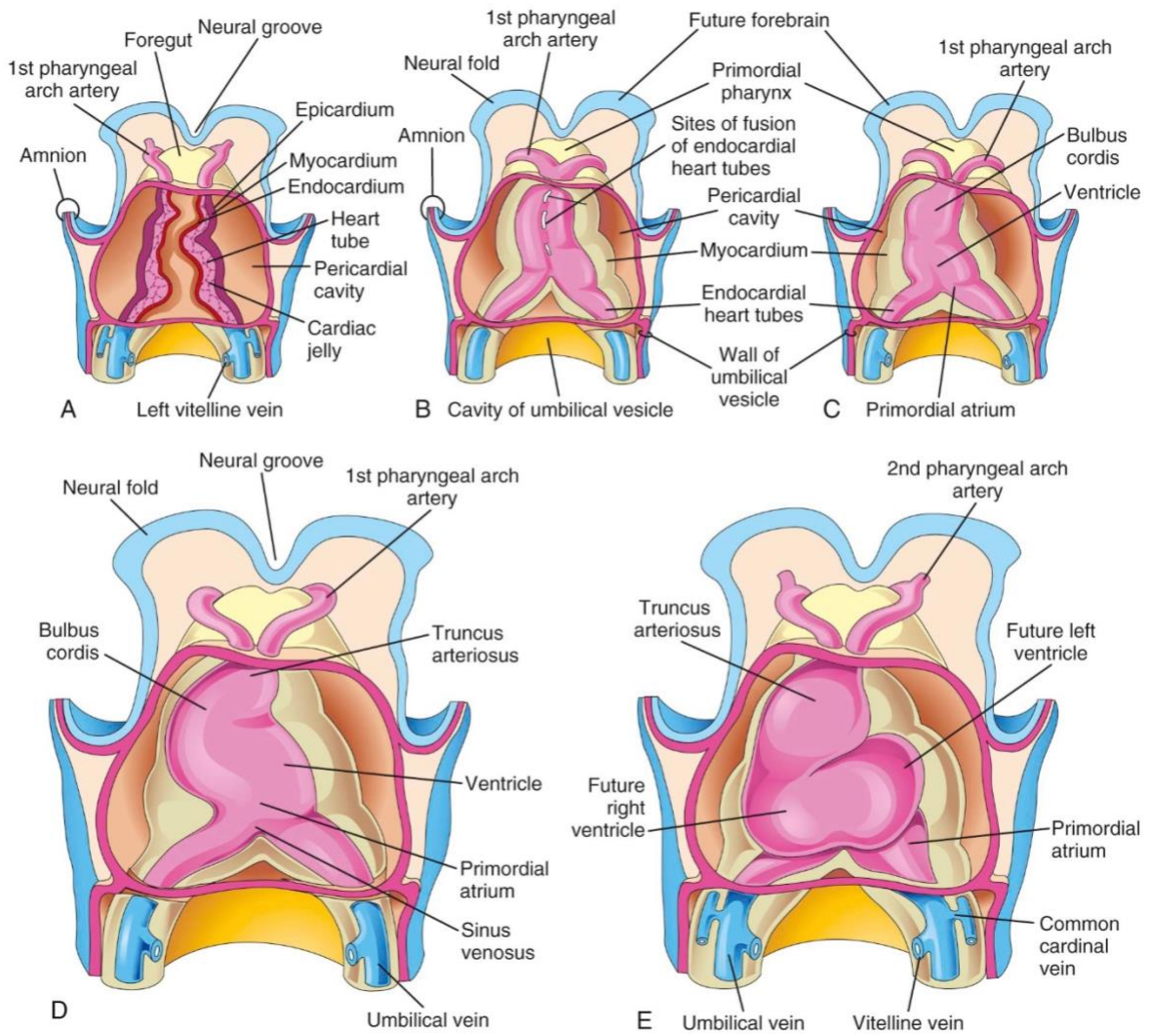
Se forman a partir de células cardíacas precursoras pluripotenciales; en el caso del primer campo cardiogénico se ha observado que se origina de células provenientes de la línea primitiva del epiblasto que proporcionan el primer andamiaje al formar el miocardio ventricular y miocardio del infundíbulo de salida, pero existe una segunda migración de células cardíacas precursoras procedentes del mesodermo faríngeo que conforman el segundo campo cardiogénico el cual es fundamental para el proceso de elongación del tubo cardíaco. (Kloesel et al., 2016; K. L. Moore et al., 2020)

### ***2.1.3 Formación, fusión, plegamiento y rotación de tubos cardíacos:***

Los tubos cardíacos se forman a partir de las células cardíacas precursoras derivados del primer y segundo campo cardiogénico, a medida que estos se vayan elongando poco a poco irán convergiendo hasta fusionarse en un solo tubo cardíaco revestido internamente por endocardio y externamente por pericardio, ambas estructuras están separados por tejido conjuntivo denominado gelatina cardíaca; (Kloesel et al., 2016; Mathew & Bordoni, 2022; K. L. Moore et al., 2020) .

La fusión de ambos tubos cardíacos se da en dirección céfalo caudal, **figura 2** ;. Mientras el feto se va plegando, el tubo cardíaco también, en consecuencia, entre los días 23 y 28 el tubo cardíaco adopta una disposición de plegamiento **figura 3**; en este punto se pueden diferenciar estructuras como el tronco arterioso, bulbo cardíaco, ventrículos primitivos, aurículas primitivas, **figura 4** . El corazón comienza a latir a los 22-23 días debido al movimiento de flujo en el tracto

de salida y el canal atrioventricular, este proceso alinea mejor a las estructuras, proceso denominado: convergencia.(Kloesel et al., 2016; Mathew & Bordoni, 2022; K. L. Moore et al., 2020)



**Figura 2:** Fusión del tubo caríaco

Nota. \* Imagen en inglés tomado de libro original. A- C, muestran una perspectiva ventral del corazón (22-35 días) en la cual los tubos cardíacos se aproximan paulatinamente hacia la línea media hasta fusionarse, formando así un corazón tubular. D – C, muestran el

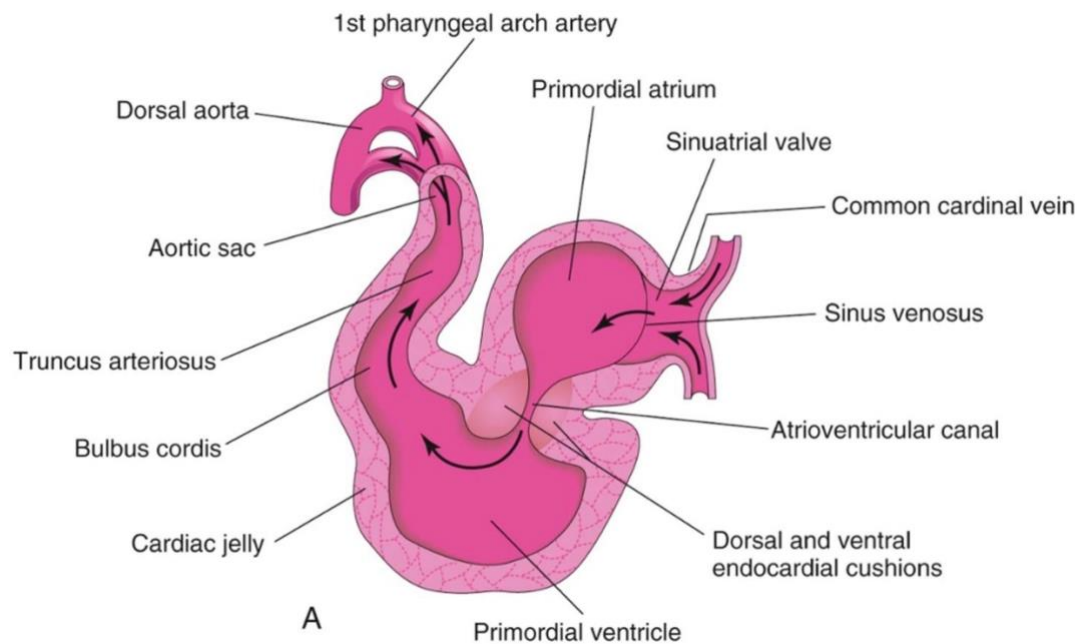
arqueamiento del corazón. Adaptado de Embriología Clínica 10ma ed. (p 290). Por Moore, K. 2016. Elsevier.



**Figura 3:** Plegamiento y rotación del tubo cardiaco

Adaptado de Schleich, J. M., Abdulla, T., Summers, R., & Houyel, L. (2013). An overview of cardiac morphogenesis. *Archives of cardiovascular diseases*, 106(11), 612–623.

<https://doi.org/10.1016/j.acvd.2013.07.001>



**Figura 4:** Corte sagital de corazón de 24 días.

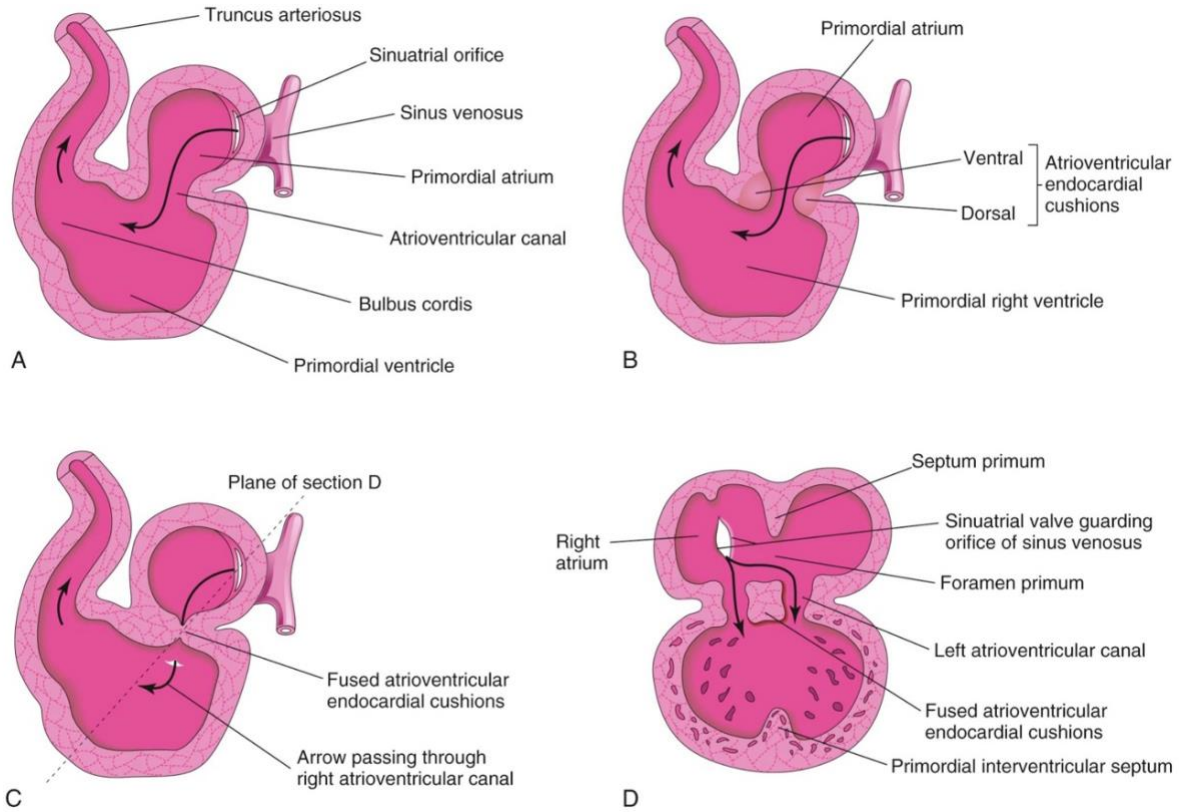
Nota. \*Imagen en inglés tomado del libro original. Las flechas indican la dirección de flujo, se puede ver que se ha dividido en ventrículo y aurículo primitivo gracias a la gelatina cardiaca. Adaptado de Embriología Clínica 10ma ed. (p 290). Por Moore, K. 2016. Elsevier

#### ***2.1.4 Formación y desarrollo del septo (división de las cámaras cardiacas)***

Proceso que inicia a mediados de la cuarta semana y finaliza a término de la octava semana, el mismo que marca la división auriculoventricular (AV), aurículo y ventrículo, así como infundíbulos; (K. L. Moore et al., 2020). Estos procesos se describen por separado, pero ocurren casi de manera simultánea.

Canal auriculoventricular (AV): Se forma a partir de los cojinetes endocárdicos AV los mismos que se forman a finales de la cuarta semana a partir de la gelatina cardiaca, células mesenquimales que derivan del endocardio y células de la cresta neural. Se produce una invasión de células mesenquimatosas en el cojinete endocárdico lo cual provoca que estos proliferen y se acerquen entre si hasta fusionarse, **figura 5**; esto marca la división AV, formación de ventrículo y aurícula primitiva.(Kloesel et al., 2016; K. L. Moore et al., 2020)

Los cojinetes endocárdicos AV contribuyen en la formación de las válvulas y tabiques membranosos del corazón gracias a señales de inducción procedentes del miocardio AV que producen una transformación epitelio-mesenquimatosa sobre los cojinetes.(K. L. Moore et al., 2020)



**Figura 5:**Proceso de fusión de cojinetes endocardios para división de canal auriculo ventricular

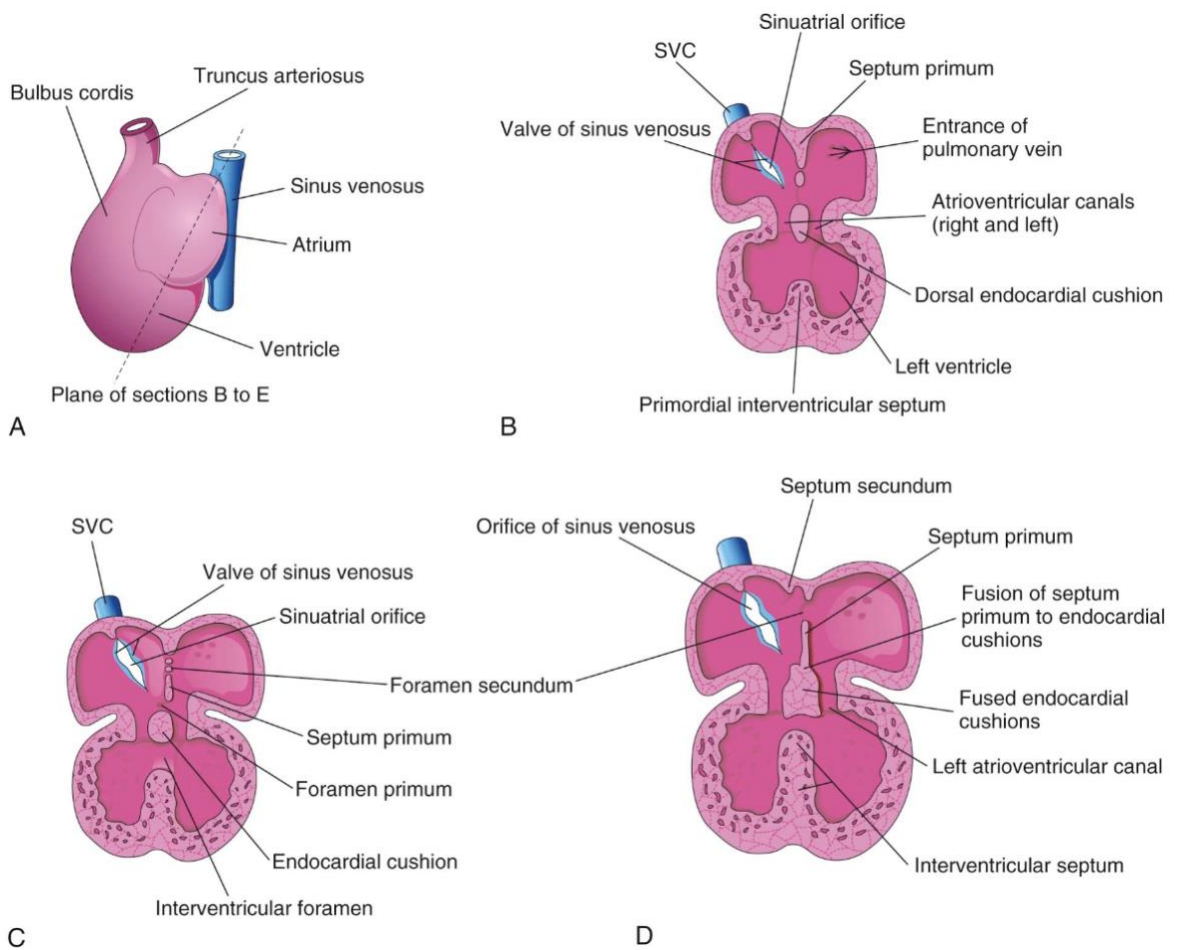
Nota. \*Imagen en inglés tomado del libro original .A-C, corazón en corte sagital que indica la fusión progresiva de los cojinetes endocárdicos; D corte coronal con fusión completa, se evidencia división AV. Adaptado de Embriología Clínica 10ma ed. (p 293). Por Moore, K. 2016. Elsevier

#### 2.1.4.1 División de la aurícula primitiva:

Proceso dividido en dos etapas con la formación de dos tabiques: septum primum y septum secundum que consecuentemente se fusionaran al final del proceso, mismo que inicia a mediados de la cuarta semana.(K. L. Moore et al., 2020)

Comienza con una proliferación celular desde el techo de la aurícula derecha hacia los cojinetes endocárdicos en la línea media que da origen al septum primum, **figura 6 B, 7 A y B;**

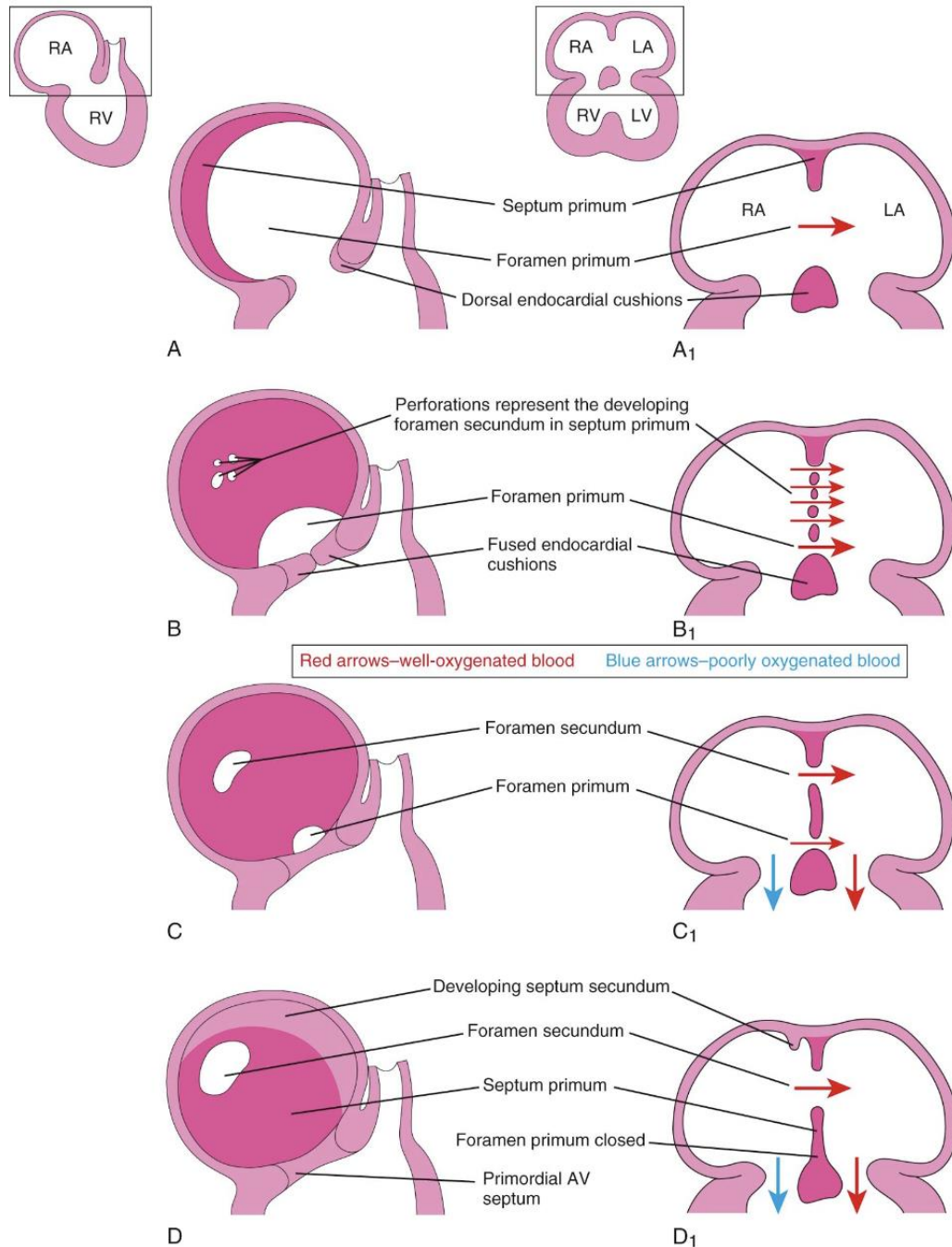
este divide a la aurícula en derecha e izquierda parcialmente; en consecuencia, se forma un espacio libre entre el extremo inferior del septum primum y el cojinete endocárdico denominado foramen primum que conecta ambos ventrículos, permitiendo el paso de sangre oxigenada del auriculo derecho a izquierdo; este espacio se cerrará progresivamente hasta que se produzca la fusión del septum primum con el cojinete endocárdico, simultáneamente se produce un proceso apoptótico del septum primum en su zona media que dan origen a un nuevo espacio que mantiene la conexión de ambos lados de las aurículas al que se denomina foramen secundum, **figura 6 C; 7 C y D.** (Kloesel et al., 2016; K. L. Moore et al., 2020)



**Figura 6:** Formación de septum primum, foramen primum y foramen secundum.

Nota. \*Imagen en ingles tomado del libro original .Adaptado de Embriología Clínica

10ma ed. (p 295). Por Moore, K. 2016. Elsevier.



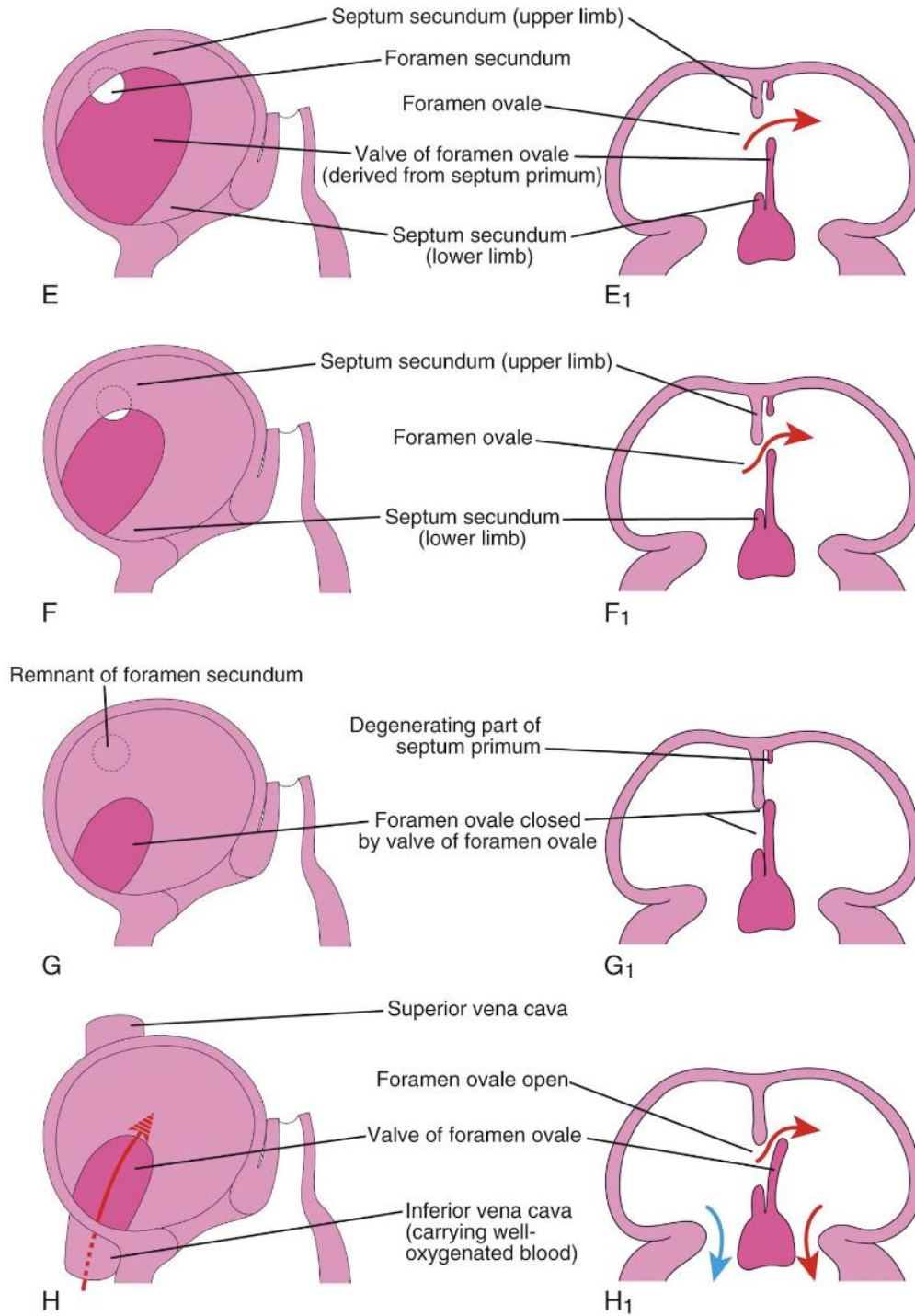
**Figura 7:** Esquema de Formación de septum primum, foramen primum y foramen secundum.

Nota.\*Imagen en ingles tomado del libro original. Las imágenes de la A-D corresponden a un corte sagital del corazón, mientras que las imágenes de A1-D1 a un corte coronal. Las flechas representan la dirección de flujo; flechas color azul representan sangre poco oxigenada, flechas en color rojo sangre oxigenada; A – A1, muestran proceso apoptótico del septum primum. Adaptado de Embriología Clínica 10ma ed. (p 296). Por Moore, K. 2016. Elsevier.

Posteriormente a la formación del foramen secundum, en la quinta y sexta semana aparece un pliegue muscular en la región ventrocaudal muscular de la aurícula derecha junto al septum primum, esta estructura se denomina septum secundum e irá cubriendo progresivamente al foramen secundum, de esta forma se irá acercando al septum primum que quedó fusionado al cojinete endocárdico; esto fabrica un espacio entre estas dos estructuras a las que se denomina agujero oval. (K. L. Moore et al., 2020)

Finalmente, el septum secundum contacta con el septum primum de tal forma que esta última estructura funciona a manera de válvula unidireccional que permite el cierre y apertura del foramen oval, manteniendo así la conexión derecha-izquierda de las aurículas. Ver **figura 8**. (Mathew & Bordoni, 2022; K. L. Moore et al., 2020)

Al nacimiento, el agujero oval sufre un cierre fisiológico por el cambio de circulación fetal a neonatal y definitiva, cuando esto sucede se denomina foramen oval (Mathew & Bordoni, 2022; K. L. Moore et al., 2020); el proceso se explica con mayor detalle más adelante.



**Figura 8:** Formación de septum secundum, foramen y válvula oval.

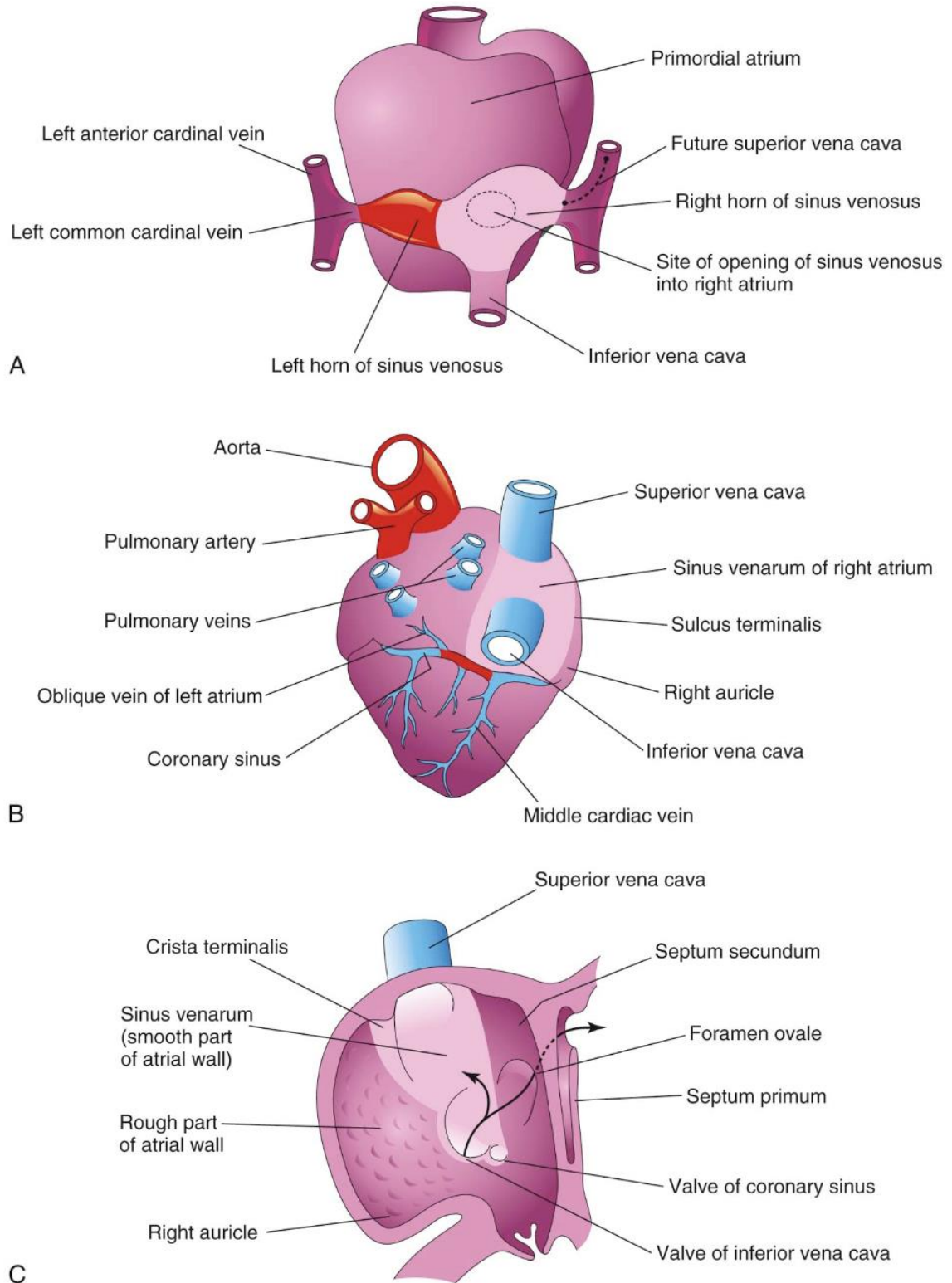
Nota.\*Imagen en ingles tomado del libro original. Adaptado de Embriología Clínica 10ma ed. (p 297). Por Moore, K. 2016. Elsevier.

#### 2.1.4.2 Cambios en el seno venoso

El seno venoso inicialmente cuenta con dos cuernos simétricos y su apertura se localiza en la línea media de la aurícula primitiva. Simultáneo al proceso de división de la aurícula, el cuerno derecho ira aumentando de tamaño debido a los cortocircuitos derecha-izquierda de la sangre, paulatinamente el orificio del seno venoso se desplaza hacia la aurícula derecha, además el cuerno derecho recibe sangre de la cabeza y cuello por la vena cava superior, así como sangre de la región caudal del cuerpo y placenta por la vena cava inferior.(K. L. Moore et al., 2020)

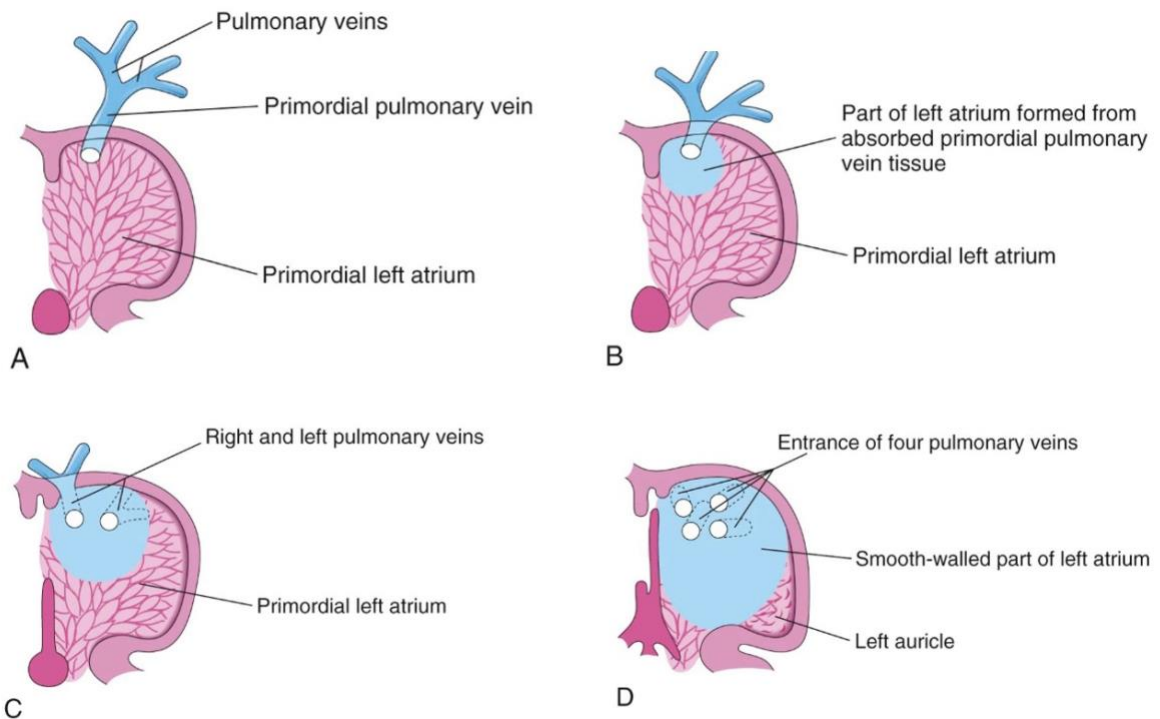
El cuerno derecho se incorpora en la aurícula derecha formando así la porción lisa de la misma a la que se denomina: seno venoso de la aurícula derecha, mientras que el cuerno izquierdo da origen al seno coronario. El área de la aurícula derecha que no se incorpora al seno venoso tiene una disposición trabeculada y se separa del área lisa internamente por la cresta terminal y externamente por el surco terminal. Ver **figura 9**.(K. L. Moore et al., 2020)

En cuanto al origen de la porción lisa de la aurícula izquierda, se produce por la integración de la vena pulmonar primitiva, **figura 10**, de tal manera que esta junto a sus ramas quedan completamente incorporadas dando como resultado la formación de cuatro venas pulmonares. (K. L. Moore et al., 2020)



**Figura 9.** Cambios en el seno venoso.

Nota. \*Imagen en ingles tomado del libro original. Adaptado de Embriología Clínica 10ma ed. (p 299). Por Moore, K. 2016. Elsevier.



**Figura 10:** Incorporación de la vena pulmonar primitiva.

Nota. \*Imagen en ingles tomado del libro original. Adaptado de Embriología Clínica 10ma ed. (p 300). Por Moore, K. 2016. Elsevier.

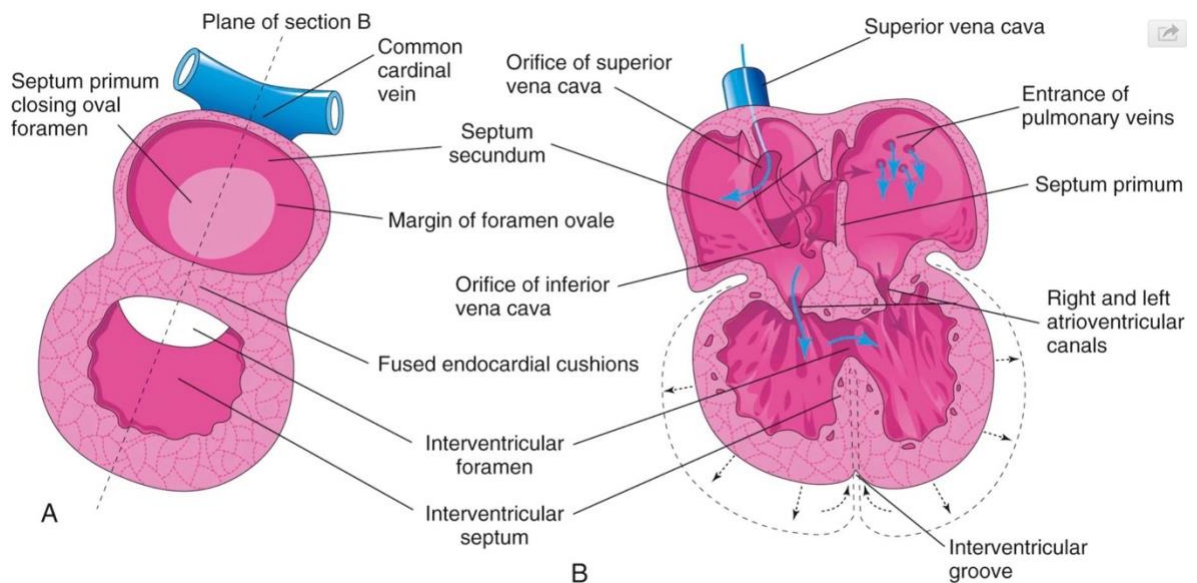
### 2.1.4.3 División del ventrículo primitivo:

Comienza en la quinta semana con la formación de un tabique muscular derivado de los miocitos del ventrículo derecho e izquierdo en la línea media, este crece desde el suelo del ventrículo cercano al vértice inferior hacia el extremo superior al cual se aproxima, pero no se

fusiona con el cojinete endocárdico; esta estructura toma el nombre de tabique muscular interventricular. Ver **figura 11**.(Mathew & Bordoni, 2022; K. L. Moore et al., 2020)

El tabique muscular interventricular termina su formación en la séptima semana, al no fusionarse con el cojinete endocárdico queda un espacio denominado agujero interventricular que permite el paso de sangre oxigenada del lado derecho al izquierdo, este agujero se cerrará progresivamente hacia finales de la séptima semana gracias a la fusión de las crestas bulbares con el cojinete endocárdico; dando origen a la porción membranosa del tabique interventricular. Ver **figura 11**.(Kloesel et al., 2016; K. L. Moore et al., 2020)

El flujo de sangre en los ventrículos provoca fenestraciones que darán origen a la forma trabeculada de los músculos papilares que se conectarán a las válvulas aórticas y pulmonares gracias a las cuerdas tendinosas.(K. L. Moore et al., 2020)

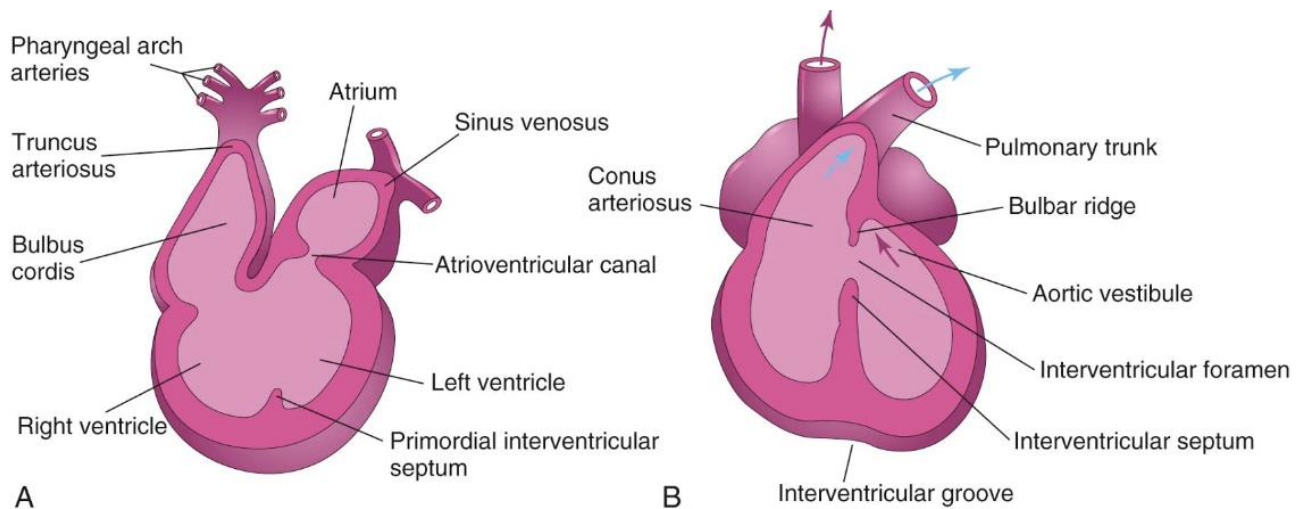


**Figura 11:** División del ventrículo primitivo (tabique muscular).

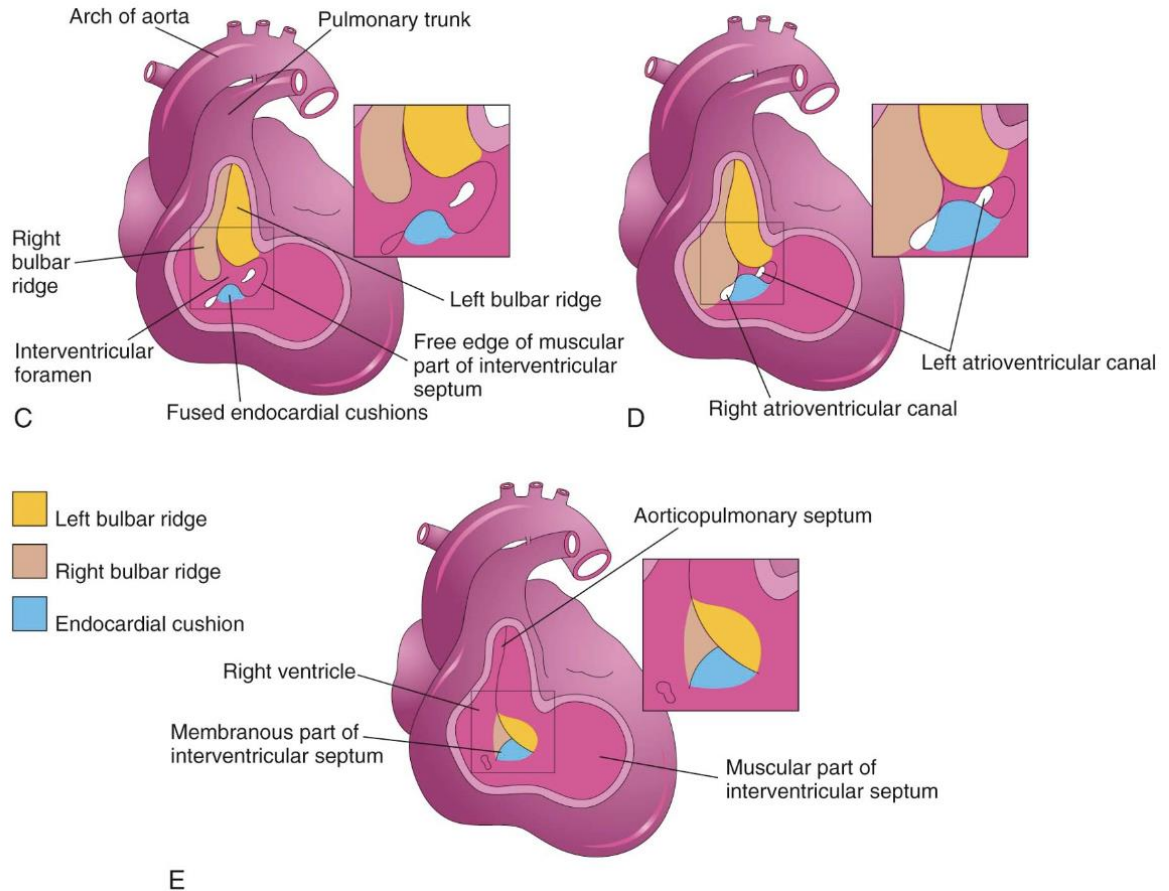
Nota. \*Imagen en ingles tomado del libro original. Adaptado de Embriología Clínica 10ma ed. (p 301). Por Moore, K. 2016. Elsevier.

### 2.1.5 División del bulbo cardiaco y tronco arterioso:

Proceso paulatino que inicia en la quinta semana con la migración de células de la cresta neural desde la faringe primitiva y arcos faríngeos hacia el bulbo cardiaco y el tronco arterioso, finaliza en la séptima semana. Las células provenientes de la cresta neural se van multiplicando, formando así una cresta bulbar y troncal que crece hasta fusionarse entre sí y también con el tabique muscular interventricular, en consecuencia, se genera una división en dos canales arteriales: aorta ascendente y tronco pulmonar, **figura 12**; (Mathew & Bordoni, 2022). Paralelo a este proceso también se produce una rotación en espiral de 180° provocando que el tronco pulmonar gire alrededor de la aorta, este proceso marca el desarrollo del tracto de salida del corazón, **figura 12**. (Kloesel et al., 2016; K. L. Moore et al., 2020)



**Figura 12:** División de bulbo cardiaco y tronco arterioso (figura continua en siguiente pagina)



**Figura 12:** División del bulbo cardíaco y tronco arterioso.

Nota. \*Imagen en inglés tomado del libro original. A, muestra un corte sagital de un corazón primitivo de 5 semanas; B, muestra un corte coronal de un corazón de 6 semanas cuando el bulbo se ha incorporado correctamente en los ventrículos para transformarse en el cono arterioso del ventrículo derecho que dará origen al tronco pulmonar y al vestíbulo aórtico en el ventrículo izquierdo; C-E, muestran el cierre del tabique membranoso del ventrículo y división final del tronco arterioso, dejando al final dos grandes vasos independientes, aorta y arteria pulmonar, su disposición se produce por una rotación en sentido contrario a las manecillas del reloj. Adaptado de Embriología Clínica 10ma ed. (p 301). Por Moore, K. 2016. Elsevier.

### ***2.1.6 Formación del tracto de salida:***

Está determinado por la división y rotación en espiral del bulbo cardiaco y tronco arterioso que define a los dos canales arteriales de salida: aorta ascendente y tronco pulmonar, además de la formación de sus respectivas válvulas de lo cual se habla más adelante. (Kloesel et al., 2016). Las células de la cresta neural migran hacia los orificios de salida aórtico y pulmonar que contribuyen a la formación de sus respectivas válvulas semilunares. (Azüero-García et al., 2020)

### ***2.1.7 Formación y desarrollo de válvulas cardiacas:***

Las válvulas auriculoventriculares y semilunares son estructuras dinámicas que permiten un flujo unidireccional sincronizado, estas estructuras se forman a partir de prolongaciones del tejido mesenquimático subendocárdico-gelatina cardiaca gracias a un proceso dinámico y complejo en donde se ven involucradas fuerzas mecánicas y un mecanismo molecular ordenado. (Azüero-García et al., 2020)

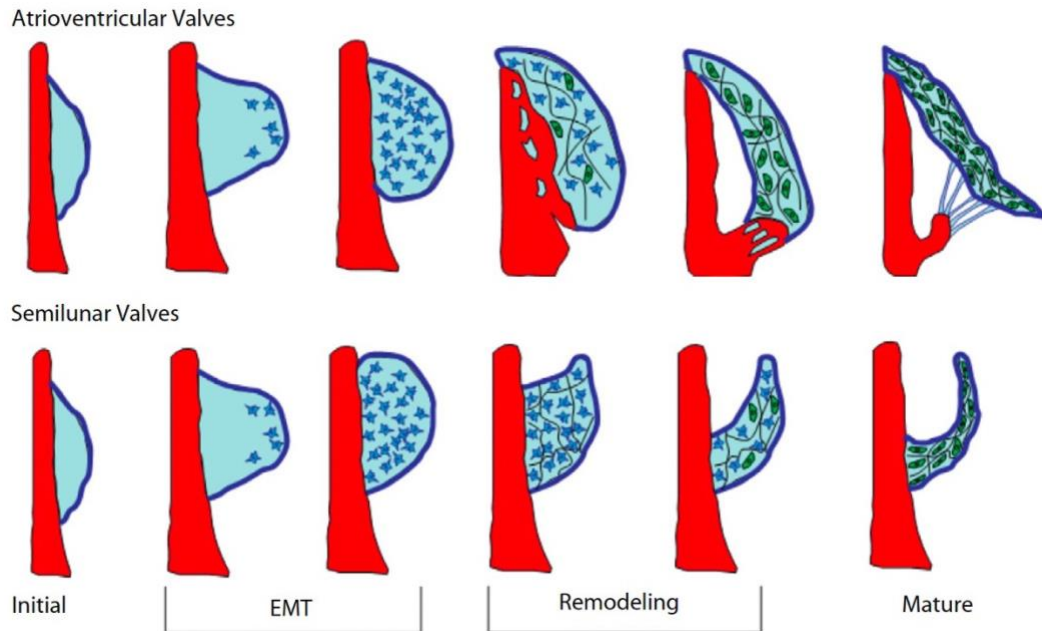
Se debe aclarar que las válvulas auriculoventriculares se forman exclusivamente a partir de la gelatina cardiaca, mientras que las válvulas semilunares tienen además la participación de las células de la cresta neural derivados del cuarto y sexto arco braquial. (Azüero-García et al., 2020)

El desarrollo de las válvulas auriculoventriculares y semilunares tienen lugar en la cuarta semana con la formación y fusión de los cojinetes endocárdicos durante la compartimentalización de las cámaras cardiacas; estas estructuras se transformarán en células mesenquimales recubiertas por endocardio; se ubican alrededor de los canales AV y del tracto de salida (Azüero-García et al., 2020; Tandon et al., 2019).

Una vez producida la fusión de los cojinetes endocárdicos, estos comienzan a proliferar de manera concéntrica formando así repliegues que funcionan a manera de válvulas primitivas que poco a poco se irán perfeccionando gracias a que se produce una mayor migración e invasión de células endocárdicas en los cojinetes que se transformarán en células mesenquimales, estas últimas proliferan provocando un aumento significativo en el tamaño de estos pliegues que paulatinamente se van sometiendo a un mayor estrés por el flujo turbulento que se va produciendo debido al plegamiento y rotación del tubo cardiaco, así como también por el flujo retrogrado que se produce en los ventrículos y en el tracto de salida, el cual las válvulas deberán evitar al final de su desarrollo, estas fuerzas inducen a un proceso de delaminación (separación) de las válvulas AV que progresivamente se irán separando del miocardio ventricular quedando unido a este por las cuerdas tendinosas conectadas a los músculos papilares al final de su desarrollo, la trabeculación del miocardio ventricular se produce también por esta fuerza mecánica. Ver **figura 13**. (Kloesel et al., 2016; Lindsey & Butcher, 2011; Tandon et al., 2019)

Adicional a la delaminación, se evidencia un proceso de remodelación valvular que se da por muerte celular programada (apoptosis) y metaloproteinasas que provocan una excavación y adelgazamiento dando así su forma y función final. Las válvulas semilunares también sufren un proceso de delaminación, sin embargo, es predominante el proceso de excavación que es inducido por el flujo retrogrado en el tracto de salida.(Tandon et al., 2019) .Ver **figura 13**.

Al final las válvulas AV permiten el paso de sangre de la aurícula al ventrículo e impide el flujo retrogrado gracias a la resistencia que ejercen las cuerdas tendinosas y los músculos papilares durante la contracción ventricular, las válvulas semilunares permiten el paso de sangre por el tracto de salida y se cierran por presión del flujo retrogrado impidiéndolo al ser lo suficientemente resistentes.(Azüero-García et al., 2020; Tandon et al., 2019)



**Figura 13:** Esquema de morfogénesis de las válvulas cardiacas.

Las células de color celeste corresponden a células endocárdicas que han migrado hacia la gelatina cardíaca, estas se transforman en células mesenquimales representadas por células de color verde en la imagen. La figura superior corresponde a la válvula AV, esta se separa del miocardio por delaminación y queda sujeta por medio de las cuerdas tendinosas; la figura inferior corresponde a la válvula semilunar, esta no se sujeta a ninguna estructura adicional y se cierra con el flujo retrogrado de la aorta. Obtenido de Lindsey, S.E., & Butcher, J.T. (2011). The cycle of form and function in cardiac valvulogenesis. *Global Cardiology Science and Practice*, 2011, 10. Disponible en:

<https://www.qscience.com/docserver/fulltext/ahcsps/2011/2/ahcsps.2011.10.pdf?expires=1668465292&id=id&accname=guest&checksum=47AF153E4839944CDA9DB1A311B833E2>

### 2.1.7.1 Proceso molecular de valvulogénesis.

Es importante mencionar el mecanismo molecular por el cual se produce la valvulogénesis ya que permite profundizar más en la comprensión de este proceso fisiológico, así como también comprender el porqué de algunos procesos fisiopatológicos congénitos de las válvulas, puesto que algunas mutaciones de estos genes se han relacionado con anomalía de Ebstein. A continuación, se detalla el proceso molecular de la valvulogénesis, este se resume en la **figura 14 y 15**.

Se han identificado rutas de señalización implicados en este proceso como el VEGF (factor de crecimiento endotelial), NAFATc1 (factor nuclear de activación de linfocitos), Notch (receptor regulador de señales extracelulares), Wnt /  $\beta$ -catenina (vía de señalización celular implicada en el desarrollo embrionario), BMP (proteína ósea morfogénica) / TGF- $\beta$  (factor transformante de fibroblastos beta), ErbB (receptor del factor de crecimiento epidérmico) y NF1 (neurofibromina 1). Estas señales interactúan de manera ordenada para generar un proceso de: inducción celular, proliferación, delaminación, migración y diferenciación; estos procesos son fundamentales durante la valvulogénesis. (Azüero-García et al., 2020)

El primer paso se produce cuando el ácido hialurónico, principal componente de la gelatina cardiaca activa al ErbB2 y ErbB3 en el endocardio adyacente a la gelatina cardiaca que desencadena la activación de las señales para la transformación epitelio-mesenquimatosa que se especifica más adelante; en consecuencia a esta activación, los miocardiocitos activados pierden su adhesión célula-célula (por pérdida de cadherina-E y desmosomas) que le permite migrar e invadir a los cojinetes endocárdicos. Estas células proliferarán y se transformarán en células

mesenquimales en los cojinetes endocárdicos que darán origen a las válvulas cardiacas.(Tandon et al., 2019)

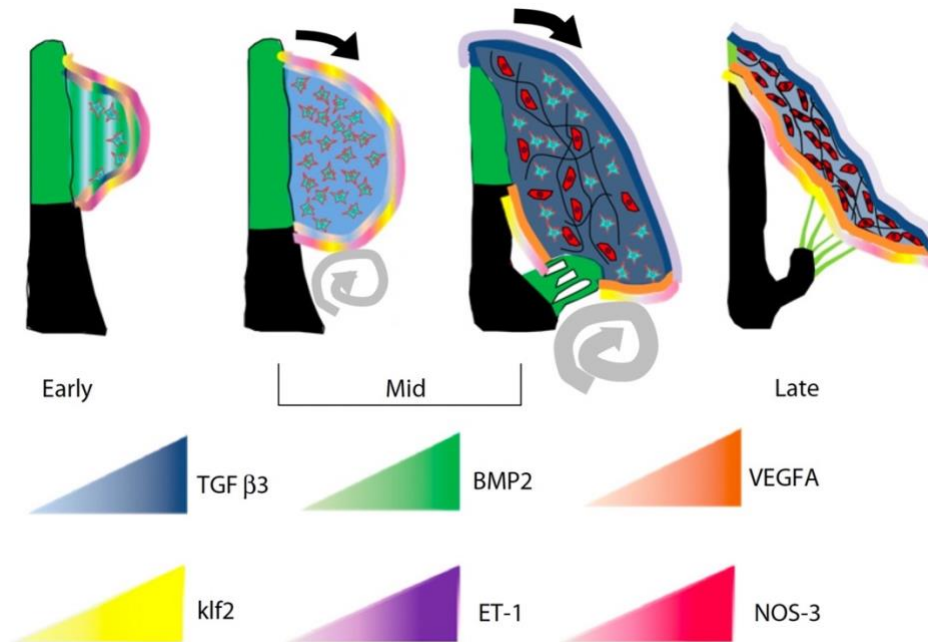
Secundario a la activación de señales para la transformación epitelio-mesenquimatoso, el miocardio, endocardio y en algunos casos las células epiteliales de los cojinetes endocárdicos expresan moléculas señalizadoras que se unen a receptores específicos de membrana en el endocardio y células epiteliales, estas actuarán como inductores y potencializadores de la transformación epitelio-mesenquimatoso activada previamente por la gelatina cardiaca. Las moléculas son: VEGF, BMP, TGF- $\beta$ , Notch-1.(Azuero-García et al., 2020; Tandon et al., 2019)

El VEGF es quizá el principal agente regulador de la transformación epitelio-mesenquimatoso (TEM) ya que su concentración tiene efecto activador o desactivador de este proceso, siendo así que cuando este se encuentra en niveles basales induce a la transformación EM, mientras que su concentración elevada inhibe y finaliza la transformación EM. Las células del miocardio y del endocardio expresan el VEGF, este se une a sus receptores *VEGF-R1/flt1*, *VEGF-R2/KDR* y *neuropilin-1* que se expresan exclusivamente en las células endoteliales que invaden el cojinete endocárdico, inducen de manera directa a la transformación de estas células a células mesenquimales, además al ser parte de la familia de los factores de crecimiento, el VEGF actúa directamente en la proliferación de estas células epiteliales que al transformarse también aumentarán la población de células mesenquimales. Una vez producida suficiente cantidad de VEGF, esta alta concentración activa a la calcineurina fosfatasa calcio-dependiente que a su vez activa al factor de transcripción NFATc, este último ejerce un retrocontrol negativo sobre la expresión del VEGF inhibiendo así su expresión en el endocardio y miocardio, regulando de esta manera la diferenciación y proliferación celular mesenquimatoso. (Tandon et al., 2019). Ver **figura 15**.

La unión del TGF- $\beta$  y BMP a su receptor que interactúa con las proteínas Smad2/3 y Smad1/5/8 respectivamente, provoca fosforilación y activación de estas. El Smad2/3 activado induce a la expresión del factor de transcripción Snail/Slug que provoca el aumento de marcadores mesenquimales ( $\alpha$ -SMA, PDGFR y fibronectina) y disminución de marcadores endoteliales (cadherina-E, PECAM1, Tie, Tek) que en consecuencia provocan la transformación epitelio-mesenquimatoso. El Smad1/5/8 tiene el mismo efecto activando el Perostitina y también de manera directa. Algunos estudios demuestran sinergia entre TGF- $\beta$  y BMP en el proceso de transformación epitelio-mesénquima. Como consideración extra, el TGF- $\beta$  tiene un efecto activador de migración de las células endocárdicas hacia el cojinete endocárdico, esta propiedad también la tiene el Erb mencionado anteriormente (Tandon et al., 2019). Ver **figura 15**.

Las proteínas transmembrana Notch 1,2,4 que se expresan en las células endoteliales de alrededor del canal AV y tracto de salida, también cumplen un papel importante en la transformación epitelio-mesénquima y en la delaminación celular, este último proceso se explica más adelante. Cuando los ligandos *Jag1/2* y *Dll4* se unen al Notch, este se activa liberando su porción intracelular que se transloca hacia el interior del núcleo en donde modifica la expresión de ciertos genes, esto provoca un aumento de expresión del TGF- $\beta$  que como ya se mencionó anteriormente, aumenta la expresión del factor de transcripción Snail/Slug aumentando la concentración de marcadores mesenquimales y disminuyendo la de marcadores epiteliales, aunque se ha demostrado que el Notch puede interactuar de manera directa con el factor de transcripción Snail/Slug provocando el mismo efecto mencionado anteriormente, independientemente de la concentración del TGF- $\beta$ . (Tandon et al., 2019). Ver **figura 15**.

Se ha demostrado que errores en el Notch 1 alteran de manera negativa la concentración de TGF- $\beta$  y las células endocárdicas pueden no perder sus uniones intercelulares impidiendo la migración de células endocárdicas hacia los cojinetes, en consecuencia, la transformación epitelio-mesénquima también se verá afectada (Azüero-García et al., 2020; Tandon et al., 2019).



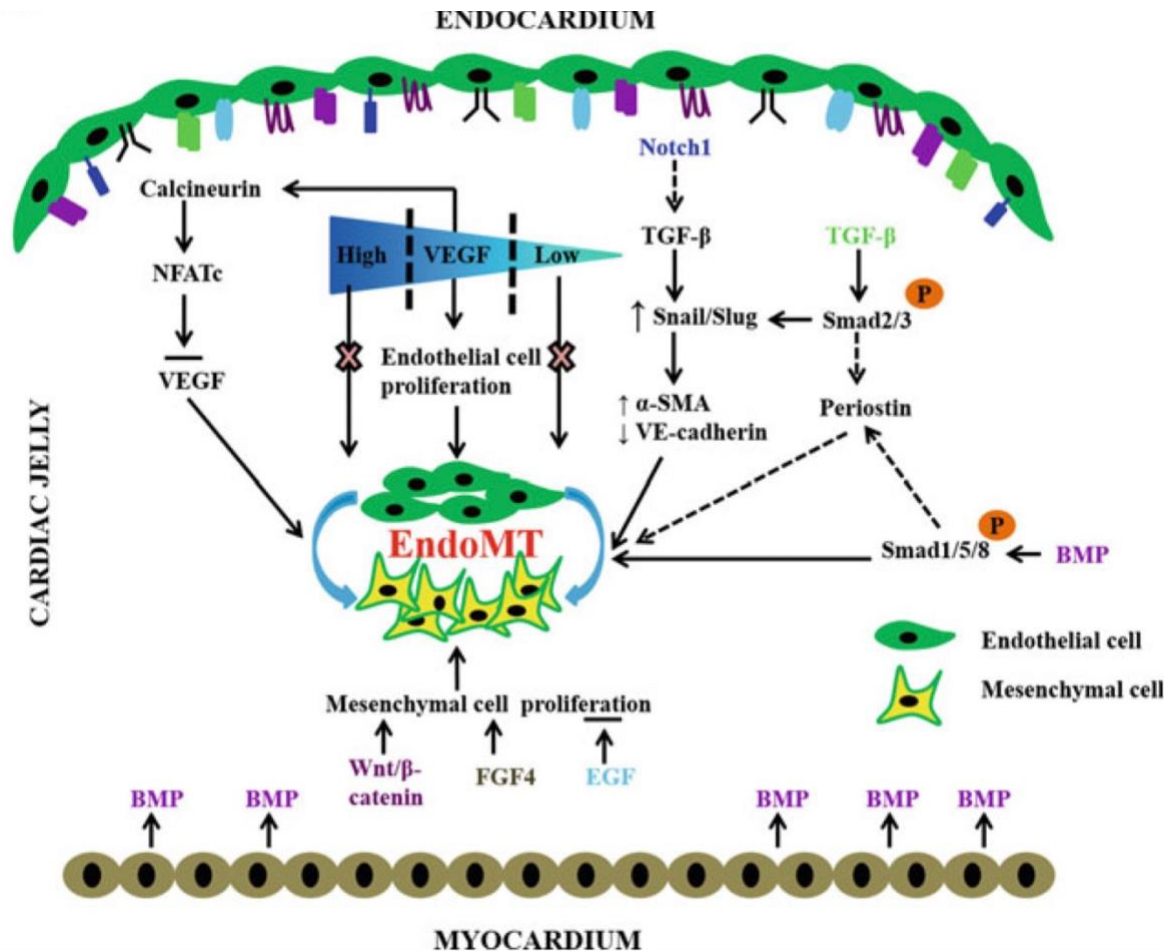
**Figura 14:** Esquema anatómico de proceso molecular de valvulogénesis AV (transformación, proliferación).

Nota. \*Se resumen la expresión y ubicación de los factores de señalización implicados en la formación de la válvula AV. El flujo unidireccional desde la aurícula hacia el ventrículo (flecha negra), estimula la expresión del TGF- $\beta$  y ET-; el flujo retrogrado desde el ventrículo (flecha ploma), estimula la expresión de VEGF, NOS-3, klf-2, BMP-2. Todos estos factores trabajan sistemáticamente para provocar migración celular, transformación mesenquimatosa, proliferación y delaminación (separación) de las válvulas AV, siendo influenciados por fuerzas mecánicas. Obtenido de Lindsey, S.E., & Butcher, J.T. (2011). The cycle of form and function in

cardiac valvulogenesis. *Global Cardiology Science and Practice*, 2011, 10. Disponible en:

<https://www.qscience.com/docserver/fulltext/ahcsps/2011/2/ahcsps.2011.10.pdf?expires=166846>

[5292&id=id&acname=guest&checksum=47AF153E4839944CDA9DB1A311B833E2](https://doi.org/10.1007/978-3-030-01993-8_10)

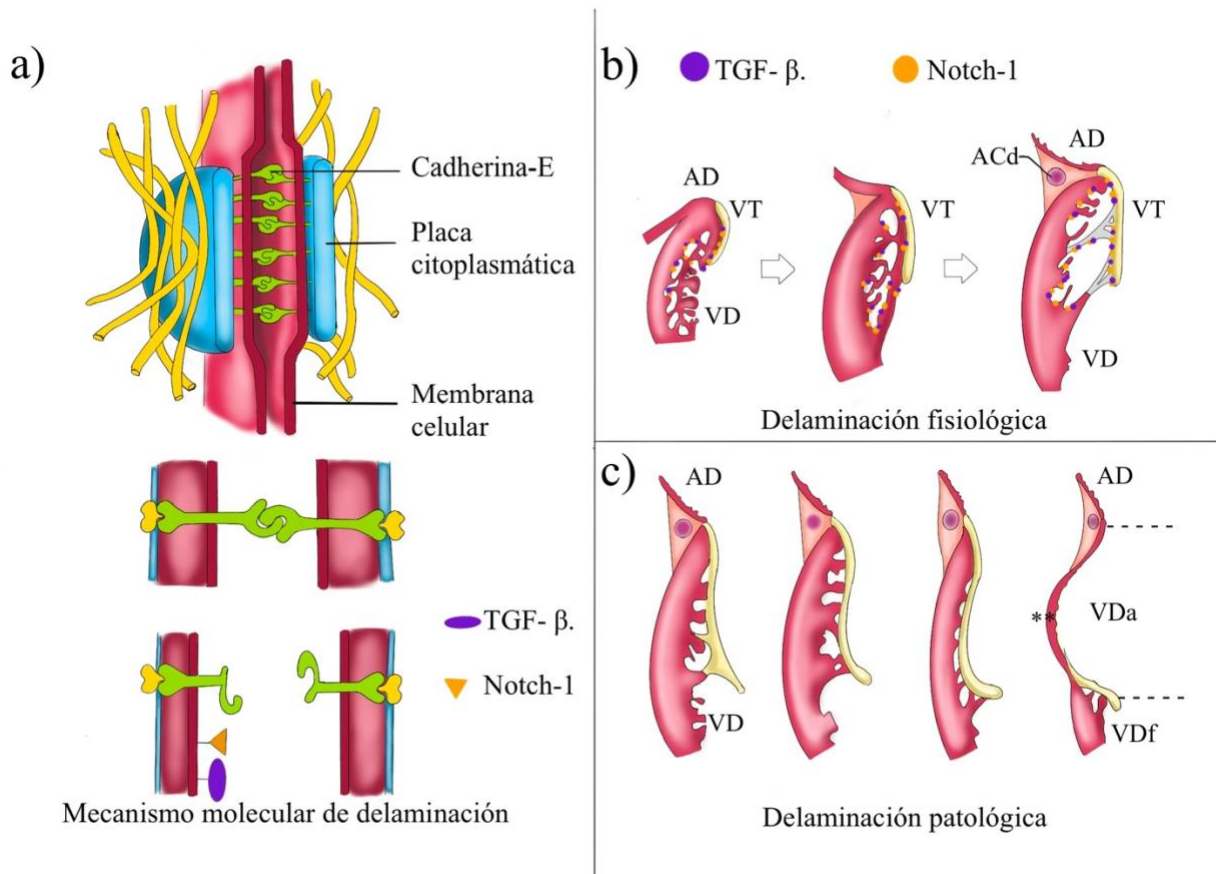


**Figura 15:** Esquema anatómico de proceso molecular de valvulogénesis AV.

Obtenido de: Tandon, I., Lam, N.T., Balachandran, K. (2018). Mechanical Mediation of Signaling Pathways in Heart Valve Development and Disease. In: Sacks, M., Liao, J. (eds) *Advances in Heart Valve Biomechanics*. Springer, Cham. [https://doi.org/10.1007/978-3-030-01993-8\\_10](https://doi.org/10.1007/978-3-030-01993-8_10)

La delaminación es otro de los procesos fundamentales de la valvulogénesis, pues se la puede definir como la capacidad que adquiere una célula de separarse de otra al perder las uniones moleculares que la fijaban previamente. Este proceso es fundamental para que las células endocárdicas se puedan separar y migrar libremente hacia los cojinetes endocárdicos, de otro modo no se produciría una invasión y diferenciación celular suficiente para el desarrollo y maduración de la válvula, además en el caso de las válvulas AV este proceso permite la separación paulatina de las válvulas del miocardio ventricular hasta ser estructuras independientes y dinámicas ligadas anatómicamente y funcionalmente a los músculos papilares por medio de las cuerdas tendinosas. (Lindsey & Butcher, 2011; Tandon et al., 2019)

Para comprender el mecanismo molecular de la delaminación, **figura 16**, debemos recordar lo anteriormente expuesto acerca del efecto negativo del TGF- $\beta$  y Notch-1 sobre los marcadores epiteliales, uno de ellos es la cadherina-E, pues es una parte fundamental del desmosoma que se une con su par de otra célula, sujeta a una placa de fijación que a su vez está sujeta intracelularmente por un citoesqueleto filamentosos de queratina, en consecuencia la pérdida de la cadherina-E bloquea la capacidad del desmosoma de mantener a la célula fijada a su par, por lo tanto el efecto estructural del TGF- $\beta$  y Notch-1 sobre las células endocárdicas y epiteliales es la liberación de las mismas por efecto de la pérdida de sus uniones moleculares. (Lindsey & Butcher, 2011; Tandon et al., 2019)



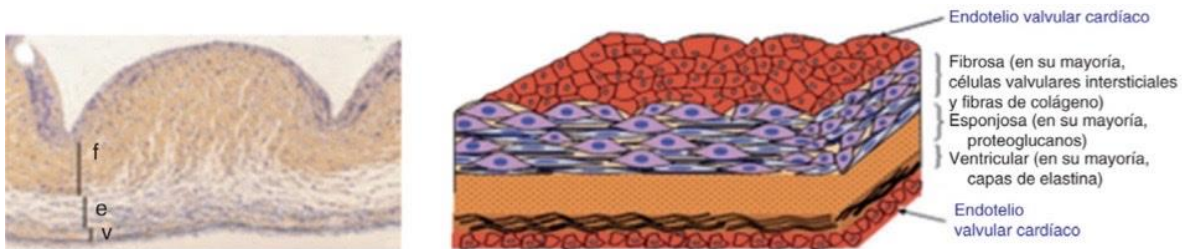
**Figura 16:** Esquema de proceso molecular de delaminación celular.

Autor: David Miniguano.

Finalmente, las células mesenquimales diferenciadas ubicadas en los cojinetes endocárdicos alrededor de los orificios AV y de salida aórtico y pulmonar proliferan a manera de tumefacciones que a su vez son remodeladas por metaloproteinasas que en consecuencia provocan un proceso de excavación, adelgazamiento y crecimiento de estas válvulas primitivas inicialmente ricas en ácido hialurónico, pero luego están constituidas por elastina, colágeno y proteoglicanos. Las válvulas se organizan así en tres capas a la semana 36 de gestación siendo esta su conformación final, **figura 17.**(Azüero-García et al., 2020)

- Capa fibrosa: Rica en colágeno tipo I y III que brinda resistencia para soportar el movimiento de extensión y retroceso.
- Capa esponjosa: Orientada hacia las zonas arteriales y atriales, rica en proteoglicanos y colágeno que resiste a la compresión.
- Capa ventricular: Orientado hacia los ventrículos rica en colágeno I y III

Cada válvula tiene particularidades anatómicas e histológicas ya que cumplirán funciones diferentes y estarán expuestas a condiciones particulares como de presión y velocidad de flujo.



**Figura 17:** Capas de las válvulas (esquema general).

Primera figura representa corte histológico de válvula semilunar madura; f, capa fibrosa; e, capa esponjosa; v capa ventricular. Figura de la derecha representa una ilustración de las capas de la válvula. Adaptado de Avery. Enfermedades del recién nacido. (p 734), por Ellen Dees y H. Scott Baldwin, 2019, Elsevier. Disponible en

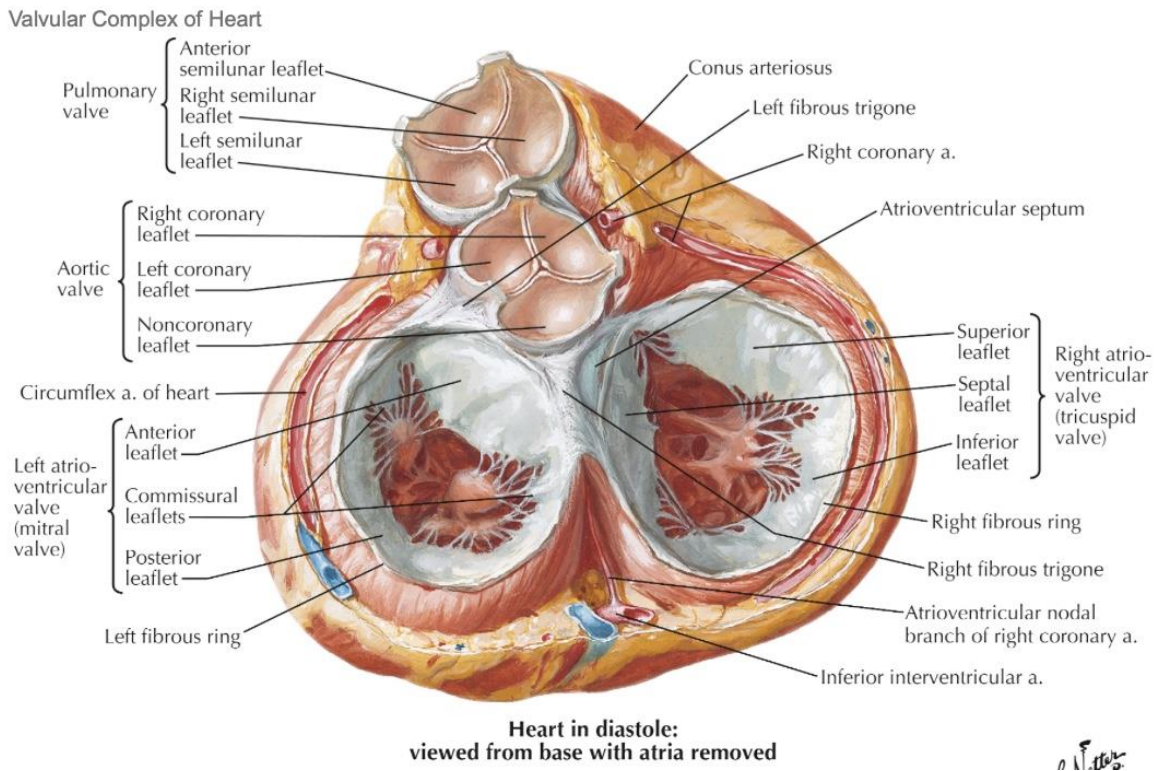
<https://clinicalkey.puce.elogim.com/#!/content/book/3-s2.0-B9788491133889000507>

### **2.1.8 Particularidades de la anatomía de cada válvula cardíaca:**

La válvula tricúspide se ubica en el orificio AV derecho, **figura 18,19, 20 y 21**, se deriva del cojinete endocárdico derecho y dorso-caudal, así como también de la cresta dextrodorsal del cono. Consta de tres válvulas: anterior (la más grande), posterior o inferior (la más pequeña) y

septal; podría existir una cuarta válvula si la válvula posterior se divide en dos. El grosor de estas válvulas es menor en comparación a la válvula tricúspide. (Azüero-García et al., 2020)

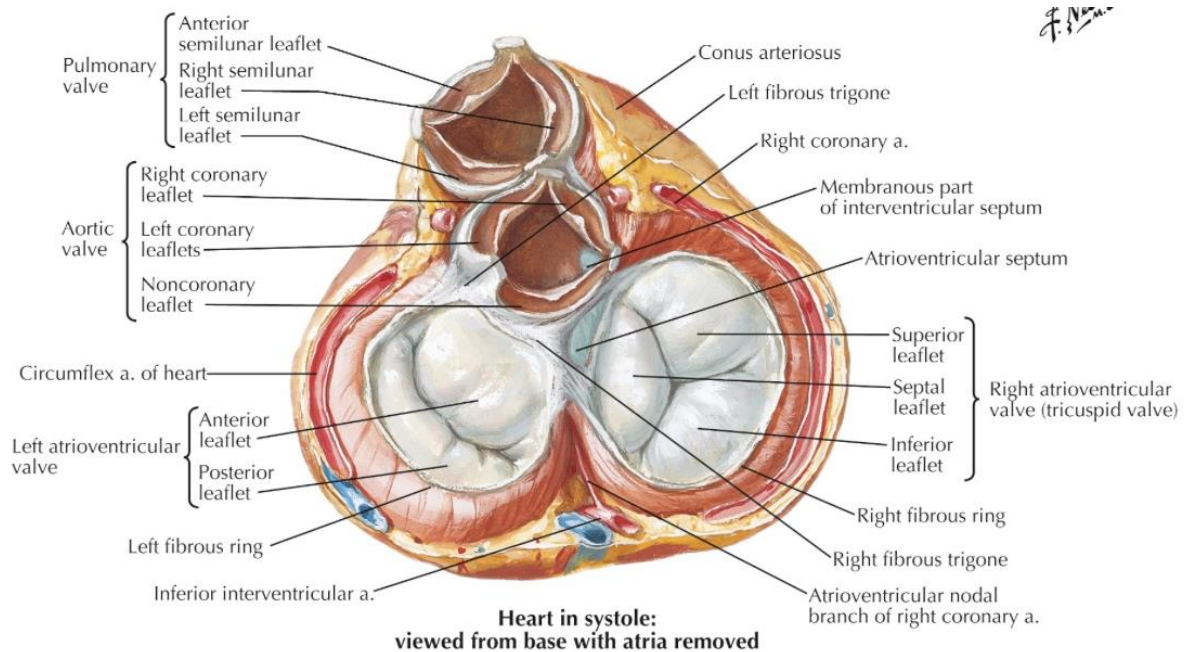
La válvula mitral se ubica en el orificio AV izquierdo, **figura 18,19, 20 y 21,22** (es más estrecho en comparación al orificio AV derecho), se deriva del cojinete endocárdico lateral izquierdo, dorso-caudal y ventrocefálica. Consta de dos válvulas: septal o aortica ya que se comunica con la raíz aortica (es la más grande), posterior o mural (puede dividirse en posteromedial y anterolateral). (Azüero-García et al., 2020)



**Figura 18:** Anatomía de las válvulas AV y semilunares (diástole).

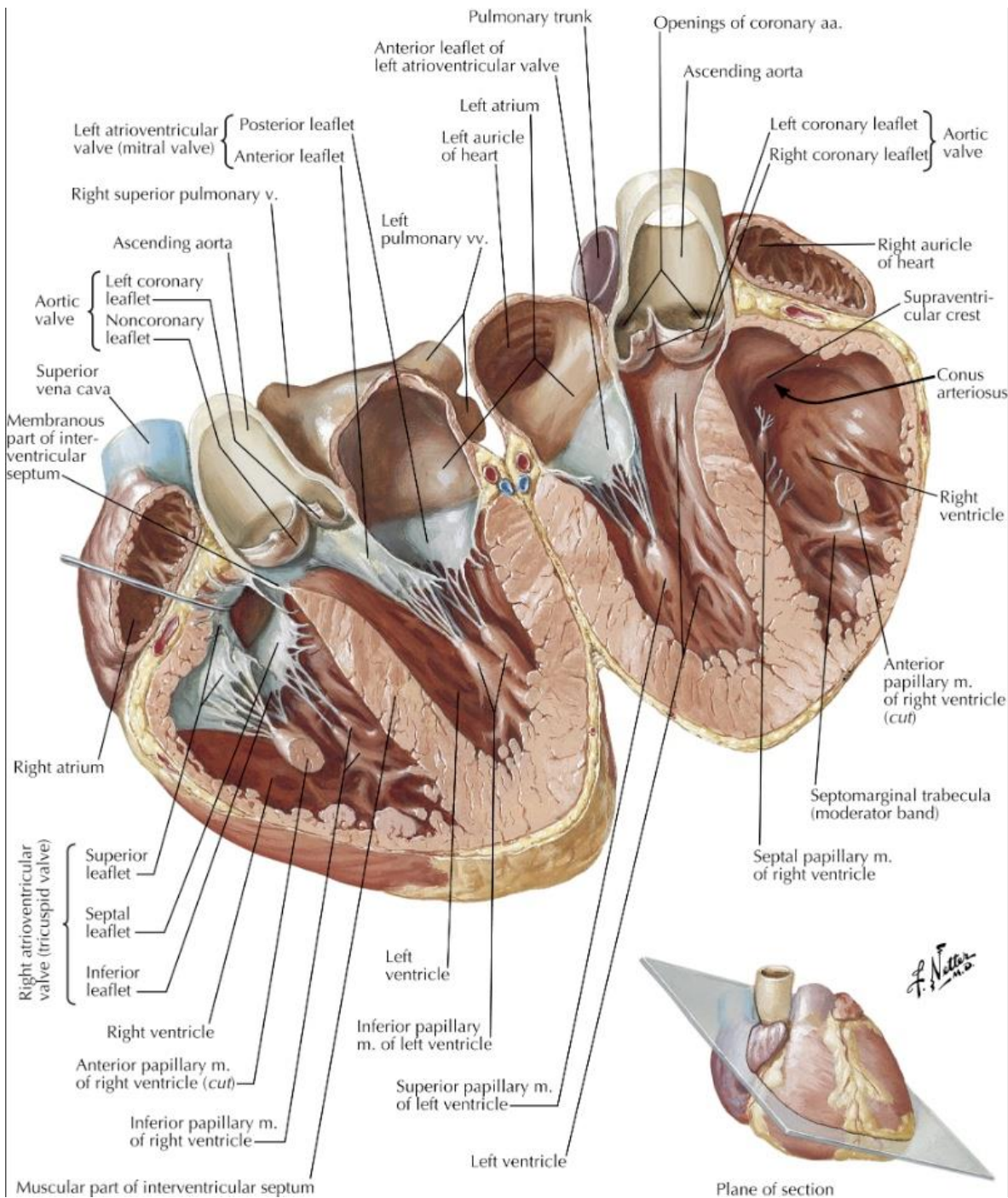
Nota. \* Imagen con palabras en inglés. Adaptado de Netter Atlas of Human Anatomy: Classic Regional Anatomy Approach, Eighth Edition. (p 243). Por Frank, H; Netter MD. 2023.

Elsevier. Disponible en: <https://clinicalkey.puce.elogim.com/#!/content/book/3-s2.0-B9780323680424000049>



**Figura 19:** Anatomía de las válvulas AV y semilunares (sístole).

Nota. \* Imagen con palabras en inglés. Adaptado de Netter Atlas of Human Anatomy: Classic Regional Anatomy Approach, Eighth Edition. (p243). Por Frank, H; Netter MD. 2023. Elsevier. Disponible en: <https://clinicalkey.puce.elogim.com/#!/content/book/3-s2.0-B9780323680424000049>



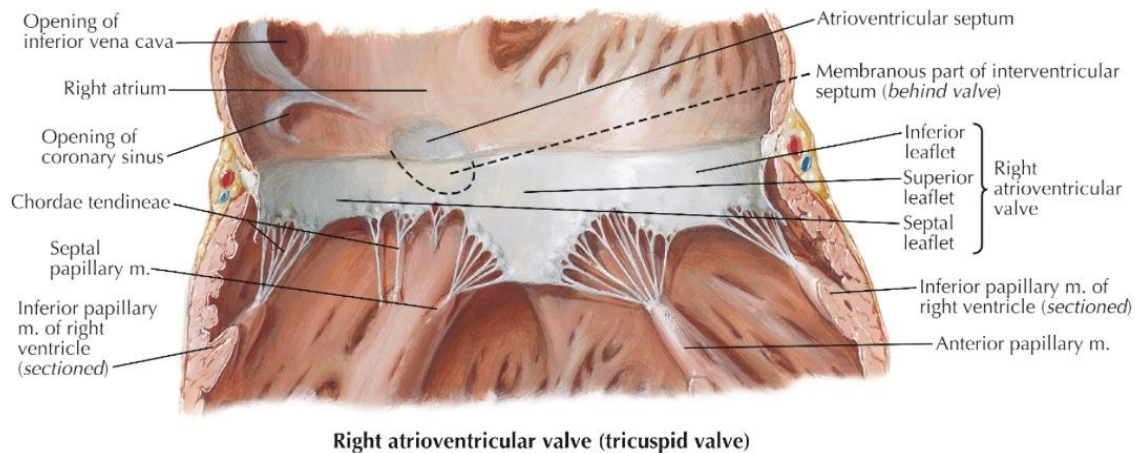
**Figura 20:** Anatomía de las válvulas AV y semilunares (corte sagital).

Nota. \* Imagen con palabras en inglés. Adaptado de Netter Atlas of Human Anatomy: Classic Regional Anatomy Approach, Eighth Edition. (p243). Por Frank, H; Netter MD. 2023.

Elsevier. Disponible en: <https://clinicalkey.puce.elogim.com/#!/content/book/3-s2.0-B9780323680424000049>

La válvula aortica se ubica en el orificio de salida izquierda como raíz de la aorta ascendente **figura 18,19, 20 y 23**, consta de un anillo bien definido y tres cúspides: válvula semilunar derecha (coronaria), semilunar izquierda (coronaria) y semilunar posterior (no coronaria).(Azuero-García et al., 2020)

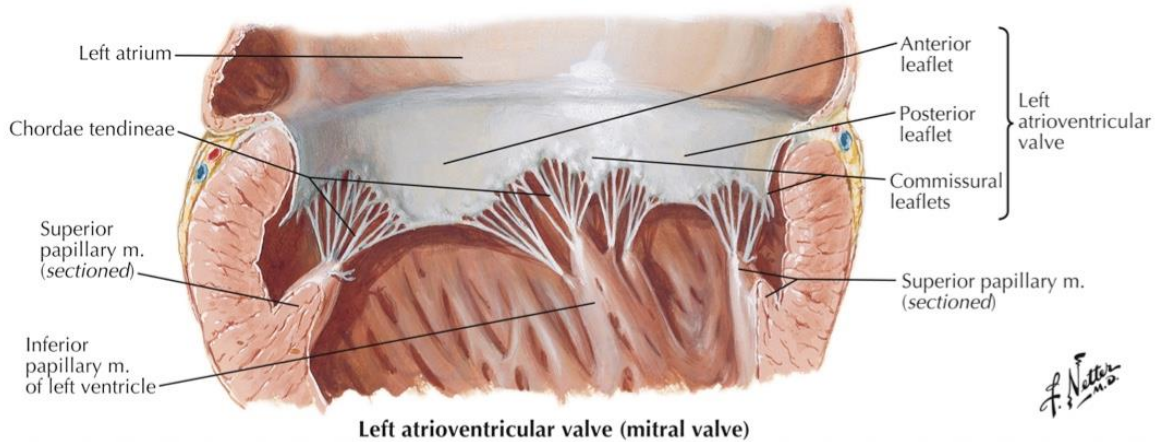
La válvula pulmonar se ubica en el orificio de salida derecho como raíz de la arteria pulmonar que consta de tres cúspides adheridas a un anillo fibroso poco definido que son: valva semilunar anterior, semilunar derecha, semilunar izquierda; tiene la misma configuración que las válvulas aorticas .(Azuero-García et al., 2020). **Figura 18, 19 y 20.**



**Figura 21:** Anatomía de las AV tricúspide.

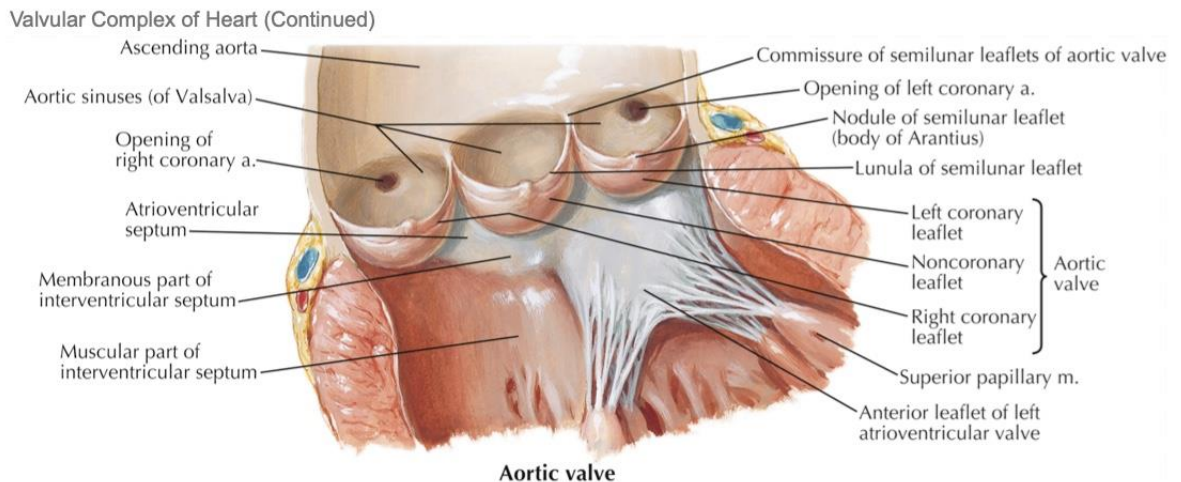
Nota. \* Imagen con palabras en inglés. Adaptado de Netter Atlas of Human Anatomy: Classic Regional Anatomy Approach, Eighth Edition. (p244). Por Frank, H; Netter MD. 2023.

Elsevier. Disponible en: <https://clinicalkey.puce.elogim.com/#!/content/book/3-s2.0-B9780323680424000049>



**Figura 22:** Anatomía de las AV mitral.

Nota. \* Imagen con palabras en inglés. Adaptado de Netter Atlas of Human Anatomy: Classic Regional Anatomy Approach, Eighth Edition. (p244). Por Frank, H; Netter MD. 2023. Elsevier. Disponible en: <https://clinicalkey.puce.elogim.com/#!/content/book/3-s2.0-B9780323680424000049>

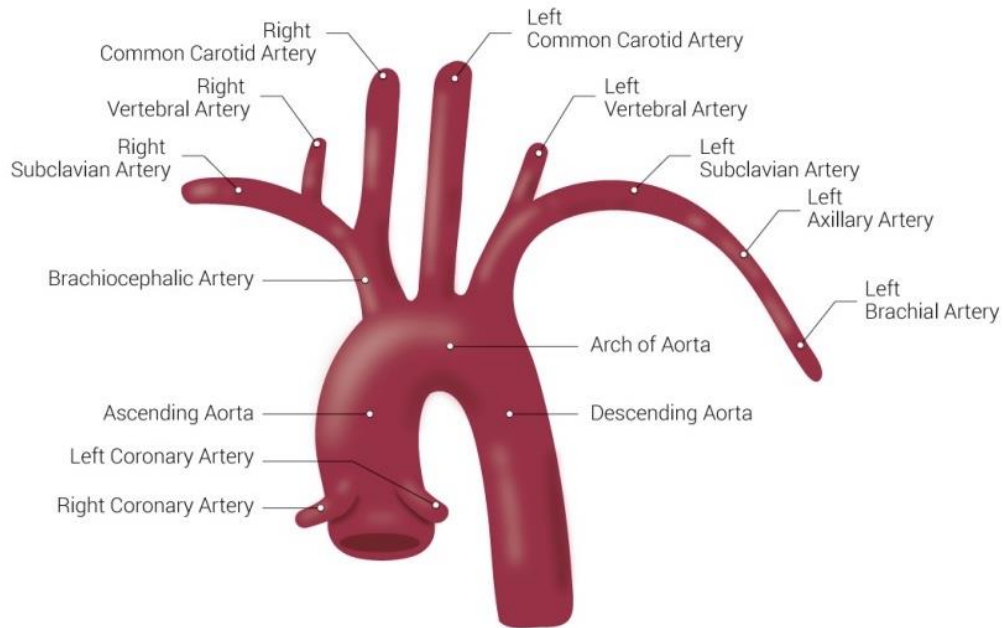


**Figura 23:** Anatomía de las válvulas semilunares.

Nota. \* Imagen con palabras en inglés. Adaptado de Netter Atlas of Human Anatomy: Classic Regional Anatomy Approach, Eighth Edition. (p244). Por Frank, H; Netter MD. 2023. Elsevier. Disponible en: <https://clinicalkey.puce.elogim.com/#!/content/book/3-s2.0-B9780323680424000049>

**2.1.9 Formación de aorta.**

Para comprender la formación de la aorta, primero debemos partir del concepto básico anatomofuncional de esta estructura, comenzando con que esta es una estructura vascular de gran tamaño encargada de llevar sangre rica en oxígeno desde el ventrículo izquierdo hacia la circulación sistémica; presenta un largo recorrido dividido en aorta ascendente que nace desde el VI, arco o cayado aórtico que da origen a la arteria braquiocefálica, carótida común izquierda y arteria subclavia izquierda; posteriormente, continua con la aorta descendente que recorre tórax y abdomen hasta dividirse en iliaca común derecha e izquierda. (Shahoud et al., 2022). Ver **Figura 24.**



**Figura 24:** Anatomía de aorta.

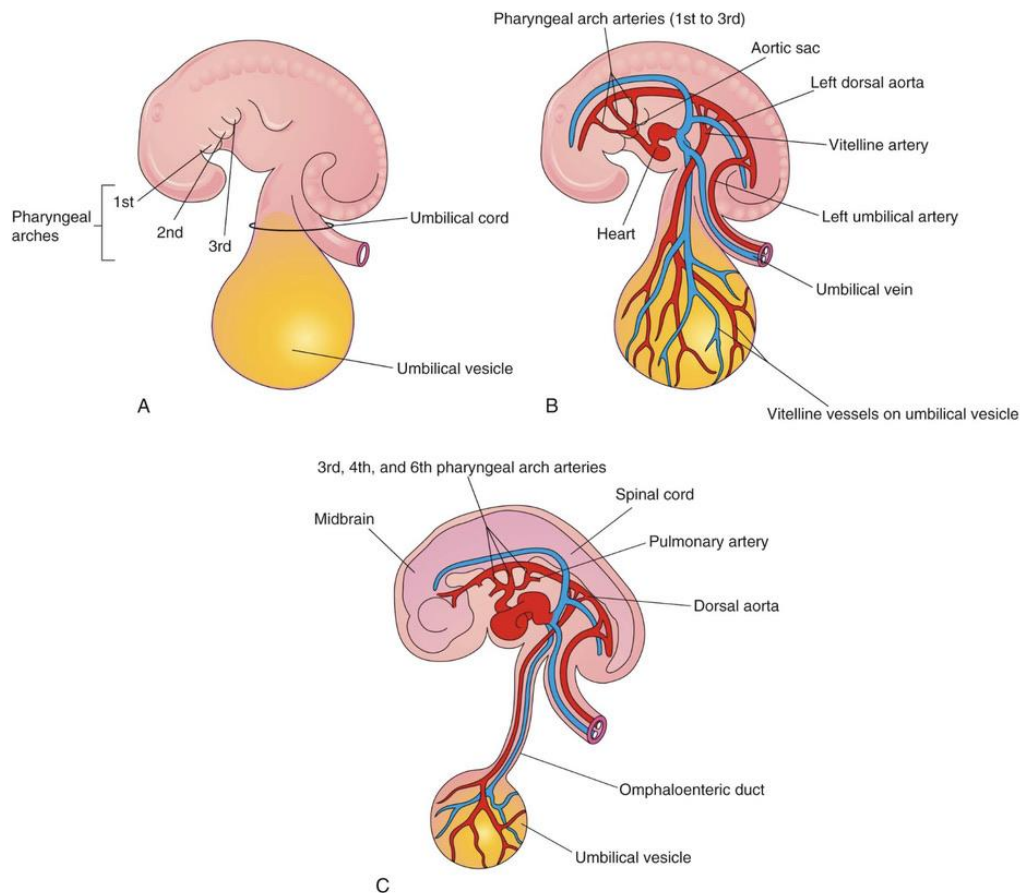
Adaptado de: Shahoud JS, Miao JH, Bolla SR. Anatomy, Thorax, Heart Aorta. [Updated 2022 Jul 25]. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan-. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK538140/>

Las ramas arteriales derivadas de la aorta se encargarán de irrigar sistémicamente a los aparatos y sistemas del cuerpo humano; en este apartado no se hace énfasis en la anatomía de estas estructuras. (K. L. Moore et al., 2020)

Como se expone anteriormente, la aorta esta anatómicamente conformada por varias secciones, esto tiene una explicación embriológica, pues durante su desarrollo se fue conformando por varias estructuras como el saco aortico, aorta dorsal derecha e izquierda, arterias del tercer a sexto arco faríngeo (**figura 25, 26**). A continuación, se expone con mayor detalle la forma en que estas estructuras conforman a la aorta durante su desarrollo embrionario. (K. L. Moore et al., 2020)

La aorta se forma entre la semana 3 y 8. Comienza con la formación del saco aórtico y la aorta dorsal que a su vez se divide en derecha e izquierda, estas estructuras derivan de los angioblastos de la mesénquima embrionaria. (K. L. Moore et al., 2020). Ver **figura 25**.

Durante la cuarta semana, se comienzan a desarrollar vasos que irrigan a los arcos faríngeos, en concreto son 6, sin embargo, el primero y el segundo degeneran cuando aparecen los otros pares, dando origen a las arterias maxilares y arterias del estribo correspondientemente. La aparición de las arterias de los arcos faríngeos marca la conexión entre el saco aórtico y la aorta dorsal. (K. L. Moore et al., 2020). Ver **figura 25**.



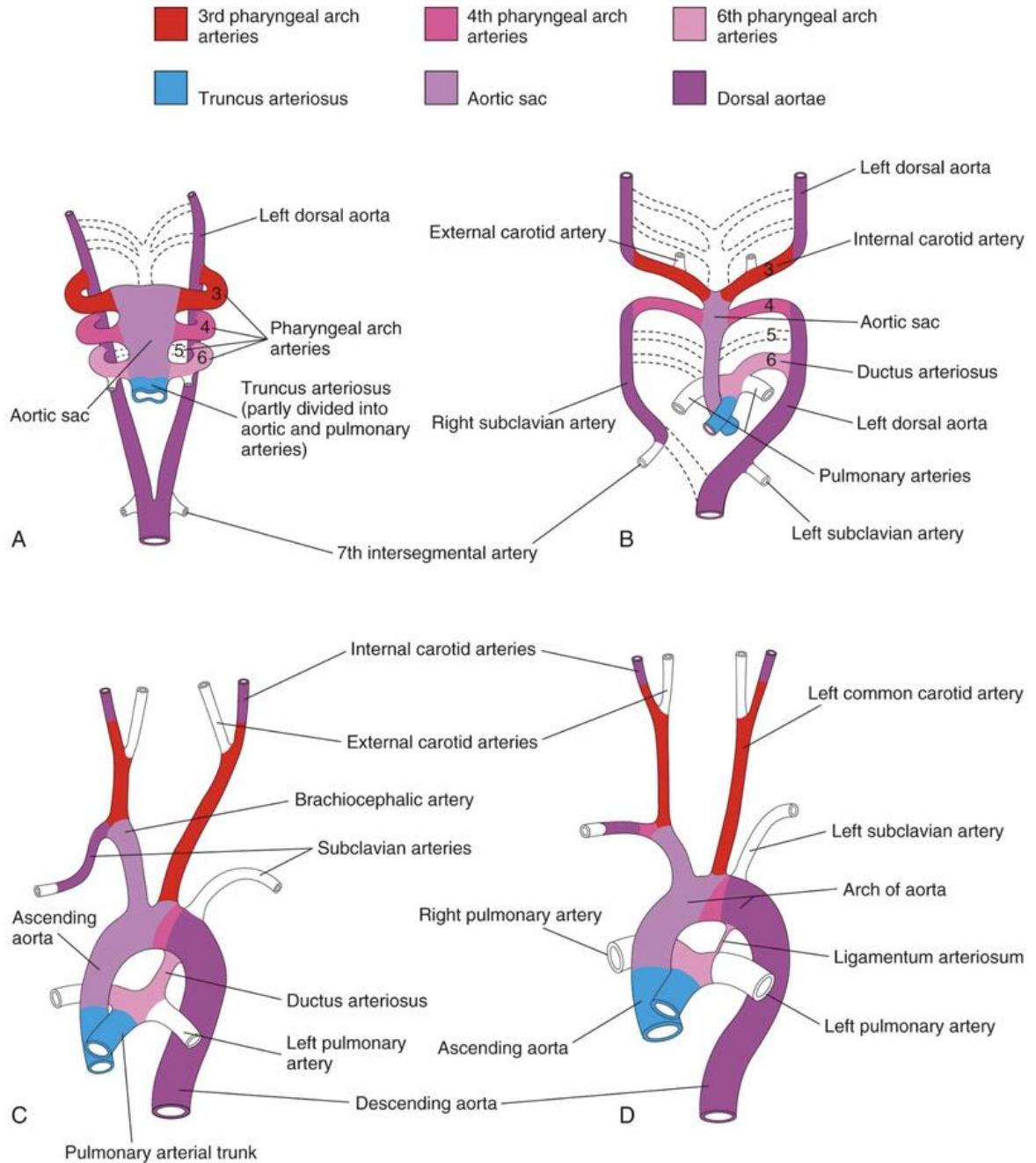
**Figura 25:** formación de aorta.

Nota. \* A, lado izquierdo de embrión de 26 días. B, arterias de los arcos faríngeos del lado izquierdo (primer a tercer par). C, embrión de 37 días con aorta dorsal única y degeneración

de arterias de primer y segundo arco faríngeo. Adaptado de Embriología Clínica 10ma ed. (p 318). Por Moore, K. 2016. Elsevier.

Las arterias que irrigan desde el tercer arco hasta el sexto arco faríngeo contribuyen en la conformación de la aorta y de sus ramas inmediatas.(K. L. Moore et al., 2020)

- Tercer par de arterias de los arcos faríngeos: Su porción proximal dará origen a las carótidas comunes; mientras que las partes distales conforman a las carótidas internas. Ver **figura 26 A-B**.
- Cuarto par de arteria de los arcos faríngeos: Su rama izquierda formará parte del cayado de la aorta; su rama derecha se convierte en la porción proximal de la arteria subclavia derecha, esta última estructura en su región distal se formará a partir de la aorta dorsal derecha. Ver **figura 26 C**.
- La arteria dorsal izquierda dará origen a la aorta descendente. Ver **figura 26 C**.
- La arteria subclavia derecha particularmente no se deriva de ninguna de estas estructuras mencionadas, pues lo hace de la séptima arteria inter segmentaria derecha.
- Quinto par de arterias de los arcos faríngeos: Dan origen a vasos rudimentarios en el 50% de las veces, el otro 50% de los casos las arterias no dan origen a ningún vaso.
- Sexto par de arterias de los arcos faríngeos: En su región proximal conforma parte de la arteria pulmonar y su porción distal da origen al conducto arterioso. Ver **figura 26 C-D**.



**Figura 26:** formación de aorta y derivados de arterias de arcos faríngeos.

Adaptado de Embriología Clínica 10ma ed. (p 319). Por Moore, K. 2016. Elsevier.

En conclusión, la aorta se formará en su región proximal del tronco arterioso, saco aórtico y cuarto arco faríngeo, mientras que su porción distal se forma a partir de la aorta dorsal izquierda.

## 2.2 Circulación fetal y circulación neonatal transicional:

El diseño de la circulación fetal es un sistema biológico eficiente, puesto que permite irrigar y perfundir con sangre oxigenada al feto y a la placenta desde la circulación materna por medio de las dos venas umbilicales, además permite la eliminación de sangre poco oxigenada hacia la circulación materna por medio de la arteria umbilical, puesto que los pulmones fisiológicamente no realizaran intercambio de gases hasta su adecuada madurez con la primera respiración. (Sanapo et al., 2016). Ver **figura 27**.

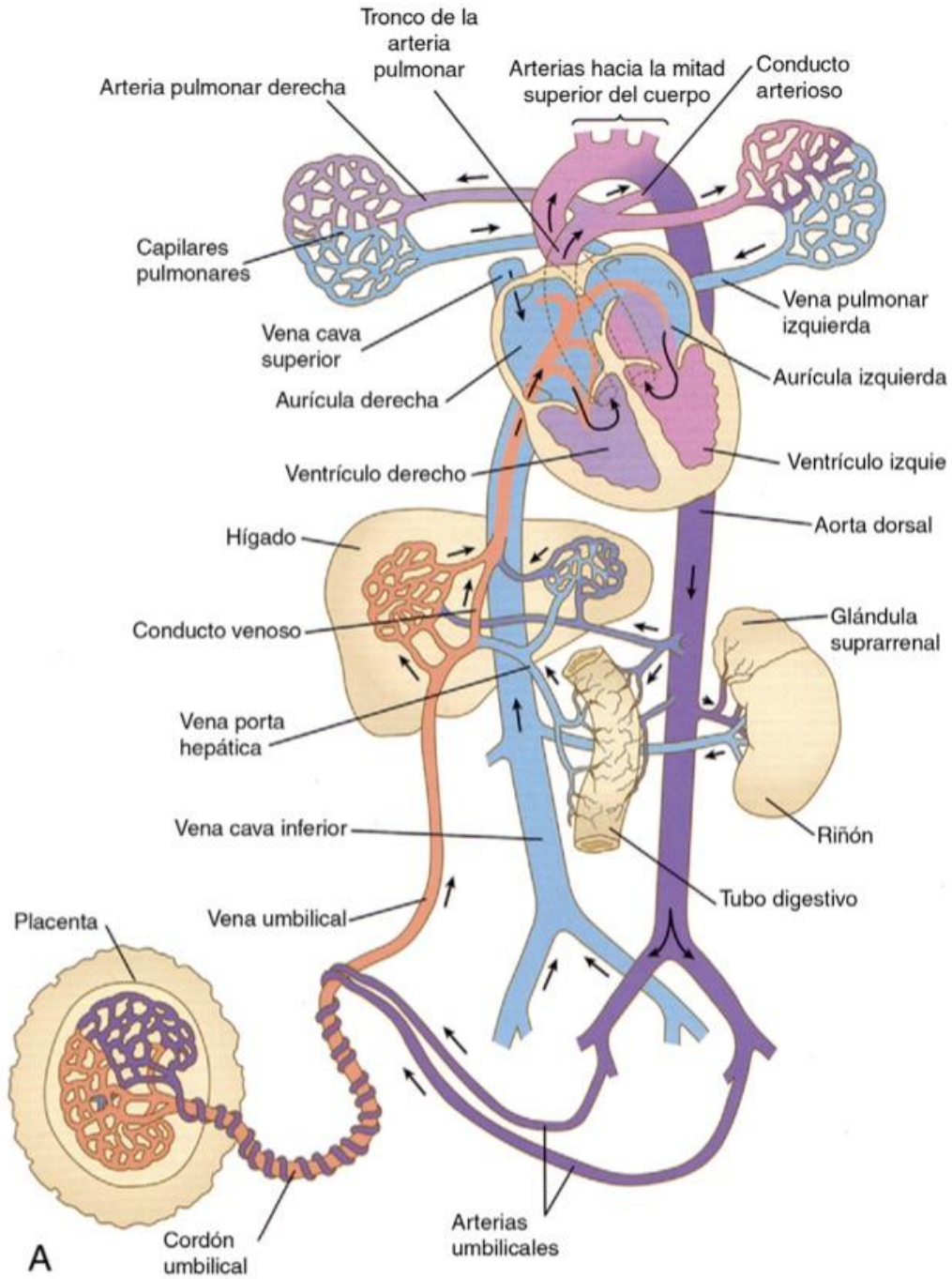
La circulación fetal cuenta con algunas conexiones intracardiacas y extra-cardiacas que permitirán la adecuada distribución, perfusión de sangre rica en oxígeno y nutrientes necesarios para el desarrollo y crecimiento fetal. Concretamente existen tres conexiones que se denominan conducto venoso, conducto arterioso, agujero oval, su función se explica a continuación.(K. L. Moore et al., 2020; Sanapo et al., 2016). Ver **figura 27**.

En primer lugar, la sangre rica en oxígeno y nutrientes llega a la placenta proveniente de la circulación materna, esta sale de la placenta por medio de la vena umbilical hacia el feto a través del ombligo con una gran presión (circulación materno fetal). Inmediatamente antes de ingresar al hígado, la vena umbilical se divide en dos estructuras que a su vez fraccionan la circulación en dos partes casi iguales, la primera ingresa al hígado en donde se conecta con los sinusoides hepáticas, la sangre llegara a la vena cava inferior (VCI) por medio de las venas hepáticas ; la segunda corresponde al conducto venoso que no ingresa al hígado, se conecta directamente con la VCI, el ducto venoso está regulado por un esfínter fisiológico que evita la sobrecarga de sangre al corazón y desvía el flujo hacia el hígado cuando aumenta el flujo de la vena umbilical en casos específicos como durante una contracción uterina. Una vez que la sangre rica en oxígeno llega a la VCI, inmediatamente ingresa a la aurícula derecha, mezclándose con la

sangre venosa de la vena cava superior (VCS) que tiene un volumen exiguo en comparación a su par. (K. L. Moore et al., 2020)

Debido a la gran presión con la que la sangre ingresa a la aurícula derecha, una gran parte de esta pasa directamente a la aurícula izquierda que tiene una presión mucho menor, a través del agujero oval, otra pequeña parte de esta sangre se dirige al ventrículo derecho con posterior salida por medio de la válvula pulmonar hacia la arteria pulmonar en donde toma dos caminos, una gran parte de este flujo (90%) se dirige a la aorta descendente por medio de conducto arterioso; mientras que una pequeña parte (10%) se dirige a la circulación pulmonar la cual ofrece una gran resistencia por la vasoconstricción fisiológica que se da en este periodo hasta antes del nacimiento. (K. L. Moore et al., 2020)

La sangre rica en oxígeno y nutrientes que llega a la aurícula derecha a través del agujero oval, se mezcla con la sangre poco oxigenada proveniente de las venas pulmonares que tiene un volumen poco significativo; posteriormente esta ingresa al ventrículo izquierdo en donde sale hacia el arco aórtico por medio de la válvula aórtica, durante el trayecto del arco aórtico se puede decir que la sangre tiene un contenido elevado en oxígeno que irrigaran al corazón, cuello, miembros superiores y cabeza (estructura con alto requerimiento metabólico); una vez que la sangre rica en oxígeno llega a la aorta descendente, esta recibe la sangre con moderado contenido en oxígeno proveniente de la arteria pulmonar a través del conducto arterioso, por lo que se puede decir que la sangre de la aorta descendente contiene una moderada cantidad de oxígeno que de todos modos cubre las necesidades fisiológicas de oxígeno y nutrientes de las estructuras a las que irriga que será intestino, riñones, miembros inferiores. El 35% de la sangre de la aorta descendente se destina a la irrigación de la parte inferior del cuerpo, el otro 65% retorna hacia la placenta por medio de las dos venas umbilicales para ser reoxigenada. (K. L. Moore et al., 2020)



**Figura 27:** Circulación fetal.

Adaptado de Avery. Enfermedades del recién nacido. (p 739), por Ellen Dees y H. Scott Baldwin, 2019, Elsevier. Disponible en <https://clinicalkey.puce.elogim.com/#!/content/book/3-s2.0-B9788491133889000507>

La circulación fetal cambia profundamente en el momento del nacimiento a una circulación neonatal transicional y definitiva (**figura 28**), debido a tres cambios importantes que son: la interrupción de la circulación de sangre fetal a través de la placenta, cierre de las conexiones, entrada de aire hacia los pulmones que provoca su expansión, marcando el punto inicial de su función como estructura encargada de intercambio de gases. (Sanapo et al., 2016)

Durante el clampeo y corte del cordón umbilical, el flujo sanguíneo por la vena y las dos arterias umbilicales se interrumpe rápidamente, esto provoca una constricción del esfínter del conducto venoso, en efecto ya no hay circulación por el conducto venoso (cierre paulatino en la primera semana); la sangre restante de la vena umbilical pasa directamente a los sinusoides hepáticos; el conducto venoso y la vena umbilical se transformaran posteriormente en ligamento venoso y ligamento redondo respectivamente. El mayor cambio se produce en la dinámica de la vena cava inferior, pues su presión que anteriormente era elevada por la circulación de la vena umbilical ahora es considerablemente menor, consecuentemente esta disminución de la presión también se refleja en la aurícula derecha (K. L. Moore et al., 2020).

La expansión y el ingreso de aire por los pulmones genera cambios importantes en la circulación pulmonar para poder funcionar como una estructura de intercambio gaseoso junto con los alveolos y el surfactante; estos cambios son: disminución de la resistencia vascular pulmonar, aumento del flujo sanguíneo pulmonar, adelgazamiento paulatino de las paredes de las arterias pulmonares. (Sanapo et al., 2016)

La presión de la aurícula izquierda aumenta sustancialmente debido a la mayor entrada de sangre por las venas pulmonares, gracias al aumento de flujo sanguíneo pulmonar, mientras que la presión de la aurícula derecha disminuye por el cierre del conducto venoso, en consecuencia, la presión de la aurícula es mucho mayor en comparación a su contraparte provocando una

inversión de presiones al momento del nacimiento. El aumento de la presión auricular izquierda empuja la válvula del agujero oval hacia el septum secundum, provocando así su cierre funcional en las primeras horas de vida y su cierre anatómico entre los 6 y 12 meses de vida, sin embargo, el cierre anatómico puede completarse a los cinco años hasta un 50% de los casos. Se debe cambiar el término de agujero a foramen oval en el momento del cierre funcional y anatómico. El cierre del agujero oval marca la división final entre el lado izquierdo y derecho del corazón, además toda la sangre que fluye al ventrículo derecho sale hacia la circulación pulmonar por la arteria pulmonar para ser oxigenada. (K. L. Moore et al., 2020; Sanapo et al., 2016)

El conducto arterioso se constriñe significativamente al nacimiento, quedando una pequeña cantidad de flujo sanguíneo que puede fluir a través de esta estructura (**figura 29**), sin embargo el flujo se invierte por el cambio de presión, en consecuencia la poca cantidad de sangre que fluye por el conducto arterioso en las primeras horas de vida, lo hace desde la aorta hacia la arteria pulmonar; no obstante ese minúsculo flujo se mantiene por 24 a 48 horas, pues al término de 24 horas, el 20% de neonatos tendrán su conducto arterioso cerrado, a las 48 y 96 horas, el 80 y 100% de los conductos arteriosos se habrán cerrado, respectivamente. (K. L. Moore et al., 2020)

Se considera que el cierre del conducto arterioso está inducido por un cambio en la concentración de oxígeno que pasa por el conducto arterioso, pues al invertirse el flujo de esta, es la sangre de la aorta rica en oxígeno la que circula temporalmente por esta estructura, alcanzando una  $pO_2$  mayor a 50 mmHg que al parecer es la  $pO_2$  mínima necesaria para inducir la contracción ductal, aunque no se conocen bien los mecanismos por los cuales este provoca dicha constricción, por esta razón aquellos neonatos con hipoxia persistente pueden mantener el conducto arterioso permeable por más tiempo; además los pulmones liberan bradicinina que es

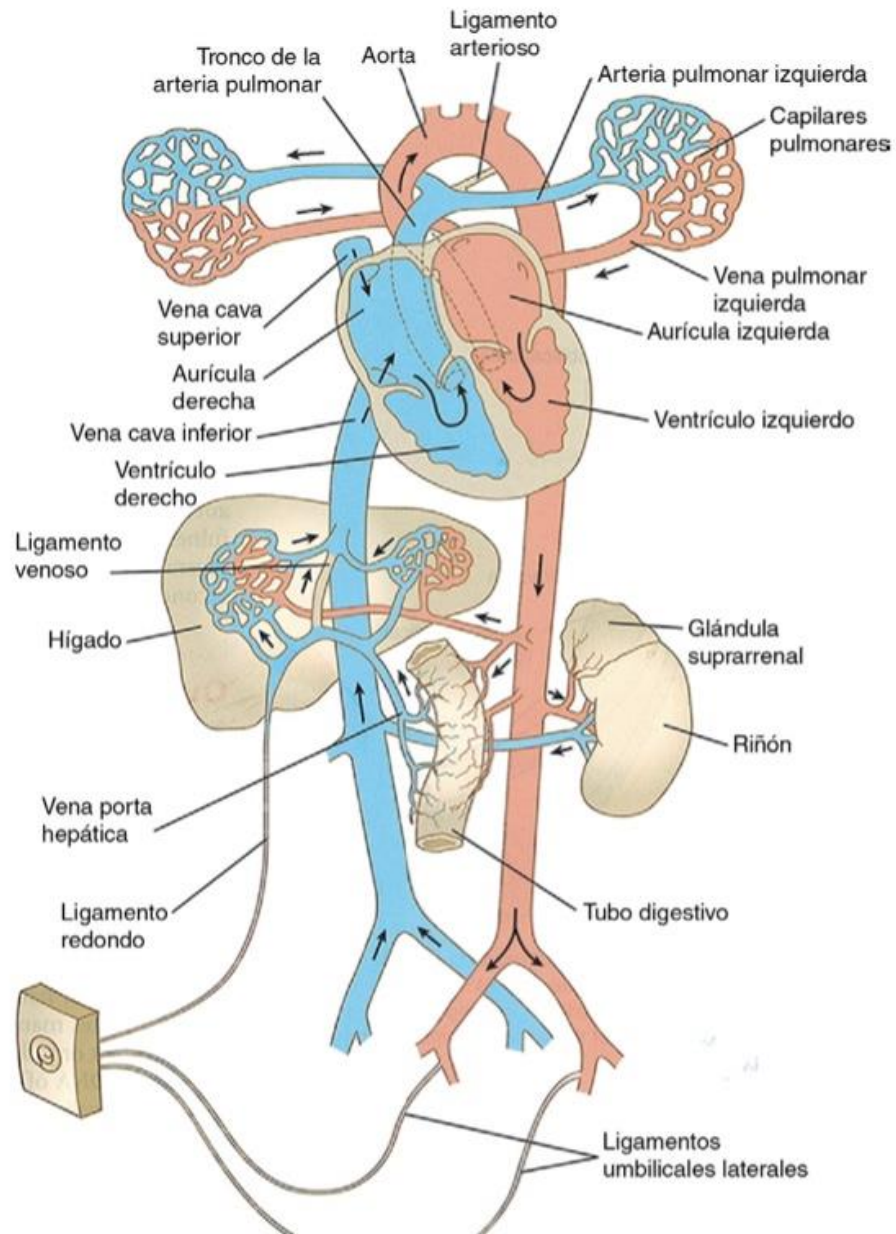
una sustancia con efectos contráctiles en el músculo liso con efecto directo sobre el conducto arterioso. (K. L. Moore et al., 2020; Sanapo et al., 2016)

Durante la vida fetal, la permeabilidad del conducto arterioso este mediado por la baja concentración de O<sub>2</sub> y por la producción endógena de prostaglandina E<sub>2</sub> (PGE<sub>2</sub>), esta última sustancia mantiene al músculo liso ductal relajado y su producción esta mediada por el oxígeno, siendo que una mayor concentración de O<sub>2</sub> inhibe su producción y una menor concentración ejerce un efecto contrario; por este motivo se utiliza PGE<sub>2</sub> exógena cuando se requiere mantener el conducto arterioso permeable e inhibidores de PGE<sub>2</sub> como la indometacina cuando se busca un efecto contrario.(K. L. Moore et al., 2020)

Hasta antes del nacimiento, el pulmón del feto en desarrollo recibe el 10% de todo el flujo sanguíneo, pues presenta una gran resistencia vascular debido a que sus vasos estarán contraídos y la mayoría de sangre pasa por el conducto arterioso por su menor resistencia por lo que funcionalmente el pulmón no cumple un rol fundamental en el intercambio gaseoso ,casi no existe circulación pulmonar y el aporte de oxígeno proviene de la circulación materno-fetal; por esta razón algunas cardiopatías congénitas no necesariamente representan un riesgo funcional para el feto, siempre que las conexiones mencionadas se mantengan intra útero, permitiendo una redistribución del flujo sanguíneo que mantiene una adecuada función cardiaca y distribución de sangre oxigenada.(Chin Suh et al., 2015; K. L. Moore et al., 2020)

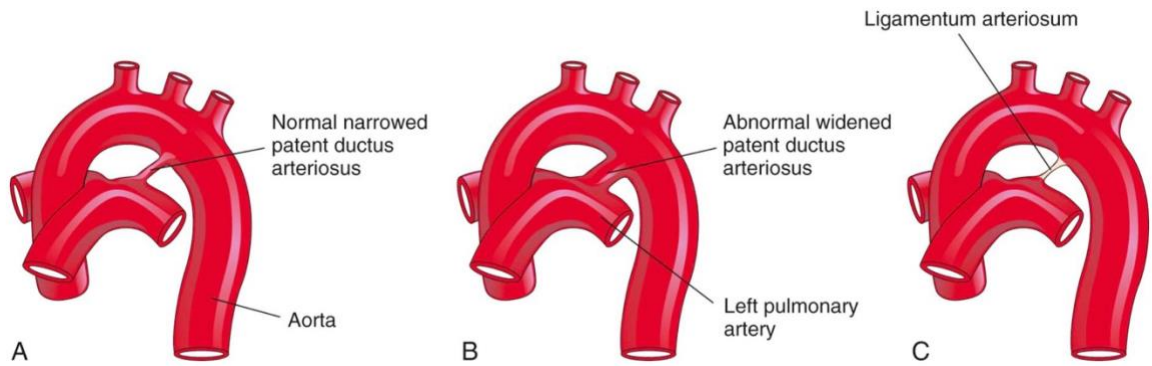
El panorama se invierte al nacimiento por los cambios fisiológicos que inducen al cierre de las conexiones de la circulación fetal, en consecuencia, este grupo de cardiopatías se expresa clínicamente luego del nacimiento, condicionando al recién nacido a la persistencia del conducto arterioso y permeabilidad del agujero oval; por lo tanto existen cardiopatías congénitas de

circulación pulmonar dependiente del conducto arterioso y de circulación sistémica dependiente del conducto arterioso. (Chin Suh et al., 2015)



**Figura 28.** Circulación neonatal.

Adaptado de Avery. Enfermedades del recién nacido. (p 739), por Ellen Dees y H. Scott Baldwin, 2019, Elsevier. Disponible en <https://clinicalkey.puce.elogim.com/#!/content/book/3-s2.0-B9788491133889000507>



**Figura 29:** Cierre del conducto arterioso.

Nota. \*A, conducto arterioso de un recién nacido. B, conducto arterioso permeable anómalo en lactante de 6 meses. C, ligamentos arteriosos de lactante de 6 meses. Adaptado de Embriología Clínica 10ma ed. (p 301). Por Moore, K. 2016. Elsevier.

## 2.3 Cardiopatías congénitas

### 2.3.1 Historia de las cardiopatías congénitas y la cardiología pediátrica:

Se ha descrito la sospecha de enfermedades cardíacas congénitas hace varios siglos, pero la existencia de la cardiología pediátrica existe hace apenas 70 años aproximadamente, desde entonces se han generado los más grandes e importantes avances sobre el diagnóstico y tratamiento de este grupo de enfermedades, permitiendo así que en la actualidad más del 80% de estos pacientes alcancen una edad adulta y que el número de pacientes adultos con cardiopatía supere al de niños. (Espinosa, 2014)

Gracias al descubrimiento de inscripciones y figuras de las culturas egipcias y persas en las que se representa la cianosis en bebés recién nacidos, sabemos que la descripción de este signo que es una manifestación importante de un gran grupo de cardiopatías congénitas se conoce hace más de cinco mil años, sin embargo, las primeras descripciones de cardiopatías

congénitas surgen mucho tiempo después con estudios aislados de autores importantes que se describen a continuación. (Espinosa, 2014)

Alessandro Benedetti (1420-1525) describe por primera vez la dextrocardia, Giulio Aranzio (1539-1619) realizó hallazgos del conducto arterioso permeable en el feto. Durante El Renacimiento, Leonardo da Vinci realizó un dibujo detallado de un corazón en donde se observa y menciona claramente una comunicación interauricular en su obra *Quardeni d' Anatomia* en el año 1513. La tetralogía de Fallot fue descrita por primera vez por Niel Stensen en 1672 en donde menciona estenosis pulmonar, comunicación interventricular, cabalgamiento de aorta e hipertrofia de ventrículo derecho; estos mismos hallazgos fueron descritos también por Edward Sandifort (1777), William Hunter (1784), Farre (1814), Peacock (1866) y Roger (1879), sin embargo Etienne-Louis Arthur Fallot en su monografía de la *Maladie Bleue* no solo realiza una descripción precisa de estos hallazgos que ya anteriormente se habían mencionado, sino que además propone una correlación clínica entre los mismos, motivo por el cual se le dio su nombre como epónimo a esta enfermedad sobre el cual no éxito discusión. El trabajo de Fallot provocó un gran interés de los cardiólogos y la pediatría. (Espinosa, 2014)

A pesar de estas descripciones, el estudio de las cardiopatías congénitas no tuvo una importante relevancia hasta antes del siglo XX; por ejemplo William Osler en su extensa obra titulada *The principles and practice of medicine* publicado en 1892, fueron dedicadas tan solo cinco páginas a las cardiopatías congénitas, siendo este mismo autor quien en una de estas páginas en argumentó que debido a que gran parte de estas enfermedades no son compatibles con la vida y las restantes no tienen forma de ser corregidas o mejorar los síntomas, el interés clínicos de las mismas es limitado. (Espinosa, 2014)

El nacimiento de la cardiología pediátrica, así como el estudio sistemático de las cardiopatías congénitas tuvieron lugar desde el siglo XX marcado por algunos acontecimientos históricos de gran importancia. En 1938, Robert E Gross culminó exitosamente por primera vez la ligadura del conducto arterioso permeable, marcando así el nacimiento del tratamiento quirúrgico de las cardiopatías congénitas. En la Segunda Guerra Mundial se produjeron grandes avances en la medicina, pues se produjeron hitos científicos que marcaron el nacimiento de la cardiología pediátrica, tales como la ejecución de la primera cirugía de fistula entre la aorta y la pulmonar en una paciente pediátrica con tetralogía de Fallot por el cirujano pediatra Alfred Blalock quien fue convencido por la cardióloga estadounidense Hellen Brooke Taussig, realizando así la primera fistula sistémico-pulmonar en la clínica Johns Hopkins, procedimiento que les brindo reconocimiento mundial, siendo nombrado hasta la actualidad como: Fistula de Blalock- Taussig.(Espinosa, 2014)

Hellen logró fundar la primera unidad especializada de cardiología pediátrica en Boston, además publicó en 1947 su libro titulado *Congenital malformations of the heart* en donde se realiza una descripción anatomoclínica de las cardiopatías congénitas que toma como precedente el trabajo publicado en 1936 por Maude E Abbott titulado *Atlas of congenital cardiac disease*. Todos estos hitos le dieron el reconocimiento a Hellen como la madre de la cardiología pediátrica, llegando a ser presidenta de la American Heart Association (AHA) entre 1965 y 1966.(Tapanes H et al., 2013)

Es importante mencionar que Hellen tubo contribución científica de gran importancia fuera del campo de la cardiología, siendo así que su descripción sobre los efectos teratogénicos de la Talidomida basado en estudios realizados en la Alemania Oriental fue fundamental para que su testimonio en el Congreso de los Estados Unidos determine la retirada de su permiso de

comercialización al público por la Food and Drug Administration (FDA), siendo este un hito histórico de la medicina basada en la evidencia. (Tapanes H et al., 2013)

El desarrollo en el diagnóstico y manejo de las cardiopatías congénitas fue enriquecido por más actores importantes que realizaron grandes avances como la primera corrección quirúrgica de coartación de aorta exitosa realizada por los cirujanos Robert E Gross en Boston y Crafoord en Suecia de forma independiente. En 1953 se utiliza por primera ocasión la bomba de derivación corazón-pulmón de Gibbon para la corrección quirúrgica de una comunicación interauricular, también en ese mismo año, los doctores mexicanos Rubio Álvarez y Limón realizaron la primera valvulotomía pulmonar por cateterismo cardiaco, veinte y seis años después JS Kan y colaboradores realizaron la valvuloplastia pulmonar con balón como se conoce en la actualidad. El perfeccionamiento de la bomba de circulación extracorpórea, así como la implementación de técnicas de hipotermia por Mori y Brian Barratt-Boyes en Nueva Zelanda en los sesenta permitieron mejorar los resultados de las intervenciones quirúrgicas del corazón. En 1966 William Rashkind realizó una septostomía auricular exitosa para el manejo de un recién nacido con transposición completa de grandes vasos, procedimiento que aún sigue en vigencia, un año después W Portsman cierra por primera vez el conducto arterioso permeable por vía quirúrgica. (Espinosa, 2014)

La cardiología intervencionista de la cual Rubio Álvarez y Limón fueron pioneros fue tomando más fuerza en el manejo de cardiopatías congénitas y defectos de válvula. En 1976 se logró por primera vez cerrar quirúrgicamente una comunicación interauricular, procedimiento realizado en Boston por TD Kim, más adelante en 1979 T. Sos y colaboradores aplican el abordaje por cardiointervencionismo en niños para el manejo de coartación aortica, en 1982 JS Kan realizó la primera valvuloplastia pulmonar pediátrica con balón, en 1984 Lanbidi ejecutó

exitosamente la primera valvuloplastia aortica pediátrica, en 1985 JE Locke llevó a cabo la primera valvuloplastia mitral precursora en niños (32).

El manejo farmacológico de las cardiopatías congénitas tubo su avance entre 1970 y 1980, pues Hymann y asociados desarrollan y emplean el uso de prostaglandina E1 para abrir el conducto y de indometacina para cerrar el conducto, influyendo así de manera directa en la disminución de la mortalidad de los recién nacidos con cardiopatías dependientes del ducto, aplicando prostaglandina E1 en prematuros con insuficiencia cardiaca secundario a conducto arterioso permeable y de indometacina para cerrarlo. Su uso sigue vigente con evidencia que la respalda.(Espinosa, 2014)

El nacimiento de la cardiología pediátrica y los esfuerzos por estudiar y manejar de mejor manera las cardiopatías congénitas dio lugar a la creación de distintas organizaciones. En 1957 se creó la American Academy of Pediatrics, en 1961 se oficializa a la cardiología pediátrica como una subespecialidad. En 1994 se creó la International Society for Adult Congenital Heart Disease (ISACHD) que busca dar seguimiento y manejo a los enfermos con cardiopatías congénitas que llegan a edad adulta. En el año 2007 se fundó la World Society for Pediatric and Congenital Heart Surgery (WSPCHS) que impulsa el registro epidemiológico, desarrollo de métodos de detección y prevención en niños con cardiopatías congénitas.(Espinosa, 2014)

### ***2.3.2 Definición de malformación congénita:***

La OMS define a las anomalías congénitas como anomalías estructurales o funcionales, como los trastornos metabólicos, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida.(Organización Mundial de la Salud, 2023)

### ***2.3.3 Definición de cardiopatía congénita:***

No existe una definición universal para cardiopatía congénita debido a los diferentes criterios que se han usado para su estudio epidemiológico y clínico; según Mitchell se define como: “anomalía estructural importante del corazón y/o de los grandes vasos intratorácicos con un posible significado funcional”, esta definición por lo tanto excluye a patologías del sistema venoso y arterial, además de acuerdo a muchos otros informes epidemiológicos sobre las cardiopatías congénitas se excluye a la válvula aortica bicúspide, prolapso de válvula mitral, síndrome de Marfan, cardiomiopatía y arritmias cardiacas congénitas de este grupo, aunque si se amplía más su definición estas pueden estar asociadas.(Mitchell et al., 1971; van der Bom et al., 2010)

La definición actual y mejor simplificada es la que menciona que la cardiopatía cardiaca congénita es una o varias malformaciones del corazón y/o de los grandes vasos que ocurre durante el periodo de desarrollo intrauterino, independientemente de la edad de presentación.(P. S. Rao, 2009)

### ***2.3.4 Epidemiología de las cardiopatías congénitas***

Las cardiopatías congénitas representan el desorden congénito más común en los recién nacidos, su prevalencia varia acorde a los diferentes estudios por lo que la misma no se ha podido determinar de manera precisa. (van der Bom et al., 2010)

Se estima que afectan del 0,8% al 1,2% de recién nacidos con una prevalencia mundial de 4 a 50 por cada 1.000 recién nacidos, además, los defectos cardiacos congénitos que más se diagnostican son los auriculares, ventriculares y persistencia de conducto arterioso. (Kantor et al., 2013). En la **tabla 1** se muestran las principales cardiopatías congénitas.

**Tabla 1***Incidencia global de las cardiopatías congénitas*

Cardiopatía congénita	Porcentaje de incidencia estimada
Defecto del septo ventricular	20%
Ductus arterioso permeable	10%
Coartación de aorta	10%
Tetralogía de Fallot	10%
Defecto del septo auricular	5%
Transposición de grandes vasos	5%
Estenosis aortica	5%
Arco aórtico interrumpido	<1%
Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico	<1%
Estenosis pulmonar	<1%
Atresia de válvula tricúspide	<1%
Anomalía de Ebstein	<1%

*Nota.* \*La prevalencia de las cardiopatías congénitas pueden variar, por lo que los valores de esta tabla no pueden ser considerados como absolutos, sin embargo, el orden de frecuencia de estas se replica en varios estudios. Fuente: Dolbec, K., & Mick, N. W. (2011). Congenital heart disease. *Emergency medicine clinics of North America*, 29(4), 811–vii.

<https://doi.org/10.1016/j.emc.2011.08.005>

En Latinoamérica la tasa global de malformaciones congénitas es de 2,7% según el reporte del estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas (ECLAMPC), el

mismo que además estima una prevalencia de cardiopatías congénitas de 3,5 por cada 1.000 recién nacidos vivos en Latinoamérica. (Castilla & Orioli, 2004; Kantor et al., 2013)

Con respecto a la mortalidad de las cardiopatías congénitas se han producido importantes cambios, pues a nivel global en 1990 se produjeron 398.580 muertes por esta causa, mientras que para el 2017 hubo una reducción de 34,5% con 261.247 muertes de las cuales el 69% fueron en menores de un año, representando así una de las cinco causas de muerte infantil en todo el mundo. La mayor cantidad de muertes se produjeron en países en vías de desarrollo.

Latinoamérica ha mostrado una disminución importante de la mortalidad debido a cardiopatías congénitas del 60% desde 1990 hasta el 2017, adicionalmente a esta estadística también se suma Europa central y occidental, región de Asia del Pacífico con mayores ingresos. (Wu et al., 2020; Zimmerman et al., 2020). Lo antes expuesto se puede evidenciar con mayor precisión en el **anexo 2 y 3.**

En base a múltiples estudios que buscan definir una causa etiológica de las cardiopatías congénitas, solo el 15% de las mismas tienen un origen etiológico definido, mismas que están asociadas a cromosomopatías. (Wu et al., 2020)

Con respecto a cifras nacionales, en el Ecuador según el Instituto Nacional de Estadísticas INEC en el 2020 registró una tasa de mortalidad infantil de 7,7 por cada 1.000 nacidos vivos, tasa de mortalidad neonatal de 4,6 por cada 1.000 nacidos vivos, además las patologías del periodo prenatal fueron la principal causa de muerte en personas entre 0 y 11 años con 3.684 muertes registradas y menores de un año con 1.304 defunciones. Las malformaciones congénitas representaron la segunda causa de muerte infantil en el Ecuador en el año 2020, no se especifican las patologías por separado en este año. (INEC, 2020)

En el 2013 el INEC en su anuario muestra que las cardiopatías congénitas están representadas entre las primeras diez causas de mortalidad infantil en el Ecuador; (INEC, 2013), esto se puede evidenciar con mayor detalle en el **anexo 1**.

Según datos del GBD (Global Burden of Disease Study, 2020), en Ecuador las cardiopatías congénitas representaron el 10,66% de las muertes en menores de 5 años y el 7,12% de muertes en menores de 1 año.

(Paucar et al., 2018), en su estudio realizado en la ciudad de Cuenca-Ecuador mostraron que la prevalencia estimada de cardiopatías congénitas en el Ecuador es de 2.8, mostrando un predominio de las cardiopatías no cianóticas, siendo que los defectos del tabique auricular, tabique ventricular y conducto arterioso permeable ocuparon los tres primeros lugares, mientras que la anomalía de Ebstein represento el 1,64% con una prevalencia de 0,06 ; resultados similares fueron obtenidos en otro estudio aislado realizado por (Egas, 2014) ; en el Servicio de Neonatología del Hospital de Los Valles en la ciudad de Quito-Ecuador .

No existe un registro epidemiológico oficial nacional de todas las cardiopatías congénitas en el Ecuador que muestren la prevalencia de estas, en consecuencia, los datos mencionados anteriormente no pueden ser extrapolados para toda la población.

### ***2.3.5 Fisiopatología de cardiopatía congénita***

Fisiopatológicamente las cardiopatías congénitas se producen en un contexto de alteraciones en uno o varios puntos importantes del proceso de formación embrionaria del corazón que provocaran alteración estructural y funcional a varios niveles por lo que se presentaran en un amplio espectro clínico, en consecuencia su diagnóstico representa un reto multidisciplinario, estas alteraciones se producen en su mayoría sin una etiología específica en el

que solo un 15% tiene una causa conocida mayoritariamente asociado a alteraciones cromosómicas como síndrome de Down, síndrome de Turner, síndrome de Di George, trisomía de cromosoma 13,18.(Dolbec & Mick, 2011; Mitchell et al., 1971; Paucar et al., 2018)

También se considera como posible factor causal del inadecuado desarrollo del sistema cardiovascular a los factores ambientales como infecciones, exposición materna al alcohol, ambiente teratogénico, alteraciones metabólicas, enfermedades autoinmunes como el Lupus y uso de fármacos durante el embarazo como benzodiazepinas y litio; (Downing et al., 2019; Patorno et al., 2017). Existen algunos factores externos teratogénicos relacionados con algunas cardiopatías específicas que se pueden observar en la **tabla 2**.

**Tabla 2**

*Factores de riesgo asociados a cardiopatías congénitas durante el periodo gestacional*

Factor de riesgo durante el embarazo	Cardiopatías asociadas
Diabetes gestacional	Defecto del septo ventricular, transposición de grandes vasos, cardiomiopatía hipertrófica
Exposición a litio	Anomalía de Ebstein
Exposición a fenitoína	Estenosis aortica, estenosis pulmonar
Consumo de alcohol	Defecto del septo ventricular, defecto del septo auricular

Nota. \* Ninguno de estos factores de riesgo explican de forma directa la causa de las cardiopatías congénitas, sin embargo, el conocimiento de estos representa una importante herramienta para la prevención de estas patologías durante los controles prenatales. Fuente:

Dolbec, K., & Mick, N. W. (2011). Congenital heart disease. *Emergency medicine clinics of North America*, 29(4), 811–vii. <https://doi.org/10.1016/j.emc.2011.08.005>

La epigenética ha tomado parte como actor en las alteraciones que se producen el proceso fisiopatológico de las cardiopatías congénitas no ligados a alteraciones estructurales del ADN más bien la alteración se puede producir en su función, pues esta rama describe cambios en el potencial de transcripción de una célula que aumentan o disminuyen la expresión de uno o varios genes provocado por alteraciones en elementos que ejercen un efecto sobre la expresión de genes como las histonas que son proteínas que se unen al ADN en complejos ADN-histonas en el nucleosoma de la célula que altera la capacidad de transcribirse de ciertas secuencias de ADN, en consecuencia ejerce efecto en la expresión o supresión de un gen específico, es decir que un gen implicado en el desarrollo de una estructura o migración de alguna célula puede ser bloqueada en su expresión y por lo tanto en su función por la unión con alguna histona a un segmento de ADN. En este sentido también se explica la impronta genética de estas patologías, pues existe una variabilidad en la expresión de uno o varios genes heredados de los progenitores, por ejemplo, un alelo no patológico del padre se silencia y solo se expresa el alelo patológico heredado de la madre que da origen a una cardiopatía; aunque los alelos patológicos también pueden ser silenciados bloqueando la expresión de la patología.(Kloesel et al., 2016)

En conclusión, el proceso fisiopatológico de una cardiopatía congénita se produce en un conjunto de acontecimientos de alteración genética, epigenética, factores ambientales que no son directamente dependientes que deja ver que no existe una sola explicación etiológica de estas enfermedades, siendo la mayoría de las veces de etiología desconocida.

### 2.3.6 Clasificación de las cardiopatías congénitas

Existen varias maneras de clasificar a las cardiopatías congénitas, ninguna responde por si sola a todas las necesidades para su comprensión. Entre las formas más comunes de clasificación están: en función de presencia de cianosis en cianóticas y no cianóticas con flujo pulmonar aumentado o disminuido (**tabla 3**), (Aymara Valentín Rodríguez, 2018; Inversetti et al., 2020) ; de acuerdo con su severidad en leves, graves y muy graves según el Grupo de trabajo de vigilancia europea de anomalías congénitas EUROCAT (**tabla 4**), (Dolk et al., 2011) ; también en lesiones obstructivas del lado izquierdo dependiente del conducto arterioso, lesiones obstructivas del lado derecho dependiente del conducto arterioso. (Dolbec & Mick, 2011)

**Tabla 3**

*Clasificación de cardiopatías congénitas de acuerdo con presencia de cianosis*

Flujo pulmonar	Cianóticas	No cianóticas
Aumentado	Corazón izquierdo hipoplásico	Defecto de tabique auricular
	Drenaje venoso pulmonar anómalo total sin obstrucción	Defecto de tabique ventricular
	Transposición de grandes vasos	Defecto del septo auriculoventricular
	Tronco arterial persistente	Conducto arterioso permeable
	Ventrículo único	

---

	Atresia tricúspide con flujo	
	pulmonar aumentado	
Disminuido	Anomalía de Ebstein	Estenosis aortica
	Atresia tricúspidea con flujo	Coartación de aorta
	pulmonar disminuido	Estenosis con insuficiencia
	Atresia pulmonar con septo	mitral
	interventricular integro	Estenosis pulmonar
	Retorno venoso anómalo	Retorno venoso anómalo
	total con obstrucción	parcial
	Ventrículo único con	
	estenosis pulmonar	

---

Fuente: Valentín Rodríguez, Aymara. (2018). Cardiopatías congénitas en edad pediátrica, aspectos clínicos y epidemiológicos. *Revista Médica Electrónica*, 40(4), 1083-1099. Recuperado en 12 de diciembre de 2022, de [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1684-18242018000400015&lng=es&tlng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1684-18242018000400015&lng=es&tlng=es).

#### **Tabla 4**

##### *Clasificación de cardiopatías congénitas según la EUROCAT*

---

Leves	Graves	Muy graves
Comunicación interventricular	Atresia pulmonar	Ventrículo único
Comunicación interauricular	Tronco arterioso	Ventrículo izquierdo
Estenosis pulmonar	Canal auriculoventricular	hipoplásico
Ductus arterioso	Estenosis aortica	

---

---

Transposición de grandes vasos	Atresia pulmonar con septo integro
Tetralogía de Fallot	Enfermedad de Ebstein
Drenaje venoso anómalo pulmonar total	Atresia tricúspidea
Drenaje venoso pulmonar anómalo parcial	
Coartación de aorta	
Estenosis subaórtica	
Ventrículo derecho de doble salida	
Atresia arteria aorta	

---

Fuente: Dolk, H., Loane, M., Garne, E., & European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) Working Group (2011). Congenital heart defects in Europe: prevalence and perinatal mortality, 2000 to 2005. *Circulation*, 123(8), 841–849.

<https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.110.958405>

#### **2.4 Cribado de cardiopatías congénitas críticas neonatales.**

Las cardiopatías cardiacas congénitas representan la causa más común de malformaciones congénitas a nivel mundial con una prevalencia de 2 a 13 por cada 1000 recién nacidos, (Sánchez Luna et al., 2021); de estas el 25% corresponden a defectos cardiacos congénitos críticos (DCCC), es decir, que ponen en riesgo la vida del neonato, estas son

diagnosticadas en un 30% de forma tardía, 72 horas después del nacimiento. (Heavey, 2019; Narvey et al., 2017; Sánchez Luna et al., 2021)

Se puede decir que el primer método de cribado de DCCC es la ecografía, pues además de estar indicado en momentos específicos del embarazo como cribado de cromosomopatías, detalle anatómico, control de crecimiento; también se indica cuando existe antecedentes familiares de cardiopatías congénitas. (Rychik et al., 2004)

El estudio ecográfico prenatal ha demostrado tener una sensibilidad del 60-68 % en el diagnóstico de DCCC, el examen físico no detecta entre el 20 y 30% de los DCCC; la combinación de la ecografía prenatal y el examen físico no diagnostica un 20 a 29,9% de DCCC. (Sánchez Luna et al., 2021). Otro de los principales problemas que presenta el diagnóstico prenatal además de su sensibilidad dependiente del operador, es la falta de acceso en zonas rurales, mismas que representan un grupo de riesgo para DCCC, por lo cual podría ser más difícil realizar un diagnóstico y planificación oportuna. (Hill et al., 2015)

Los datos mencionados anteriormente indican un problema real en el diagnóstico oportuno de DCCC en neonatos que a su vez se relaciona con la intervención oportuna y mortalidad en neonatos con cualquiera de esta condición clínica; por lo tanto, se planteó la necesidad de contar con un estudio de cribado neonatal de DCCC, siendo la pulsioximetría el estudio que ha demostrado ser eficiente para el diagnóstico temprano de DCCC. En la **tabla 5** se muestran ejemplos de DCCC que puede detectar la pulsioximetría.

La oximetría de pulso demostró tener una sensibilidad del 76,5%, especificidad del 99,9% e índice de falsos positivos de 0,14, es un estudio no invasivo, ampliamente aceptado y aplicado que no es dependiente del operador y objetivo que cumple con los criterios para ser un estudio de cribado neonatal de cardiopatías congénitas críticas, (Sánchez Luna et al., 2021); por

esta razón, en 2011, los EE.UU establecieron a la pulsioximetría como un estudio de cribado neonatal, (Heavey, 2019; Narvey et al., 2017); la Sociedad Española de Neonatología ha llegado a la misma conclusión ,(Sánchez Luna et al., 2021); así como también la Sociedad Canadiense de Pediatría (Narvey et al., 2017).

### Tabla 5

#### *Ejemplos de cardiopatías congénitas que pueden ser detectadas por pulsioximetría*

Cardiopatías consistentemente cianóticas	Cardiopatías que pueden ser cianóticas
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Corazón izquierdo hipoplásico.</li> <li>• Atresia pulmonar con septo ventricular integro.</li> <li>• Retorno venoso pulmonar anómalo total.</li> <li>• Tetralogía de Fallot.</li> <li>• Trasposición de grandes vasos.</li> <li>• Atresia tricúspide.</li> <li>• Tronco arterioso.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Anomalía de Ebstein.</li> <li>• Coartación de aorta.</li> <li>• Doble tracto de salida del ventrículo derecho.</li> <li>• Arco aórtico interrumpido.</li> <li>• Defectos de ventrículo único.</li> </ul>

Fuente. Narvey, M., Wong, K. K., & Fournier, A. (2017). Pulse oximetry screening in newborns to enhance detection of critical congenital heart disease. *Paediatrics & child health*, 22(8), 494–503. <https://doi.org/10.1093/pch/pxx136>

Todos los neonatos a término y pretérmino tardío deben ser examinados por oximetría luego del nacimiento de forma rutinaria combinada con examen físico y estudios prenatales (evidencia A), (Sánchez Luna et al., 2021). La pulsioximetría no es adecuada en neonatos pretérmino <34 semanas o en UCI neonatal.(Narvey et al., 2017)

No existe un consenso global del momento en el que se debe realizar el cribado de DCCC por pulsioximetría; sin embargo, esta se puede realizar a cualquier momento luego del

nacimiento siendo esta variable de acuerdo con el protocolo que aplique cada establecimiento de salud. Se recomienda aplicarlo a neonatos entre 24 a 48 horas de vida, debido a que los cambios fisiológicos de circulación fetal a neonatal se producen durante las primeras 24 horas. (Heavey, 2019; Narvey et al., 2017)

Existe controversia sobre el cribado por pulsioximetría de DCCC antes de las 24 horas, puesto que se ha demostrado que puede incrementar la tasa de falsos positivos y no altera la sensibilidad o especificidad del estudio si se realiza antes de las 24 horas; la Sociedad Canadiense de Pediatría no la recomienda, (Narvey et al., 2017); no obstante, la Sociedad Española de Neonatología considera que un cribado precoz antes de las 24 horas luego del nacimiento es recomendable por encima de un cribado tardío después de las 24 horas, siendo más eficiente incluso antes de las primeras 12 horas de vida, a pesar de una mayor tasa de falsos positivos (nivel de evidencia B), (Sánchez Luna et al., 2021).

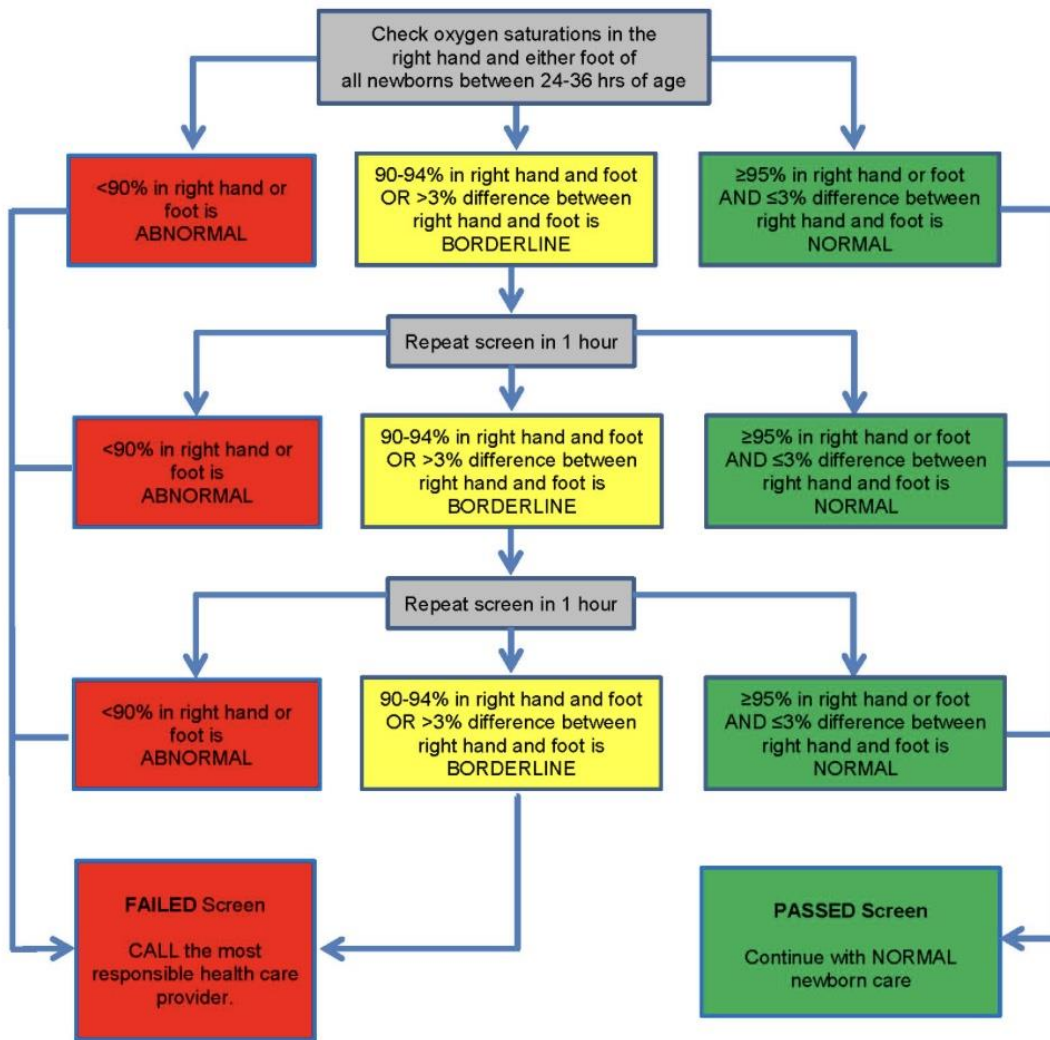
En conclusión, de lo anteriormente expuesto, el momento en el que se aplique el cribado de DCCC por pulsioximetría, depende del protocolo que cada hospital aplique y en los resultados que este obtenga, considerando que en algunos centros hospitalarios se da de alta al neonatos asintomáticos antes de las 24 horas, en cuyo caso se puede hacer una medición en consulta externa entre las 24 y 36 horas en el primer control.

La interpretación del estudio por pulsioximetría también presenta diferentes algoritmos. Se toma en cuenta la interpretación indicada por la Academia Americana de Pediatría (AAP) por ser ampliamente aceptada y aplicada también por la Sociedad Canadiense de Pediatría y la Sociedad Española de Neonatología. El algoritmo de la AAP se muestra en la **figura 30**.

El cribado de DCCC por pulsioximetría se considera positivo cuando existe una saturación menor a 90% en una de las dos extremidades, ya sea superior o inferior; o entre 90 a

94% en ambas extremidades a la vez; o una diferencia entre ambas saturaciones mayor del 3% en tres ocasiones realizadas con una hora de diferencia, ver **figura 30** (nivel de evidencia B).(Heavey, 2019; Narvey et al., 2017; Sánchez Luna et al., 2021)

Es prudente realizar una valoración clínica y repetir la prueba cuando existe un valor entre 90 a 94% solo una vez, si es positivo nuevamente se procede con ecografía (nivel de evidencia B).(Sánchez Luna et al., 2021)



**Figura 30:** Algoritmo de cribado de DCCC según la Academia Americana de Pediatría (AAP).

Obtenido de: Narvey, M., Wong, K. K., & Fournier, A. (2017). Pulse oximetry screening in newborns to enhance detection of critical congenital heart disease. *Paediatrics & child health*, 22(8), 494–503. <https://doi.org/10.1093/pch/pxx136>

Es importante mencionar que los valores de saturación y validación del cribado de DCCC por pulsioximetría se ha realizado a nivel del mar; no así en países que están por encima del nivel del mar. Se realizó un estudio descriptivo sobre el cribado de DCCC en Quito, Ecuador a 2850 m.s.n.m, en donde no encontraron DCCC, pero concluyó que se debería validar adecuadamente los puntos de cohorte de saturación neonatal a mayor altura, (González-Andrade et al., 2018) . Por otra parte; Rao S, realizó un estudio retrospectivo de cribado neonatal de DCCC de 3548 neonatos a 1646 m.s.n.m en Albuquerque, Nueva México llegando a conclusiones similares con respecto al anterior estudio mencionado; adicionalmente, encontró que la tasa de falsos positivos es mayor en relación con estudios realizados a nivel del mar, (S. Rao et al., 2020).

Una revisión sistemática realizada por (Wang et al., 2021), concluyó que el límite de referencia de saturación neonatal a mayor altura sobre el nivel del mar puede ser menor, por lo que se debe validar las cohortes de saturación neonatal considerando estos factores con nuevos estudios en países con territorios habitados sobre el nivel del mar. Esto confirma los hallazgos de los dos estudios mencionados anteriormente. No significa que el cribado de DCCC este proscrito en estas regiones geográficas, se debe aplicar el protocolo pertinente hasta que nueva evidencia se produzca al respecto.

Cuando la prueba es positiva se debe realizar un estudio ecocardiográfico para confirmar el diagnóstico. Se debe derivar o realizar una interconsulta a un especialista en cardiología pediátrica, realizar estudios complementarios además del ecocardiograma como

electrocardiograma, medición de presiones, radiografía de tórax y planificar un posible ingreso a UCI neonatal o en su defecto, planificar el transporte a una unidad de mayor complejidad.

(Narvey et al., 2017; Sánchez Luna et al., 2021)

Con respecto al procedimiento adecuado de uso y colocación del sensor del oxímetro de pulso, se recomienda utilizar un dispositivo adecuado para uso neonatal con tolerancia al movimiento y alta sensibilidad para situaciones bajas (nivel de evidencia B). No se ha demostrado diferencias relevantes en la sensibilidad entre usar el sensor solo postductal y preductal y postductal combinados; no obstante, la colocación combinada pre y postductal aumenta la el diagnóstico de defectos del tracto de salida del ventrículo izquierdo e identifica más DCCC, por lo que se recomienda su uso a pesar de una posible mayor tasa de falsos positivos (nivel de evidencia B). (Narvey et al., 2017; Sánchez Luna et al., 2021)

## **2.5 Anomalía de Ebstein**

### **2.5.1 Definición:**

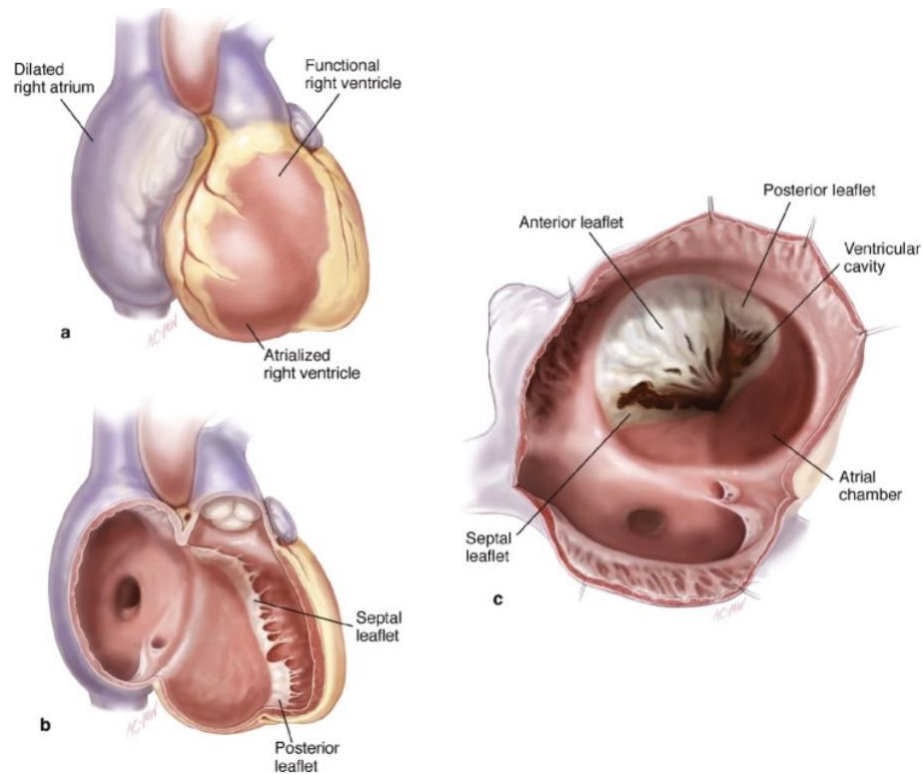
Se define a la anomalía de Ebstein (AE) como una miopatía del ventrículo derecho y una malformación congénita de la válvula tricúspide producido por una falla en la delaminación y rotación del miocardio con respecto a la valva septal y posterior que produce adherencia de estas, desplazamiento apical y desplazamiento rotacional anómalo del anillo valvular tricúspideo, así como “atrialización” del ventrículo derecho con una presentación anatómica, funcional y clínica muy amplia. Ver **figura 31**. (Dearani et al., 2015; Holst et al., 2019; Singh et al., 2022)

Tomando en cuenta las clasificaciones de los distintos tipos de cardiopatías congénitas, la anomalía de Ebstein es una malformación cardíaca congénita cianótica de flujo pulmonar

disminuido, muy grave, aunque la gravedad de esta se determina por otros marcadores anatómicos y funcionales que se mencionan más adelante.

### ***2.5.2 Características de la enfermedad:***

Debido a que esta definición mencionada no explica de manera precisa la gran variedad de componentes de esta patología, esta ha sido caracterizada por varios elementos presentes de manera diversa, tales como: adherencia de la valva septal y posterior de la tricúspide al miocardio, valva anterior redundante y fenestrada con o sin alteración de su movilidad, desplazamiento apical del anillo funcional con respecto al anillo anatómico auriculo-ventricular, el desplazamiento apical de la válvula tricúspide es  $> 0.8 \text{ cm/m}^2$  de superficie de área corporal, dilatación de la conexión auriculo-ventricular derecha (anillo anatómico), “atrialización” y dilatación del ventrículo derecho; el ventrículo derecho por lo tanto se divide en dos porciones: porción “atrializada” que esta desproporcionalmente dilatado y puede representar más de la mitad del volumen total del ventrículo derecho, porción “funcional” del ventrículo que no se vio alterado pero que puede o no tener alteración funcional. (Dearani et al., 2015; Jost et al., 2007)



**Figura 31:** Características anatómicas de la anomalía de Ebstein.

Nota. \*Figura a muestra visión externa de corazón con anomalía de Ebstein, se indica la dilatación del ventrículo derecho atrializado; b, corte sagital en donde se aprecian las estructuras internas, claramente se ve el desplazamiento apical de la válvula tricúspide y al ventrículo derecho atrializado hipoplásico y dilatado; c corte coronal. Adaptado de Carpentier's *Reconstructive Valve Surgery* . (p 247). Por Carpentier, A. 2010. Disponible en <https://clinicalkey.puce.elogim.com/#!/content/book/3-s2.0-B9780721691688500277> .

### 2.5.3 Epidemiología:

Estadísticamente la anomalía de Ebstein representa menos del 1% (0,3 a 0,6 %) de todas las cardiopatías congénitas con una prevalencia de 1 a 5 por cada 200.000 recién nacidos (Rydzewska et al., 2020) ; sin embargo otros estudios mencionan 0,2 a 0,7 por cada 10.000 recién nacidos, (Holst et al., 2019; Singh et al., 2022); también, se menciona su presencia

en 1 por cada 20.000 recién nacidos,(Neumann et al., 2021) .Estas diferencias se deben a la variabilidad entre varios estudios al respecto y a la heterogeneidad de la enfermedad que de ningún modo contradice su característica de enfermedad de baja prevalencia.

En el Ecuador un estudio aislado realizado por (Paucar et al., 2018) ,concluyó que la anomalía de Ebstein representa el 1,64% de las cardiopatías congénitas con una prevalencia de 0,06.

La anomalía de Ebstein representa el 40% de los defectos congénitos de la válvula tricúspide (Subban et al., 2013). La mayoría de los casos son esporádicos sin una causa directa identificable, aunque se ha identificado una mayor incidencia de recurrencia de esta patología en la progeñie de una mujer (6%) en comparación a la progeñie de un hombre (0,6%), es decir que el antecedente de anomalía de Ebstein en una mujer es un factor de riesgo, esto no significa que sea más común en mujeres que en hombres.(Holst et al., 2019; Singh et al., 2022)

El diagnostico en la etapa perinatal está asociado a un peor pronóstico y mayor riesgo de mortalidad, incluso en los primeros estudios realizados al respecto se llegó a evidenciar una mortalidad neonatal del 80% al 85%, no obstante algunos estudios multicéntricos indican una reducción de este valor en las últimas dos décadas en rangos de mortalidad del 17% al 56% en el que se debe considerar varios aspectos como acceso a hospitales de alto nivel, experiencia en el manejo, aplicación de diferentes tratamientos, así como recursos de estos centros para entender este rango amplio de mortalidad.(Freud et al., 2015; Rydzewska et al., 2020)

Un estudio multicéntrico realizado por (Freud et al., 2015) ,agrupó a la anomalía de Ebstein y la displasia de la válvula tricúspide bajo el criterio de que ambas tienen la misma repercusión hemodinámica, en este se muestra una mortalidad perinatal del 45%, siendo esta considerablemente mayor al compararlas con las otras cardiopatías congénitas.

Estudios previos han identificado al flujo anterógrado a través de la válvula pulmonar o al flujo retrogrado por el ductus como marcadores de riesgo de mortalidad, sin embargo, existe evidencia de la existencia de otros marcadores de riesgo como edad gestacional al momento del parto menor a 32 semanas, anillo tricúspideo grande basado en el score-Z ecográfico, regurgitación pulmonar, efusión pericárdica, bajo peso al nacer. Las anomalías cromosómicas no se relacionaron a un mayor riesgo de mortalidad.(Freud et al., 2015)

Más del 90% de los diagnósticos prenatales de anomalía de Ebstein fueron por ecografía entre el segundo y el tercer trimestre, la mayoría de los marcadores de riesgo de mortalidad también se obtienen por medio de este estudio de imagen, por lo tanto se evidencia la importancia del mismo a pesar de sus limitaciones al ser operador dependiente, dificultad para obtener en ocasiones una imagen clara de la válvula tricúspide y la existencia de varios protocolos para la aplicación del mismo.(Rydzewska et al., 2020)

#### ***2.5.4 Factores de riesgo:***

No se ha logrado identificar una etiología concreta para esta patología, sin embargo, se han identificado factores de riesgo como exposición a benzodiazepinas, litio, humo de cigarrillo en el hogar durante el primer trimestre de gestación, (Downing et al., 2019; Jost et al., 2007; Patorno et al., 2017). Se ha considerado factores genéticos relacionados a antecedentes familiares de primera línea de malformaciones cardíacas congénitas siendo esta última el factor más importante de los ya mencionados que demuestra la influencia de carácter genético en esta patología, (Downing et al., 2019; Yuan, 2017).

#### 2.5.4.1 Genética de anomalía de Ebstein

Se considera a la anomalía de Ebstein (AE) como una patología etiológicamente heterogénea, es decir no existe una causa particular para la misma, así como también se ha demostrado que genéticamente también muestra un patrón heterogéneo, además las formas familiares de esta enfermedad se consideran aisladas, (Dearani et al., 2015; Digilio et al., 2011). Se considera la posibilidad de que mutaciones en los genes que codifican las rutas de señalización implicadas en la valvulogénesis tricúspide (Notch, Wnt /  $\beta$ -catenina , BMP/ TGF- $\beta$ , ErbB y NF1, Smad), están implicados en las formas genéticas de esta patología, pues se debe recordar que estas señales moleculares están implicadas en el proceso fisiológico de delaminación y formación de la válvula tricúspide explicado previamente, (Thareja et al., 2022).

No obstante, se han descrito algunas alteraciones genéticas en algunos pacientes con AE importantes de mencionar, tales como la duplicación del 15q que está implicado en la morfogénesis de estructuras del corazón, entre ellas la válvula tricúspide. Mutación del gen MYH6 y ACTC1 asociados a defectos del septo auricular en pacientes con AE, (Yuan, 2017). El cambio de número de variantes del gen HEY1, miembro de la familia de señalización NOTCH, se relaciona a la patología, pues parte de la valvulogénesis esta mediada por este grupo de señalización. También se han descrito casos esporádicos de mutaciones en el factor de transcripción NKX2.2, delección del 10p13-p14 y 1p34-p36.11 asociados a esta patología (Dearani et al., 2015; Yuan, 2017). Se debe aclarar que la mutación heterocigótica del NKX2.2 incluye una amplia gama fenotípica además de la AE como: bloqueo AV, defecto del septo ventricular, tetralogía de Fallot, doble tracto de salida del ventrículo derecho y otras anomalías de la válvula tricúspide, (Yuan, 2017).

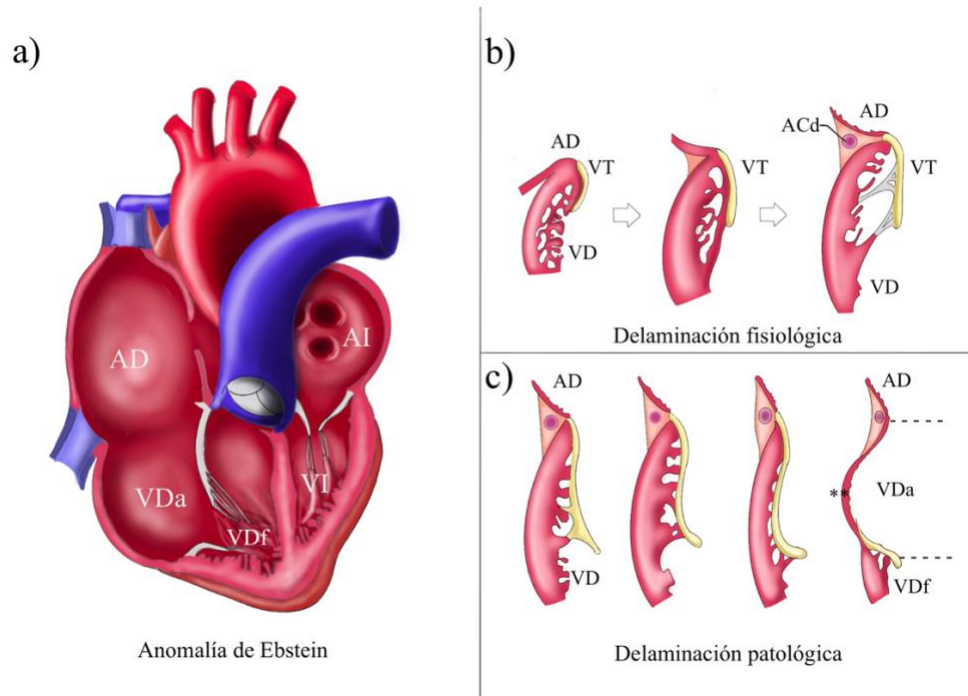
Finalmente, el gen que más importancia tiene en la anomalía de Ebstein es el MYH7, pues la mutación de este gen está directamente asociada al ventrículo izquierdo no compactado (esponjoso), siendo esta asociación de ambas patologías una indicación para realizar estudios genéticos a familiares directos en busca de la mutación, pues este gen tiene un patrón autosómico dominante con penetrancia y fenotipo variable. Adicionalmente, la mutación del gen MIB1 implicado en la endocitosis de ligandos NOCH y la mutación del gen TBX20, implicado en proliferación celular; se relaciona con corazón izquierdo hipoplásico, que al presentarse frecuentemente con anomalía de Ebstein, se debe aclarar si ambos comparten esta ruta genética. (Thareja et al., 2022)

Las alteraciones genéticas en la anomalía de Ebstein deben ser tomadas en cuenta cuando esta tiene una presentación sindrómica asociada a otros defectos cardiacos como ventrículo esponjoso o defectos extracardiacos, así como también en presencia de un importante historial familiar de cardiopatías congénitas.

### ***2.5.5 Fisiopatología***

La fisiopatología de la anomalía de Ebstein no ha sido esclarecida completamente, pero se considera que esta se produce por un error en el proceso de “delaminación” del miocardio ventricular durante el proceso de valvulogénesis, esto provoca adherencia de la válvula tricúspide (septal > inferior > anterior) al miocardio ventricular, así como también un desplazamiento atípico del anillo funcional con respecto al anillo anatómico, en consecuencia se produce un fenómeno denominado atrialización del ventrículo derecho, ya que el desplazamiento caudal del anillo funcional integra funcionalmente una parte del ventrículo a la aurícula provocando así una displasia celular de este segmento, por lo tanto el ventrículo atrializado tiene características similares a la aurícula, siendo delgado con capacidad de contracción reducido e

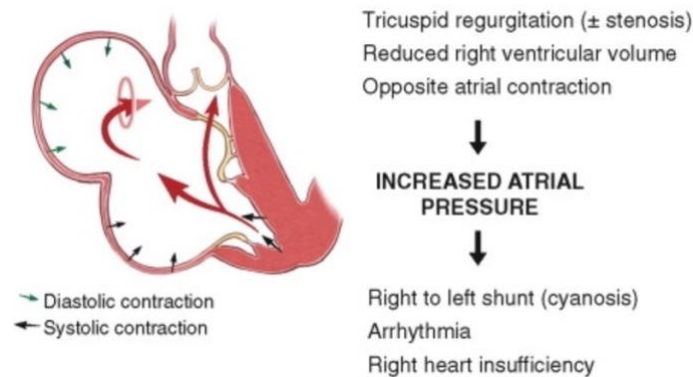
incluso descoordinado (discinético) lo cual lo hace susceptible a dilatación. Ver **figura 32 y 33**.  
(Geerdink & Kapusta, 2014; Holst et al., 2019; Possner et al., 2020)



**Figura 32:** Representación anatómica de la fisiopatología de anomalía de Ebstein, delaminación normal y patológica.

Nota. \* **a**, vista de corte frontal de corazón con anomalía de Ebstein; **b**, delaminación fisiológica de válvula tricúspide; **c**, delaminación patológica de válvula tricúspide, las líneas entrecortadas representan desplazamiento apical de la VT en relación con el anillo anatómico.

Nota. \*\* Miocardio hipoplásico discinético del ventrículo derecho atrializado. AD, aurícula derecha; ACd, arteria coronaria derecha; VD, ventrículo derecho; VDa, ventrículo derecho atrializado; VDf, ventrículo derecho funcional; VT, válvula tricúspide. Autor Miniguano D.



**Figura 33:** Repercusión fisiopatológica de anomalía de Ebstein.

Adaptado de Carpentier's Reconstructive Valve Surgery . (p 248). Por Carpentier, A. 2010. Disponible en <https://clinicalkey.puce.elogim.com/#!/content/book/3-s2.0-B9780721691688500277>

Se debe aclarar qué es “delaminación”, término explicado a profundidad en el apartado de embriología, pues es la capacidad que adquiere una célula de separarse de otra al perder las uniones moleculares que la fijaban previamente; en el caso de las válvulas auriculoventriculares, estas deben separarse paulatinamente del miocardio para poder convertirse en estructuras autónomas y dinámicas con capacidad de moverse en dirección al flujo y cerrarse cuando este cambia de sentido durante su desarrollo. Cualquier alteración o conjunto de esta evitará el desarrollo normal de este proceso fisiológico, como se presume que sucede en la anomalía de Ebstein. Ver **Figura 33**. (Dearani et al., 2015; Tandon et al., 2019)

Fisiopatológicamente no solo se produce alteraciones del miocardio y de la válvula tricúspide, pues también se producen otros procesos fisiopatológicos asociados como daño de función cardíaca, repercusión hemodinámica o alteración del sistema de conducción, (Sainathan

et al., 2020; Sherwin & Abrams, 2017). Los procesos fisiopatológicos mencionados se explican a continuación.

La función de la válvula pulmonar (VP) puede verse afectada funcional y/o anatómicamente, especialmente en un contexto de anomalía de Ebstein morfológicamente severa (Carpentier C y D, ver más adelante clasificación).

Se puede generar atresia funcional de VP por el aumento fisiológico del flujo vascular pulmonar (RVP) luego del nacimiento que no puede ser compensado por el ventrículo derecho funcional debido a que este no tiene un tamaño y fuerza contráctil funcional, por lo tanto, no se produce un adecuado flujo pulmonar anterógrado, especialmente cuando el ductus arterioso es permeable provocando insuficiencia ventricular. Esta alteración puede agravarse si está asociado a atresia anatómica de VP. (Sainathan et al., 2020)

La conexión circular (“circular shunt”), es secundario a la insuficiencia del ventrículo derecho funcional y de la VP asociado a insuficiencia severa de la válvula tricúspide, defecto del septo auricular o ventricular y ductus permeable; en consecuencia, se produce un flujo retrogrado de sangre del VD hacia el VI. Estas alteraciones provocaran inestabilidad hemodinámica con hipoxia severa y disminución del gasto cardiaco. (Sainathan et al., 2020)

Con relación a la disminución de la función cardiaca, se puede producir una cardiomegalia predominantemente del lado derecho que en un neonato puede ejercer un efecto de masa importante que afecte directamente al desarrollo pulmonar, causando así hipoplasia pulmonar, además la dilatación del VD puede también ejercer efecto de masa sobre el VI alterando así también su función. (Sainathan et al., 2020)

En el contexto menos severo de la anomalía de Ebstein (Carpentier A y B), generalmente no se produce repercusión significativa sobre la función cardiaca o sobre el estado hemodinámico que requieren de un manejo menos complejo. (Sainathan et al., 2020)

El sistema de conducción también está ligado embriológicamente al desarrollo de las válvulas así como también los mismos cambios anatómicos del ventrículo derecho y la válvula tricúspide ejercerán un efecto negativo en la anatomía del sistema de conducción, esto en consecuencia provoca algunos cambios como: desplazamiento caudal del nodo auriculoventricular, enlentecimiento de conducción eléctrica del haz de His, el desarrollo de la rama del haz derecho también puede verse alterado con hipoplasia o anaplasia del mismo, en ocasiones esta se describe como fibrótica, también se ha observado la presencia de una estructura fibrosa alrededor del anillo anatómico que puede ser un punto de origen de vías accesorias de conducción que se debe aclarar que se producen con mayor frecuencia en las zonas inferiores cercanas a la válvula tricúspide, lo cual explica porque los defectos de conducción son frecuentes en esta patología, (He et al., 2021; J. P. Moore & Shivkumar, 2020; Sherwin & Abrams, 2017); estas anomalías se explican con mayor precisión más adelante.

## ***2.5.6 Patologías asociadas con la anomalía de Ebstein.***

### **2.5.6.1 Defectos anatómicos asociados a la anomalía de Ebstein**

La anomalía de Ebstein puede estar asociada a otros defectos cardiacos o de grandes vasos, especialmente los del lado derecho del corazón tales como: defectos del septo interauricular o foramen oval permeable (80%), defectos del septo ventricular, obstrucción del tracto de salida por atresia pulmonar, estenosis pulmonar, atresia de válvula pulmonar, estenosis de válvula pulmonar. (Geerdink & Kapusta, 2014; Holst et al., 2019; Singh et al., 2022)

Respecto a la asociación de la anomalía de Ebstein asociado a defectos del lado izquierdo del corazón generalmente se las describe como infrecuentes, (Attenhofer Jost et al., 2005; Mishra et al., 2020)., sin embargo, se considera que se debe hacer algunas aclaraciones en este capítulo con respecto a esta estadística, pues puede dar lugar a interpretaciones inadecuadas, ya que esta no debe ser considerada una patología exclusiva del lado derecho, (Attenhofer Jost et al., 2005) . Existe menos atención a las alteraciones del lado izquierdo del corazón en comparación al lado derecho en el estudio de la anomalía de Ebstein.(Steinmetz & Schuster, 2021)

Basado en la literatura científica, se considera que se debe diferenciar entre defectos congénitos del lado izquierdo del corazón de aquellos que se adquieren por efecto fisiopatológico de la evolución crónica de la enfermedad, así como también defectos de la aurícula o ventrículo de los defectos de la aorta, puesto que muestra con mayor precisión la distribución estadística y entendimiento de estas. Dichas diferencias se explican a continuación.

Secundario a la evolución crónica de la anomalía de Ebstein, existe la posibilidad de que se desarrolle insuficiencia ventricular derecha la cual puede ser severa, así como también provocar dilatación ventricular derecha de gran magnitud. Estos cambios pueden afectar significativamente la función del ventrículo izquierdo, puesto que pueden provocar obstrucción del tracto de salida izquierdo (aorta) que con el tiempo generará cambios negativos en la geometría (dilatación) y función del ventrículo izquierdo (insuficiencia), además se presume que existe un proceso isquémico que provoca fibrosis y discinesia en el miocardio ventricular, entendiéndose que estos cambios pueden ser parte de la evolución crónica de la enfermedad, por lo que se pueden presentar de manera frecuente. (Aly et al., 2021; Neumann et al., 2021; Steinmetz & Schuster, 2021)

Los cambios fibróticos de ambos ventrículos en la anomalía de Ebstein han sido descritos previamente al uso cada vez más rutinario de la imagen por resonancia magnética (IRM) en el estudio de esta patología, sin embargo, estos han sido identificados con mayor precisión por diferentes grupos de estudio de forma frecuente usando IRM y se ha logrado identificar que si tiene impacto negativo sobre la función y deformación de los ventrículos cardiacos por lo tanto también con un peor pronóstico(Aly et al., 2021; Steinmetz & Schuster, 2021).

Según un estudio realizado por Attenhofer Jost, C. H y colaboradores, se encontraron defectos del lado izquierdo del corazón en pacientes con anomalía de Ebstein en un 39%, se incluyeron defectos valvulares y del miocardio, siendo este último el más frecuente, (Attenhofer Jost et al., 2005). De hecho, la función ventricular izquierda es un parámetro importante para la decisión terapéutica de esta patología que se detalla con mayor precisión más adelante en el apartado de manejo.(Dearani et al., 2015)

Con respecto a los defectos congénitos del lado izquierdo del corazón que pueden estar asociados con la anomalía de Ebstein, no existe un valor estadístico global de la frecuencia con la que estos se presentan, sin embargo existen estudios como el ya mencionado anteriormente de Attenhofer Jost, C. H y colaboradores que nos muestra que el ventrículo izquierdo no compactado o esponjoso se presenta en un 17.9%, el prolapso de válvula mitral en 15%, válvula aortica bicúspide en 8%, displasia de válvula mitral en 4%, defecto del septo ventricular en 8% de pacientes con anomalía de Ebstein. Claramente estos resultados no pueden ser extrapolados, pero nos muestra de manera objetiva que la anomalía de Ebstein no es exclusiva del lado derecho del corazón.(Attenhofer Jost et al., 2005)

Se debe poner especial atención al ventrículo izquierdo no compactado o esponjoso entre los defectos congénitos del lado izquierdo asociados con anomalía de Ebstein, pues según una

revisión sistemática es el defecto congénito que más se asocia a esta patología, presente en un 15% a 29% de los casos. En ambas patologías se ha visto implicada la mutación de los genes sarcoméricos MYH7 y TPM1 autosómicos dominantes con penetrancia y fenotipo variable, aunque su patogénesis aún sigue sin conocerse por completo. La asociación de estas dos entidades es una indicación para realizar estudios de resonancia magnética que complementen al ecocardiograma, además se recomienda screening genético a los familiares directos para detectar la mutación de los genes mencionados. (Thareja et al., 2022; Vermeer et al., 2013)

Los pacientes con diagnóstico temprano de anomalía de Ebstein y ventrículo izquierdo no compactado tienen mayor riesgo de falla cardíaca, muerte cardíaca súbita y mayor riesgo quirúrgico en comparación a pacientes con el mismo diagnóstico en edad adulta. (Thareja et al., 2022)

Los defectos del arco aórtico o de válvula aortica son el único grupo de anomalías del lado izquierdo del corazón en el cual su asociación con la anomalía de Ebstein es verdaderamente infrecuente, puesto que la literatura científica a nivel mundial solo hace referencia a reportes de casos o series de casos; tales como la asociación de la anomalía de Ebstein con coartación de aorta, (Akyol et al., 2007; Ebaid et al., 1999; Rajasekhar et al., 2000; Salkar et al., 1996); además existen reportes de caso aislados de varios defectos asociados a la anomalía de Ebstein como coartación de aorta y estenosis aortica, (Mishra et al., 2020) ; coartación de aorta y doble salida ventricular derecha, (Nishioka et al., 2018); transposición de grandes vasos corregida e hipoplasia de arco aórtico, (Bader et al., 2009; Celermajer et al., 1991; Filippelli et al., 2013). A pesar de la evidente mejoría en el manejo y cuidados de estos casos aislados, se evidencia de forma general que representan un reto terapéutico, especialmente en el plan quirúrgico para la corrección de estos defectos debido a los escasos o nulos antecedentes a

nivel mundial, además están asociados a un peor pronóstico y mayor riesgo quirúrgico. La ecografía juega un papel muy importante en el diagnóstico prenatal de estos defectos asociados, así como en el pronóstico de este.(Bader et al., 2009)

#### **2.5.6.2 Defectos de conducción asociados:**

Se evidencia con gran frecuencia defectos de conducción asociados a la anomalía de Ebstein, estimados en un tercio de los casos o en el 10% al 30% de los mismos (Singh et al., 2022). Esta evidente asociación se puede explicar desde el punto de vista fisiopatológico de la enfermedad, pues los defectos valvulares y del ventrículo como de la aurícula derecha también ejercen efectos negativos en la anatomía e histología del sistema de conducción descritos a continuación.(He et al., 2021; J. P. Moore & Shivkumar, 2020; Sherwin & Abrams, 2017)

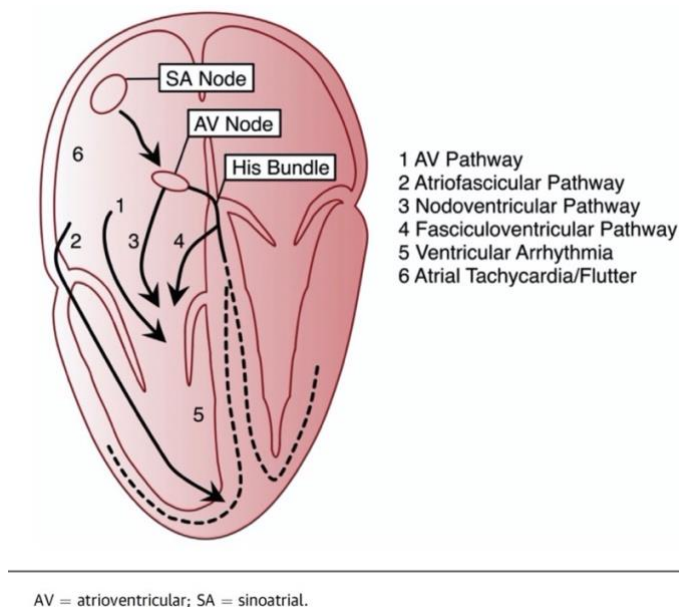
Por efecto de la atrialización y dilatación del ventrículo derecho, el triángulo de Koch que es un espacio anatómico donde se sitúa el nodo auriculoventricular (delimitado por la válvula de la vena cava inferior, válvula tricúspide y seno coronario), se puede distorsionar, puesto que el nodo auriculoventricular puede sufrir un desplazamiento caudal hacia el ostium del seno coronario; el haz de His generalmente tiene una inserción normal, sin embargo puede presentar retraso en la conducción intra e infrahisiana, retrasando así la conducción de la señal eléctrica auriculoventricular.(He et al., 2021; J. P. Moore & Shivkumar, 2020; Sherwin & Abrams, 2017)

La dilatación de la aurícula derecha, así como del ventrículo derecho atrializado puede provocar un retraso en la conducción interauricular, en consecuencia, el intervalo PR se puede ver prolongado.(He et al., 2021)

Histológicamente, la rama del haz derecho puede estar ausente o ser rudimentaria (hipoplásica), se ha descrito que esta puede ser fibrótica a lo largo del trayecto, provocando así

un enlentecimiento en la conducción eléctrica, esto se traduce en un bloqueo de rama derecha presente hasta en un 95% de los casos de anomalía de Ebstein (He et al., 2021; Sherwin & Abrams, 2017). El bloqueo de rama derecha puede estar falsamente ausente en presencia de vía accesoria del lado derecho.(He et al., 2021)

Secundario a la alteración en la unión auriculoventricular y de la válvula tricúspide, se producen vías accesorias de conducción, en las cuales se evidencia más de una vía accesoria hasta en un 50% de los casos, ver **figura 34**; las vías accesorias más comunes son las auriculoventriculares, siendo la localización más frecuente por debajo de la válvula tricúspide (aproximación posteroseptal al orificio del seno coronario y concordantes con las válvulas tricúspide septal y posterior), esta ubicación sugiere una relación embriológica, (He et al., 2021; Sherwin & Abrams, 2017); menos frecuentemente se localiza en una posición superior o lateral, en casos aislados se ha localizado en el anillo mitral, (Sherwin & Abrams, 2017). En algunos casos se ha identificado una estructura fibrosa alrededor del anillo anatómico en el borde del miocardio del ventrículo atrializado denominada “cresta prominente” que también es una zona donde se evidencian vías accesorias, (J. P. Moore & Shivkumar, 2020).



**Figura 34:** Localización de arritmias en pacientes con anomalía de Ebstein.

Tomado de; He, B. J. et al. (2021). *Ebstein's Anomaly: Review of Arrhythmia Types and Morphogenesis of the Anomaly*. Elsevier. <https://doi.org/10.1016/j.jacep.2021.05.008>

La arritmia predominante en pacientes con anomalía de Ebstein es la taquicardia supraventricular (TSV) con o sin síndrome de Wolff Parkinson White (SWPW), (He et al., 2021). Clínicamente se divide a la TSV en taquicardias por mecanismo de reentrada (propagación anormal de impulso) y de mecanismo automático (foco ectópico), también llamado taquicardia auricular ectópica, (Haas & Schirmer, 2017). La TSV por reentrada puede dividirse en taquicardia por reentrada auriculoventricular, más común en neonatos y preescolares; taquicardia por reentrada en nodo auriculoventricular, más común en escolares y adolescentes, (Richardson & Silver, 2017).

El síndrome de Wolf Parkinson White es un patrón electrocardiográfico que manifiesta TSV por reentrada, que en realidad nos indica que la vía accesoria tiene capacidad de provocar

un flujo de corriente retrogrado, lo que provoca una preexcitación del ventrículo, patrón que se ve en el EKG; en muy pocos casos se puede producir un flujo eléctrico retrogrado y anterógrado por la vía accesoria en el SWPW.(Richardson & Silver, 2017)

Se estima que el 10% al 45% de pacientes con anomalía de Ebstein presentan síndrome de Wolff Parkinson White, aunque también pueden presentar fibrilación auricular, flutter auricular o taquicardia auricular ectópica ya que estos tipos de taquicardias auriculares están presentes en el 25 a 45% de los casos lo cual producirá cambios electrocardiográficos importantes que se describirán más adelante.(Holst et al., 2019; Pérez-Riera et al., 2019)

Los hallazgos clínicos y electrocardiográficos correspondientes a los defectos de conducción mencionados anteriormente se describen más adelante con mayor precisión.

### **2.5.6.3 Accidente cerebrovascular asociado:**

Los mecanismos y factores de riesgo de accidente cerebrovascular (ACV) en la anomalía de Ebstein no se conocen con precisión, sin embargo, se debe tomar en cuenta que los pacientes con cardiopatías congénitas tienen 10 a 100 veces más riesgo de ACV con una morbilidad y mortalidad asociada, además las arritmias auriculares (frecuentes en la anomalía de Ebstein), están asociadas con ACV o tromboembolismo sistémico.(Tan et al., 2019)

Un estudio retrospectivo realizado en el Hospital Mayo Clinic por (Tan et al., 2019) reveló que los pacientes con anomalía de Ebstein tienen mayor riesgo de accidente cerebrovascular, siendo todas de etiología isquémica con una media de edad de 28,3 años en la cual la causa predominante fue el embolismo paradójico, especialmente en presencia de disfunción ventricular derecha y gradiente de presión derecha-izquierda positivo. El mismo estudio muestra que los defectos del septo auricular como el foramen oval permeable (presente

en el 80% de casos de AE) así como la migraña y cefalea muestran una asociación con el ACV en la anomalía de Ebstein, no siendo así con las arritmias auriculares que no mostraron asociación estadísticamente significativa, lo cual muestra la importancia de la corrección del defecto de comunicación interauricular antes de los 30 años en este tipo de pacientes (56). Este estudio no descarta a las arritmias auriculares como factor de riesgo para ACV en la anomalía de Ebstein, pues fue realizado en un solo establecimiento por lo que estos resultados no pueden ser extrapolados a todos estos pacientes.

Aunque el riesgo de ACV en pacientes con anomalía de Ebstein es directamente proporcional a la edad, se debe destacar que la meda de edad a la que se presenta es relativamente joven, además un cuarto de los casos se presentó luego de los 70 años. (Tan et al., 2019)

El estudio de (Tan et al., 2019) y colaboradores concluye que la comunicación interauricular, antecedentes de migraña y cefalea pueden ser predictores de ACV en pacientes con anomalía de Ebstein, no siendo así la arritmia auricular; sin embargo, no hace referencia a casos de ACV pediátricos o neonatales, no obstante, los resultados mencionados anteriormente no pueden ser generalizados como lo menciona el propio estudio, por lo que no se debe descartar a las arritmias auriculares como factor de riesgo para ACV en la anomalía de Ebstein.

### ***2.5.7 Presentación clínica.***

La anomalía de Ebstein al ser una patología fenotípicamente heterogénea se presenta en un amplio espectro clínico, que va desde pacientes asintomáticos con diagnósticos tardíos e incidentales en edad adolescente o adulta, hasta pacientes con signos y síntomas muy claros que pueden ser evidenciados durante la etapa intrauterina o durante los primeros días de nacido,

además puede estar asociado a otros defectos o alteraciones cromosómicas. (Holst et al., 2019; Jost et al., 2007; Singh et al., 2022)

La evolución de la historia natural de la enfermedad se desarrollará en torno a la repercusión sobre la función cardíaca, que además puede terminar en insuficiencia cardíaca severa. Dependerá de varios factores como la gravedad, momento del diagnóstico, otras alteraciones asociadas y tratamiento. Alrededor de 18% de recién nacidos sintomáticos fallecen en el periodo neonatal; 30% de los pacientes fallecen después de los 10 años. (Park & Salamat, 2020)

En neonatos, los síntomas son más prominentes en comparación a los otros grupos de edad, en consecuencia, existe una relación inversamente proporcional entre la edad de presentación de estos con respecto a la gravedad de la patología, (Singh et al., 2022).

Frecuentemente debuta en neonatos con cianosis debido a la conexión derecha-izquierda que es el síntoma más común en este grupo presente hasta en el 50% de los casos, (Neumann et al., 2021). El crecimiento y desarrollo de estos pacientes generalmente es normal, aunque algunos pacientes pueden presentar una disminución en el IMC a largo plazo, (Geerdink & Kapusta, 2014).

Los signos asociados a insuficiencia cardíaca y de la válvula tricúspide pueden ser más prominentes en neonatos y pacientes de la infancia temprana (0 a 8 años), sin embargo estos son más comunes en pacientes mayores a 10 años y adultos como parte de la evolución natural de la enfermedad los cuales son: soplo holosistólico en tercer espacio paraesternal izquierdo debido a ingurgitación de la válvula tricúspide, desdoblamiento de segundo ruido cardíaco por retraso prolongado del cierre de la válvula tricúspide con respecto a la válvula mitral, tercer y cuarto ruidos presentes, palpitaciones asociadas con arritmias, en casos severos se puede presentar falla

cardiaca congestiva severa, taquiarritmias severas, menos frecuentemente ingurgitación yugular que indica insuficiencia severa de válvula tricúspide, además en el periodo prenatal se puede encontrar hydrops fetal por ecografía. (Holst et al., 2019; Jost et al., 2007; Singh et al., 2022)

En adultos, los síntomas más comunes son: palpitaciones, generalmente asociadas con arritmias en un 40% que pueden provocar síncope o muerte cardiaca súbita, disnea por intolerancia al ejercicio que se puede asociar a cianosis, fatiga crónica, edema de miembros inferiores; además pueden presentar signos de focalidad neurológica asociados con ACV por embolia paradójica. Los hallazgos clínicos y paraclínicos en este grupo por lo general son accidentales, especialmente en pacientes asintomáticos. (Singh et al., 2022; Yuan, 2017)

#### ***2.5.8 Estudios diagnósticos de la anomalía de Ebstein:***

Es fundamental hablar de los estudios complementarios para el diagnóstico de la anomalía de Ebstein, pues apoyados en los factores de riesgo y sospecha clínica, estos cumplen con un rol confirmatorio de la patología, pero además aportan con información extra para un diagnóstico preciso al permitir estadificar de manera objetiva la gravedad de la patología a través de varias escalas que han sido estandarizadas utilizando estudios de imagen como la ecografía o la resonancia magnética, estos mismos también permiten identificar marcadores de riesgo de mortalidad, así como también permiten estudiar el funcionamiento del corazón o identificar defectos asociados, así como también cumplen un papel en la planificación quirúrgica y seguimiento. (Attenhofer Jost et al., 2005; Freud et al., 2015; Rutz & Kühn, 2019; Rydzewska et al., 2020)

El electrocardiograma cumple también un papel muy importante debido a que permite identificar de manera sencilla alteraciones en el sistema de conducción como arritmias o bloqueos de rama. (Holst et al., 2019)

Todos estos elementos mencionados obtenidos por medio de estudios complementarios se explican a continuación.

### **2.5.8.1 Electrocardiograma:**

El electrocardiograma representa un estudio simple no invasivo e importante para la caracterización de la anomalía de Ebstein, ya que permite estudiar la función cardíaca, así como también el sistema de conducción eléctrico que con frecuencia se ve alterado en esta patología. Entre los hallazgos patológicos que se pueden encontrar están: onda P agrandada  $>2.5\text{mm}$  atribuible a auriculomegalia o bloqueo completo de rama derecha, en algunos casos puede ser  $>5\text{mm}$ , a este patrón se le denomina “onda P Himalaya”, intervalo PR corto en el 20% de los casos asociado a pre-excitación auricular con o sin presencia de onda ( $\delta$ ), esta última sugerente de Síndrome de Wolf Parkinson White, PR prolongado por la dilatación del ventrículo atrializado. (Possner et al., 2020; Singh et al., 2022)

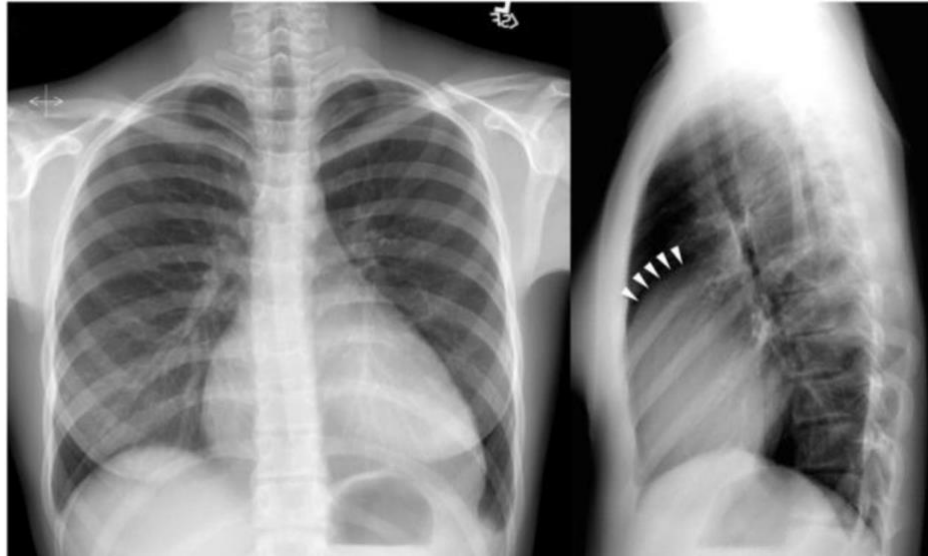
Los signos electrocardiográficos de bloqueo de rama derecha por alteración del sistema infra-Hisiano de conducción están presentes en el 44% de los casos (mayoritariamente bloqueo incompleto), suelen ser comunes luego de la ablación anteroseptal de la arteria pulmonar; estos pueden ser: complejo QRS ancho para el rango de edad por una activación prolongada de la porción atrializada del ventrículo derecho. En estos pacientes la ausencia de bloqueo de rama derecha es un fuerte predictor de la presencia de foco ectópico del lado derecho. La presencia de

complejo QRS con patrón trifásico o tetrafásico en las derivaciones V2 y V3 son sugerentes de anomalía de Ebstein. (Holst et al., 2019; Possner et al., 2020)

Se debe prestar atención a los patrones electrocardiográficos de arritmias presentes entre un 30% a 50%, tales como: taquicardia supraventricular paroxística (TSV) que es la más común en pacientes con anomalía de Ebstein, con o sin síndrome de Wolff Parkinson White , sin embargo también se puede encontrar fibrilación auricular, flutter auricular o taquicardia ventricular, siendo estos causados por una o varias vías accesorias de conducción especificadas anteriormente en el apartado de defectos de conducción asociados a esta patología. (He et al., 2021; Pérez-Riera et al., 2019)

#### **2.5.8.2 Radiografía:**

La radiología de tórax no es un estudio diagnóstico de la anomalía de Ebstein, en general los signos radiográficos que se evidencian forman parte de los esperados en la insuficiencia cardíaca progresiva, siendo estos hallazgos en su mayoría incidentales en pacientes en edad adolescente o adulta asintomáticos o con síntomas leves. Se puede apreciar cardiomegalia dependiente del lado derecho, radio cardiorácico  $>0,65$  relacionado a un peor pronóstico. Ver **figura 35**. (Possner et al., 2020; Singh et al., 2022)



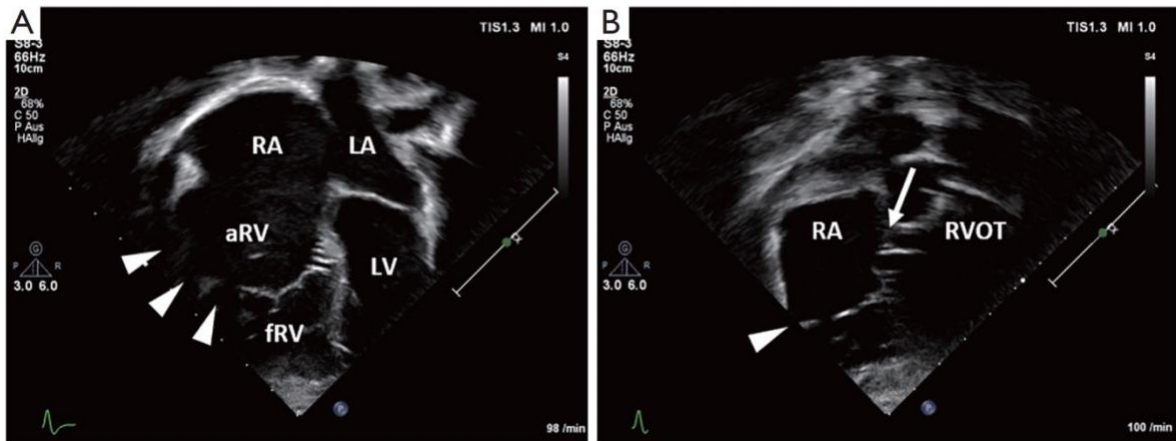
**Figura 35:** Radiografía de paciente con anomalía de Ebstein.

Nota. \* De derecha a izquierda, se aprecia una imagen con proyección postero anterior en donde se evidencia un radio cardiorácico de 0,62 compatible con cardiomegalia, luego una imagen lateral izquierda en donde la silueta cardíaca ocupa el mediastino anterior (flechas blancas), compatible con aumento del tamaño del ventrículo derecho. Obtenido de Qureshi, M. Y., O'Leary, P. W., & Connolly, H. M. (2018). Cardiac imaging in Ebstein anomaly. *Trends in cardiovascular medicine*, 28(6), 403–409. <https://doi.org/10.1016/j.tcm.2018.01.002>

### 2.5.8.3 Ecocardiograma:

El ecocardiograma es el estudio estándar para el diagnóstico, caracterización y clasificación de anomalía de Ebstein, pues es un estudio no invasivo en el caso del transtorácico o mínimamente invasivo en el caso del transesofágico, no representa un elevado costo en comparación a otros estudios como la IRM, sin embargo, presenta algunas limitaciones como ser operador dependiente, existencia de varios protocolos en cada centro especializado. (Booker & Nanda, 2015; Freud et al., 2015; Holst et al., 2019)

La gran utilidad del ecocardiograma no solo radica en el diagnóstico confirmatorio, puesto que también contribuye con importante información complementaria al mismo como la posibilidad de estadificar objetivamente la severidad de la patología; aporta con datos sobre la función y anatomía cardíaca importantes para el manejo y pronóstico, sirve como estudio de diagnóstico perinatal o tardío, permite realizar un seguimiento a largo plazo, además se pueden encontrar marcadores de riesgo de mortalidad como regurgitación pulmonar, efusión pericárdica, dilatación de anillo tricúspide; incluso, es determinante en el diagnóstico diferencial con respecto a otras patologías de la válvula tricúspide y es superior a la IRM para detectar conexiones auriculares. (Burri & Lange, 2017; Freud et al., 2015; Kumar et al., 2017; Qureshi et al., 2018; Rydzewska et al., 2020) .Ver figura 36 y 37.

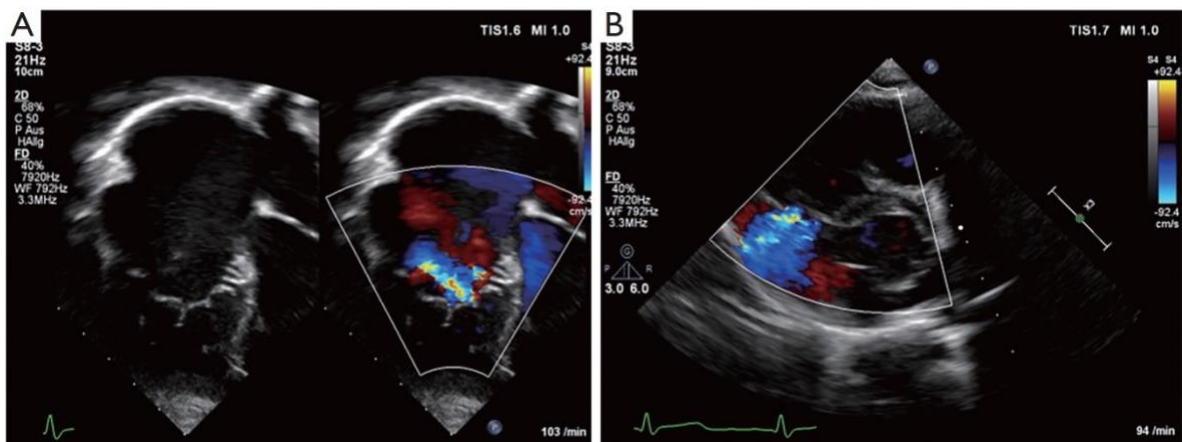


**Figura 36:** Ecografía transtorácica de paciente con anomalía de Ebstein.

**A**, vista apical de las cuatro cámaras cardíacas, se evidencia un marcado desplazamiento apical de la válvula tricúspide septal y anterior; además, el ventrículo atrializado y el anillo tricúspide verdadero se encuentran dilatados. Se aprecia comunicación interauricular. **B**, indica el flujo de entrada y salida del ventrículo derecho. Nota. \* Las siglas están en su significado en

inglés. LA, aurícula izquierda; LV, ventrículo izquierdo; RA, aurícula derecha; RV, ventrículo derecho; aRV, ventrículo derecho atrializado; fRV, ventrículo derecho funcional; RVOT, tracto de salida del ventrículo derecho. Obtenido de Neumann, S., Ruffer, A., Sachweh, J., Biermann, D., Herrmann, J., Jerosch-Herold, M., Hazekamp, M., Sinning, C., Zengin, E., Blankenberg, S., Girdauskas, E., Reichenspurner, H., Kehl, T., Müller, G., Kozlik-Feldmann, R., & Rickers, C. (2021). Narrative review of Ebstein's anomaly beyond childhood: Imaging, surgery, and future perspectives. *Cardiovascular diagnosis and therapy*, 11(6), 1310–1323.

<https://doi.org/10.21037/cdt-20-771>



**Figura 37:** Ecocardiograma transtorácico en ventana Doppler (mismo de figura 36).

**A**, vista de cuatro cámaras cardiacas, desplazamiento apical de válvula tricúspide septal; la ventana Doppler muestra regurgitación tricúspide leve o moderada. **B**, vista de eje corto paraesternal que sugiere insuficiencia tricúspide moderada del mismo paciente. Obtenido de Neumann, S., Ruffer, A., Sachweh, J., Biermann, D., Herrmann, J., Jerosch-Herold, M., Hazekamp, M., Sinning, C., Zengin, E., Blankenberg, S., Girdauskas, E., Reichenspurner, H., Kehl, T., Müller, G., Kozlik-Feldmann, R., & Rickers, C. (2021). Narrative review of Ebstein's

anomaly beyond childhood: Imaging, surgery, and future perspectives. *Cardiovascular diagnosis and therapy*, 11(6), 1310–1323. <https://doi.org/10.21037/cdt-20-771>

Se debe tomar en cuenta que el ecocardiograma ha sido ampliamente utilizado en el diagnóstico de cardiopatías congénitas, la anomalía de Ebstein no es la excepción, por lo que con el tiempo este se ha diversificado con la aparición de distintos tipos de estudios ecográficos como el modo M, ecografía en 2 dimensiones (2D) transtorácica y transesofágica, ecografía en tres dimensiones (3D) transesofágica y reconstrucción 3D ecocardiográfica, (Booker & Nanda, 2015; Qureshi et al., 2018). A continuación, se exponen los hallazgos ecográficos e implicaciones a tomar en cuenta para el diagnóstico de la anomalía de Ebstein.

El modo M ecográfico fue uno de los primeros estudios empleados en el diagnóstico de anomalía de Ebstein que posteriormente fue superado por la ecografía 2D y el Doppler. Detecta el retraso del cierre de la válvula tricúspide con relación a la válvula mitral, siendo que un retraso mayor a 65 ms es indicativo de la patología. (Booker & Nanda, 2015)

Ampliamente utilizado, el ecocardiograma 2D (**figura 36 y 37**) que se divide en transtorácico y transesofágico, permite obtener información anatómica y funcional del corazón para el diagnóstico, así como también posibilita valorar otros defectos asociados como defectos del tabique auricular o ventricular, defectos en el tracto de salida, etc. (Booker & Nanda, 2015; Singh et al., 2022)

El ecocardiograma 2D, permite identificar el desplazamiento apical de la válvula tricúspide VT (anterior>septal> posterior/inferior), además aporta con la medición cuantitativa de este signo, pues si el desplazamiento apical de la VT es mayor a 0,8 cm/m<sup>2</sup> se confirma el

diagnostico de anomalía de Ebstein. (Booker & Nanda, 2015; Possner et al., 2020; Qureshi et al., 2018; Singh et al., 2022)

Se puede caracterizar por ecocardiograma la anatomía y dinámica de la VT ya que se puede identificar displasia, adherencia, restricción de movimiento o presencia de movimientos exagerados de la válvula tricúspide; se puede medir el diámetro del anillo valvular, así como también identificar y cuantificar la regurgitación tricúspide por medio de ventana Doppler. (Booker & Nanda, 2015; Qureshi et al., 2018)

La cuantificación de la regurgitación tricúspide puede ser difícil de obtener en el ecocardiograma 2D debido a que la velocidad del flujo de regurgitación puede ser menor debido a la orientación del anillo funcional tricúspideo hacia el tracto de salida derecho, además puede existir varios flujos de regurgitación, además la “vena contracta” puede ser medida inadecuadamente, por lo tanto, la cuantificación puede ser inconsistente. (Singh et al., 2022)

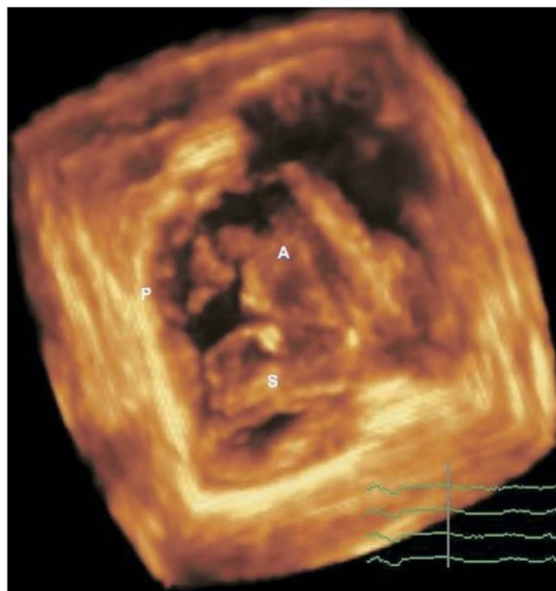
Aunque la ecografía transesofágica 2D y la transtorácica permiten valorar los signos ecográficos expuestos anteriormente, la primera tiene algunas ventajas sobre la segunda ya que puede brindar una mejor visualización de la válvula tricúspide, aporta en la planificación quirúrgica y ha demostrado ser mejor que el ecocardiograma transtorácico para detectar conexiones intracardiacas (2), además usando algunos ángulos de visión especial como el del tracto de entrada del ventrículo derecho en ventana de dos cámaras ventriculares, puede permitir la valoración de la válvula posterior, sin embargo puede ser difícil de valorar por lo que se prefiere otro estudio como una IRM. (Booker & Nanda, 2015; Qureshi et al., 2018)

El ecocardiograma 3D (**figura 38**) se puede dividir en 3D transesofágico y reconstrucción 3D ecográfico, ambas permiten identificar los segmentos valvulares adheridos diferenciándolos de los segmentos no adheridos, así como también permite caracterizar la extensión y gravedad de

la adherencia, esto no lo puede hacer el ecocardiograma 2D, adicionalmente se puede valorar con mayor precisión la “vena contracta” para la valoración de la regurgitación tricúspide por medio de ecocardiograma 3D transesofágico, incluso permite la valoración del volumen ventricular.

(Booker & Nanda, 2015)

En conclusión, la diferencia con respecto al ecocardiograma 2D es que el ecocardiograma 3D brinda una mejor valoración anatómica determinantes en el plan quirúrgico, pues puede determinar la diferencia entre una reparación valvular y un trasplante de válvula al cuantificar el porcentaje de adherencia de la válvula tricúspide y borde libre de ataque, además suple algunas deficiencias en la valoración funcional del ecocardiograma 2D. (Booker & Nanda, 2015)



**Figura 38:** Ecocardiograma 3D de paciente con anomalía de Ebstein.

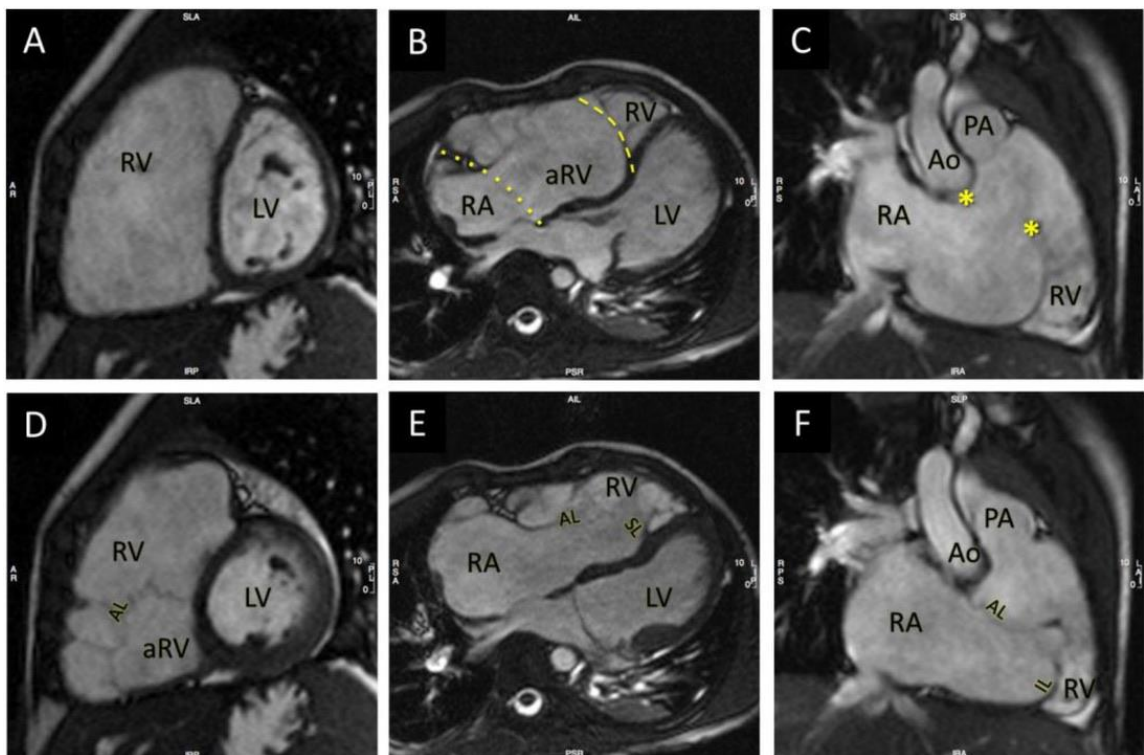
Se aprecia vista inferior de válvula tricúspide, la válvula posterior (P) no cierra adecuadamente con la válvula septal (S). La comisura posterior presenta un agujero de gran tamaño comparado a la comisura anterior. Obtenido de Acar, P., Abadir, S., Roux, D., Taktak, A., Dulac, Y., Glock, Y., & Fournial, G. (2006). Ebstein's anomaly assessed by real-time 3-D

echocardiography. *The Annals of thoracic surgery*, 82(2), 731–733.

<https://doi.org/10.1016/j.athoracsur.2005.09.012>

#### 2.5.8.4 Imagen por resonancia magnética (IRM).

La IRM es un importante complemento del ecocardiograma, pues permite una valoración anatómica más precisa, siendo este el mejor método para cuantificar el volumen, masa y función del ventrículo derecho, así como también permite valorar la válvula tricúspide posterior/inferior, siendo esta superior al ecocardiograma en los aspectos mencionados anteriormente. (Neumann et al., 2021; Qureshi et al., 2018). Ver **figura 39**.



**Figura 39:** Imagen de resonancia magnética cardíaca de paciente con anomalía de Ebstein

Tele diástole (A-C) y tele sístole (D-F), eje corto (A y D), cuatro cámaras (B y E) y tracto de entrada y salida de ventrículo derecho (C y F); se evidencia en todas las vistas una dilatación del ventrículo derecho. **B**, se aprecia claramente el ventrículo derecho atrializado

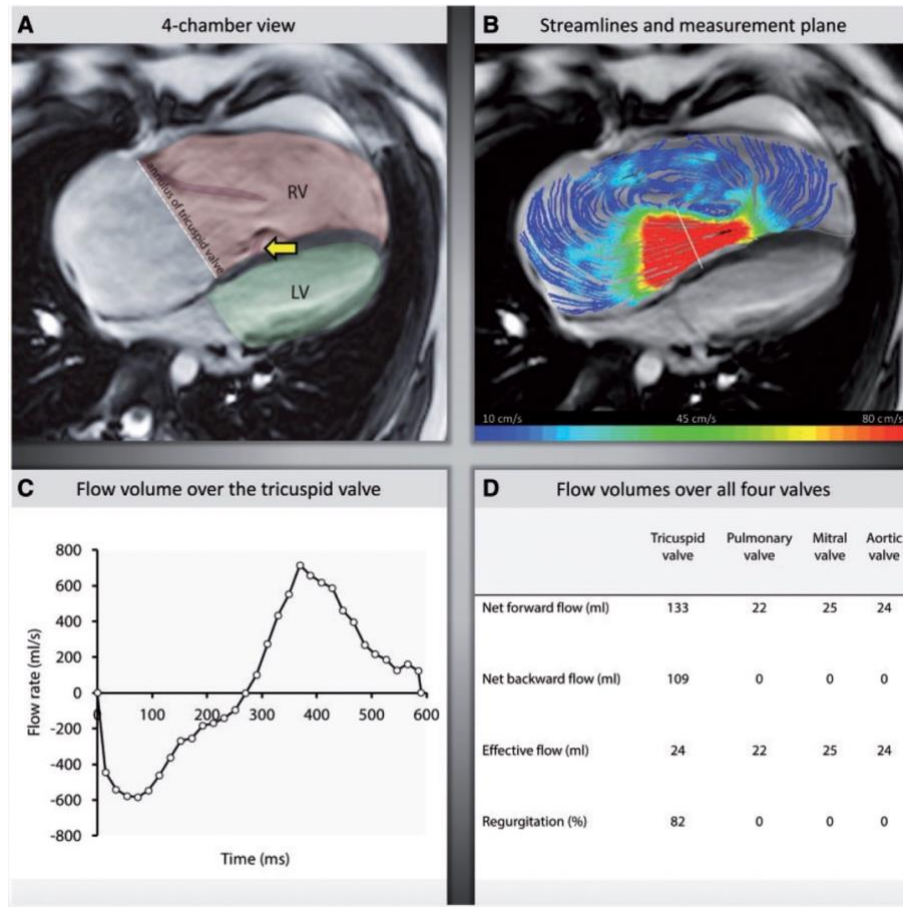
(aRV) entre la unión auriculoventricular y el anillo tricúspideo verdadero (líneas amarillas entrecortadas). C, se marca el anillo funcional tricúspideo con asteriscos. Nota. \* Siglas están con su significado en inglés. Ao, aorta; aRV, ventrículo derecho atrializado; AL, válvula anterior tricúspide; IL, válvula inferior o posterior tricúspide; LV, ventrículo izquierdo; PA, arteria pulmonar; RA, aurícula derecha; SI, válvula septal tricúspide. Obtenido de Qureshi, M. Y., O'Leary, P. W., & Connolly, H. M. (2018). Cardiac imaging in Ebstein anomaly. *Trends in cardiovascular medicine*, 28(6), 403–409. <https://doi.org/10.1016/j.tcm.2018.01.002>

Es el estudio estándar para cuantificar el volumen y función ventricular en el estudio de cardiopatías congénitas, siendo utilizado también para este fin en la anomalía de Ebstein, (Ibrahim et al., 2022; Qureshi et al., 2018). La IRM en secuencia SSFP (steady-state free precession) es de elección para cuantificar el volumen y función ventricular, además lo puede hacer en tiempo real, (Neumann et al., 2021); sin embargo, este aún no ha sido estandarizado de forma global existiendo diferentes protocolos de diferentes centros especializados, pues la medición del volumen del ventrículo derecho con IRM puede o no incluir al ventrículo atrializado y la decisión al respecto depende del objetivo del estudio, (Qureshi et al., 2018).

En la planificación preoperatoria se suele excluir al ventrículo atrializado para obtener una perspectiva pronóstica sobre la función ventricular posterior a la cirugía, sin embargo, el Hospital de la Mayo Clinic recomienda incluir al ventrículo derecho funcional y al ventrículo derecho atrializado para la medición del volumen, puesto que se puede delimitar la unión auriculoventricular y las inserciones anormales de la válvula tricúspide, siendo este un método más reproducible. (Qureshi et al., 2018)

Se puede usar a la IRM para detectar marcadores de deterioro de función ventricular, esto se realiza mediante mapeo en secuencia T1 y T2, en el cual se puede encontrar volumen ventricular extracelular aumentado, el cual es un marcador de fibrosis del miocardio ventricular, además se puede identificar dilatación ventricular, estos cambios están asociados a deterioro de la función ventricular y son pronósticos de deterioro clínico a largo plazo; sin embargo, se puede identificar de forma precoz los cambios fibróticos que se pueden presentar en ambos ventrículos en pacientes con anomalía de Ebstein con cardiomiopatía hipertrófica, especialmente cuando se utiliza IRM en secuencia BOLD (Blood oxygenation level dependent), pues esta secuencia muestra con mayor precisión los cambios fibróticos. Se recomienda el uso de IRM para seguimiento en pacientes con AE asociado a disfunción ventricular. (Aly et al., 2021; Attenhofer Jost et al., 2005; Neumann et al., 2021)

La IRM en 4D (**figura 40**) combina el mapeo de velocidad y la secuencia cine de la IRM, de gran utilidad cuando existe dificultad para cuantificar el flujo y regurgitación de la válvula tricúspide en el ecocardiograma por las limitaciones mencionadas anteriormente, siendo este un método más preciso y confiable para este fin. El volumen de regurgitación de la válvula tricúspide se obtiene de la resta del volumen sistólico anterógrado de la arteria pulmonar con el volumen sistólico total del ventrículo derecho obtenido del mapeo de velocidad y la secuencia cine respectivamente, mientras que la fracción de regurgitación se obtiene de la división entre el volumen de regurgitación con el volumen sistólico del ventrículo derecho. (Ibrahim et al., 2022; Jacobs et al., 2020; Singh et al., 2022)



**Figura 40:** Resonancia magnética 4D de paciente con anomalía de Ebstein.

**A**, representación estilizada de válvula tricúspide, se señala la válvula tricúspide septal con flecha amarilla. **B**, plano de medición de velocidad de flujo a través de la válvula tricúspide. **C**, panel de resultados de medición de flujo que muestra una fracción de regurgitación del 82% (panel **D**) resultante de la relación entre el área negativa con el área positiva de la curva de medición, la medición se pudo realizar en todas las válvulas en una sola toma (tiempo de toma: 8 minutos; tiempo post-procesamiento: 20 minutos). **D**, diferencia menor a 3 ml entre las mediciones de flujo efectivo, indican conservación de masa. Obtenido de Kamphuis, V. P., Westenberg, J. J. M., van den Boogaard, P. J., Clur, S. B., & Roest, A. A. W. (2018). Direct assessment of tricuspid regurgitation by 4D flow cardiovascular magnetic resonance in a patient

with Ebstein's anomaly. *European heart journal. Cardiovascular Imaging*, 19(5), 587–588.

<https://doi.org/10.1093/ehjci/jey008>

Las ventajas de la IRM sobre el ecocardiograma están en la mayor capacidad para valorar función ventricular, mayor precisión anatómica, lo cual le da a la IRM un papel importante como estudio de planificación quirúrgica, pronóstico postquirúrgico, seguimiento a largo plazo, además es la primera alternativa cuando no se logra conseguir una imagen ecográfica adecuada. (Ibrahim et al., 2022; Kamphuis et al., 2018; Neumann et al., 2021)

Se recomienda el uso complementario de IRM cuando se sospecha de ventrículo izquierdo no compactado, (Thareja et al., 2022; Vermeer et al., 2013). Se debe tomar en cuenta como desventaja que la disponibilidad de este estudio es limitado incluso en centros especializados, así como también representa mayor costo en comparación a un ecocardiograma. (Cieplucha et al., 2019) ; además su uso en pacientes pediátricos puede ser complicado debido al tiempo que demora realizar una IRM, por lo que podrían requerir de sedación, sin embargo esto no contraindica su uso , además los resultados de este estudio en pacientes pediátricos puede ser confiables cuando son bien aplicados, (Jacobs et al., 2020; Spanaki et al., 2022).

#### **2.5.8.5 Modelo de reconstrucción 3D impresos:**

Los modelos de reconstrucción 3D impresos son una representación física de una estructura que buscan asemejarse morfológicamente al órgano que se busca emular, se obtienen generalmente de imágenes tomográficas o de resonancia magnética y en ocasiones de ecografías en 3D. En la medicina y en especial en las cardiopatías congénitas como tetralogía de Fallot, trasposición de grandes vasos, defectos del septo auricular, entre otros, los modelos físicos en 3D

tienen un rol novel en la planificación quirúrgica y en la toma de decisiones, ya que permite interactuar de forma física con la estructura que será intervenida, siendo esta fiel a la realidad, además según varios estudios puede reducir el riesgo quirúrgico, sin embargo estas presentan algunas limitaciones como los elevados costos, la necesidad de estudios tomográficos con cortes muy finos o IRM de alta calidad que en el caso de este último puede ser difícil de obtener en pacientes pediátricos, pudiendo requerir sedación, además no se suele representar a las válvulas por lo que es una seria limitación a tomar en cuenta para la anomalía de Ebstein, (Foley et al., 2017; Spanaki et al., 2022; Valverde et al., 2017). Sin embargo, se ha utilizado modelos físicos en 3D para patologías valvulares, incluyendo patologías de válvula tricúspide, siendo estos de ayuda para la planificación quirúrgica y toma de decisiones, no se especifica su aplicación en la anomalía de Ebstein, pero podría tener un espacio en el futuro, (Muraru et al., 2017).

### ***2.5.9 Clasificación de la anomalía de Ebstein.***

Debido a la gran variabilidad fenotípica y clínica de la anomalía de Ebstein, se ha intentado establecer parámetros anatómicos y funcionales para poder clasificar objetivamente a esta patología, buscando así obtener un parámetro de gravedad y pronóstico que se puedan aplicar sistemáticamente y sean reproducibles. Se han establecido dos clasificaciones, una anatómica (Clasificación de Carpentier), otra funcional obtenida por ecografía o RMN (Great Ormond Street score). (Celermajer et al., 1994; Paranon & Acar, 2008; Singh et al., 2022). A continuación, se especifica cada una de estas clasificaciones.

#### **2.5.9.1 Clasificación de Carpentier**

Se caracteriza de la A hasta la D, siendo A la de menor severidad y D la de mayor severidad (**figura 41**), se basa en parámetros anatómicos tales como grado de desplazamiento y

movilidad la válvula septal y/o inferior, tamaño y contractibilidad del ventrículo derecho atrializado VDa y ventrículo derecho funcional VDf. La aplicación de esta clasificación se direcciona en la planificación quirúrgica, la cual puede determinar la diferencia entre un reemplazo y una reparación de válvula tricúspide. (Jost et al., 2007; Neumann et al., 2021; Sainathan et al., 2020) .Ver **tabla 5**.

### **Tabla 6**

#### *Clasificación de Carpentier*

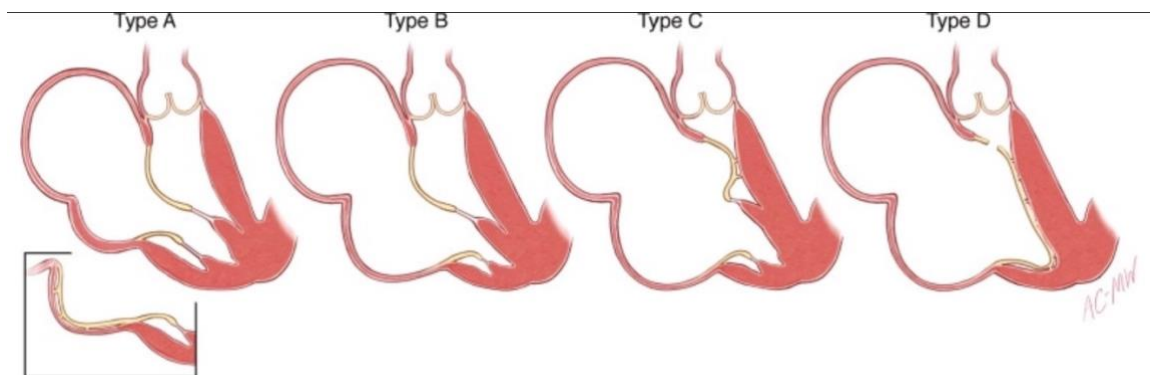
Tipo	Características
Tipo A	Válvula tricúspide septal e inferior: desplazamiento moderado Válvula tricúspide anterior: grande, movimiento libre VDa: pequeño, pared contráctil VDf: tamaño y contracción adecuada
Tipo B	Válvula tricúspide septal e inferior: desplazamiento marcado, Válvula septal hipoplásica y adherida al miocardio Válvula tricúspide anterior: grande, movimiento libre VDa: dilatado, pared delgada, no contráctil VDf: pequeño
Tipo C	Válvula tricúspide septal e inferior: desplazamiento marcado, hipoplasia severa Válvula tricúspide anterior: movilidad restringida, puede causar obstrucción del tracto de salida, inserción moderada (cuerdas y bandas fibrosas)

---

	VDa: dilatado, pared delgada, no contráctil
	VDf: muy pequeño
Tipo D	“Saco tricúspideo”: Tejido valvular adherido casi por completo o por completo al ventrículo derecho, patrón restrictivo  Apertura al infundíbulo en la comisura anteroseptal que puede provocar obstrucción del tracto de salida

---

Nota. \* VDa, ventrículo derecho atrializado ; VDf, ventrículo derecho funcional. Fuente: Neumann, S., Rüffer, A., Sachweh, J., Biermann, D., Herrmann, J., Jerosch-Herold, M., Hazekamp, M., Sinning, C., Zengin, E., Blankenberg, S., Girdauskas, E., Reichenspurner, H., Kehl, T., Müller, G., Kozlik-Feldmann, R., & Rickers, C. (2021). Narrative review of Ebstein's anomaly beyond childhood: Imaging, surgery, and future perspectives. *Cardiovascular diagnosis and therapy*, 11(6), 1310–1323. <https://doi.org/10.21037/cdt-20-771>



**Figura 41:** Representación gráfica de clasificación de Carpentier.

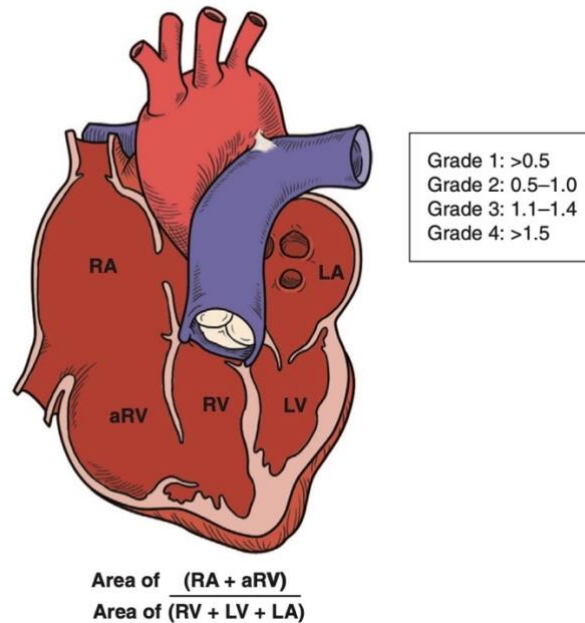
Adaptado de Carpentier's Reconstructive Valve Surgery . (p 248). Por Carpentier, A. 2010. Disponible en <https://clinicalkey.puce.elogim.com/#!/content/book/3-s2.0-B9780721691688500277>

### 2.5.9.2 Clasificación de Great Ormond Street score (GOSE).

La clasificación ecográfica del puntaje extendido de Glasgow, también denominada **Great Ormond Street score (GOSE)**, término que se empleará para evitar confusiones con respecto a la escala de Glasgow para trauma craneoencefálico; se basa en marcadores funcionales ecográficos para determinar la severidad de la anomalía de Ebstein , (Celermajer et al., 1994; Geerdink & Kapusta, 2014; Singh et al., 2022); aunque estos datos también pueden ser obtenidos por resonancia magnética, especialmente cuando las limitaciones propias de la ecografía impiden una adecuada valoración funcional del corazón, (Cieplucha et al., 2019).

Se aplica principalmente en neonatos, pues es el grupo de edad en la que se ha estandarizado, sin embargo, también se ha aplicado en pacientes adultos en quienes se ha observado que el uso de resonancia magnética representa algunas ventajas sobre la ecografía, pues permite también valorar marcadores de falla cardiaca.(Cieplucha et al., 2019)

El índice de clasificación GOSE se obtiene a partir de la fracción entre el área combinada de la aurícula derecha, porción atrializada del ventrículo derecho dividido para el área combinada de la porción funcional del ventrículo derecho, auriculo izquierdo y ventrículo izquierdo; dando como resultado una escala del 1 al 4; grado 1, radio  $<0,5$  ;grado 2 radio 0,5-0,99 ; grado 3, radio 1-1,49; grado 4 radio  $>1,5$ . La ventaja de esta clasificación es que tiene mayor relación con su severidad, su desventaja se encuentra en que requiere de un operador especializado. (Geerdink & Kapusta, 2014; Jost et al., 2007; Singh et al., 2022) .Ver **figura 42**.



**Figura 42:** Representación anatómica de cálculo de GOSE score.

Adaptado de Critical Heart Disease in Infants and Children .(p759). Por Kumar, TK; Knott, C. 2019. Elsevier. Disponible en: <https://clinicalkey.puce.elogim.com/#!/content/book/3-s2.0-B9781455707607000644?scrollTo=%23hl0000321>

A diferencia de la clasificación anatómica de Carpentier empleada comúnmente en la planificación quirúrgica, la clasificación GOSE se emplea para tener un panorama funcional del corazón que a su vez se relaciona directamente con el riesgo de mortalidad, pues un índice mayor a 1,5, se relaciona con una tasa de mortalidad del 100%; un índice entre 1 y 1,4 indica un riesgo de mortalidad a corto plazo del 10% y 45% de mortalidad en la infancia temprana; y un índice menor a 1 indica un 92% de probabilidad de sobrevivir y mejor pronóstico a largo plazo.(Paranon & Acar, 2008)

### ***2.5.10 Manejo clínico de la anomalía de Ebstein.***

El manejo clínico, así como la presentación clínica de la anomalía de Ebstein es muy diverso que puede ir desde una conducta expectante hasta un complejo conjunto de tratamientos para diferentes eventos patológicos y como se verá más adelante. Este principio también se aplica al tratamiento quirúrgico. (Possner et al., 2020)

Para el manejo de la anomalía de Ebstein se debe considerar algunos factores determinantes tales como el momento del diagnóstico, severidad determinada por parámetros objetivos, anomalías asociadas, estabilidad hemodinámica, persistencia de conducto arterioso en neonatos; todos estos factores determinan la conducta terapéutica que se debe seguir a corto y largo plazo. (Possner et al., 2020; Sainathan et al., 2020; Singh et al., 2022)

Como norma general, pero no absoluta, aquellos pacientes asintomáticos o con síntomas leves y función cardiaca conservada, pueden ser manejados bajo una conducta expectante, esto no significa ignorar la presencia de la enfermedad en este grupo de pacientes, especialmente cuando cuentan con un diagnóstico, pues la mayoría de estos pacientes conoce su diagnóstico de forma fortuita en edades tardías. (Kumar et al., 2017; Sainathan et al., 2020)

#### **2.5.10.1 Manejo clínico prenatal.**

No existe un tratamiento específico para la anomalía de Ebstein diagnosticada en el periodo prenatal, sin embargo, se recomienda realizar un seguimiento ecográfico seriado desde el momento del diagnóstico hasta el momento previo al parto, especialmente durante el tercer trimestre, pues cualquier alteración significativa de la función cardiaca puede determinar aspectos como momento de finalizar el embarazo, uso de corticoides, incluso el uso de antiarrítmicos. (Freud et al., 2015; Rutz & Kühn, 2019; Rydzewska et al., 2020)

Existen casos específicos en los que se utiliza medicación durante este periodo, tal es el caso concreto del uso de digoxina para el manejo de arritmias fetales que afectan la función cardíaca por ser este considerado seguro y por su paso transplacentario hacia el feto; no obstante, se debe tomar en cuenta que este fármaco no siempre es bien tolerado por la madre, pues se estima que el 6 al 29% de gestantes que la usan, presentan efectos secundarios, siendo los más comunes los digestivos y neurosensoriales, además pueden presentar bradicardia sinusal, bloqueo AV grado I, por lo que su uso requiere de un monitoreo electrocardiográfico, control de niveles en suero y observación médica frecuente, además no se ha establecido un esquema específico para el uso de la misma para el control de arritmias fetales, ni se ha comprobado que incida significativamente en la reducción de la mortalidad de estos pacientes, pues su uso es limitado en esta etapa. (Carberry et al., 2022; Chimenea et al., 2021)

(Rydzewska et al., 2020), emplearon terapia doble (digoxina más esteroides), terapia tripe (digoxina más esteroides e hiper-oxigenación) para el manejo de fetos con diagnóstico de anomalía de Ebstein que presentaron arritmias que requerían ser controladas, en donde la mortalidad fue menor al emplear la terapia tripe. Los resultados mencionados no son extrapolables debido a las limitaciones del estudio, sin embargo, el mismo estudio aclara que el objetivo del uso de digoxina transplacentaria es mejorar la contractibilidad cardíaca y evitar la progresión a cardiomegalia o hydrops fetal, pero no retrasar el momento del parto cuando este es necesario.

El esquema de digoxina empleada en el estudio de (Rydzewska et al., 2020) fue de una dosis inicial de 0,5mg i.v, 12 horas después 2 dosis de 0,5 mg i.v en un intervalo de 12 horas con posterior cambio a esquema oral de 0,5 mg cada 12 horas con control sérico de digoxina; la terapia de hiper-oxigenación empleada fue empleada en pacientes con 32 semanas o más de

embarazo con oxígeno a 6 L/min por mascarilla fascial cada 4 horas por 3 días con test de hioper-oxigenación midiendo la velocidad de la vena pulmonar fetal durante y después de la terapia.

No se ha establecido una recomendación para el momento óptimo del parto en estos pacientes, pues este depende del estado de bienestar del feto y la madre, es decir, se debe tomar en cuenta la función cardiaca fetal, alteraciones asociadas, resultados de pruebas de bienestar fetal o test de no estrés. En todo caso, se busca en la medida de lo posible que el momento del parto sea lo más cercano a una edad gestacional a término, siempre que sea seguro para la madre y el feto. (Kron & Roeser, 2017; Rydzewska et al., 2020)

Los neonatos con cardiopatías congénitas complejas que nacen antes de las 39 semanas, tienen mayor riesgo de complicaciones postnatales y mortalidad; sin embargo, estos pacientes tienden a nacer en edades gestacionales pretérmino, por lo que la decisión debe ser tomada de forma planificacada entre el neonatólogo, cardiólogo pediatra, el medico obstetra y en algunos casos con el equipo de cirugía cardiorácica. (Sanapo et al., 2016)

A pesar de no existir un momento óptimo específico para el nacimiento de este grupo de pacientes, se recomienda realizar una adecuada planificación del lugar y forma para traer al mundo a estos pacientes, en donde debe existir un manejo multidisciplinario como se menciona anteriormente; haciendo un uso adecuado del nivel de complejidad hospitalaria en la que deberían nacer estos pacientes. Se recomienda derivar oportunamente a hospitales de tercer o cuarto nivel que dispongan de los recursos y especialidades ya mencionadas, especialmente ante diagnóstico de cardiopatía congénita compleja (ver recomendaciones en **tabla 7**). (Donofrio, 2018; Sanapo et al., 2016)

La planificación del parto está recomendada en todos los pacientes con cardiopatías congénitas, no siendo la anomalía de Ebstein una excepción, por lo que a continuación se mencionaran algunos aspectos importantes a tomar en cuenta para recibir en las mejores condiciones posibles y prever los peores escenarios, los cuales son riesgo de inestabilidad hemodinámica al nacimiento, valoración de función cardíaca fetal. (Donofrio, 2018; Sanapo et al., 2016)

#### ***2.5.10.1.1 Riesgo de inestabilidad hemodinámica al nacimiento.***

Las principales complicaciones asociadas a mortalidad y morbilidad en los pacientes con cardiopatías congénitas están relacionadas con la inestabilidad hemodinámica que pueden presentar al nacimiento o durante el periodo de transición hacia la circulación neonatal, debido a los cambios fisiológicos que provocan el cierre de las conexiones que funcionaban durante la circulación neonatal; por este motivo es importante realizar un diagnóstico prenatal adecuado para poder realizar controles ecográficos adecuados y poder definir la severidad de la patología, así como poder definir el riesgo de inestabilidad hemodinámica al nacimiento, mismo que está definido por el tipo de cardiopatía congénita, estado de función cardíaca, anomalías asociadas de las vías respiratorias. (Donofrio, 2018; Sanapo et al., 2016)

Se debe tomar en cuenta que la anomalía de Ebstein con diagnóstico prenatal tiene peor pronóstico y mayor riesgo de complicaciones en relación a los pacientes con diagnóstico en edades mayores, por lo tanto, se considera una cardiopatía congénita con riesgo de inestabilidad hemodinámica. (Neumann et al., 2021; Sanapo et al., 2016)

Se han planteado varios tipos de clasificación de riesgo hemodinámico en pacientes con diagnóstico ecográfico prenatal de cardiopatía congénita, estos han sido resumidos (**tabla 7**), el cual se divide en tres categorías: cardiopatía congénita sin riesgo de inestabilidad hemodinámica,

con mínimo-moderado riesgo de inestabilidad hemodinámica, con alto riesgo de inestabilidad hemodinámica; esta clasificación brinda recomendaciones para el nivel de atención en el cual se debería dar el parto, momento de atención, recomendaciones obstétricas y neonatales; además ha mostrado tener una sensibilidad del 0,83 al 0,99 para predecir riesgo hemodinámico. (Donofrio, 2018; Sanapo et al., 2016)

**Tabla 7**

*Estratificación de riesgo de inestabilidad hemodinámica al nacimiento en neonatos con cardiopatía congénita*

Riesgo de inestabilidad hemodinámica	Nivel de atención	Recomendaciones obstétricas	Recomendaciones para neonatología	Cardiopatía congénita
Sin riesgo	I	Modo y momento del parto basado en el bienestar materno	No hay recomendaciones especiales para la sala de partos  Realizar interconsulta con cardiología para seguimiento	Defectos del septo (auricular, ventricular, auriculo-ventricular)  Valvulopatías moderadas sin alteración de función cardiaca  Arritmias benignas

Bajo/ moderado	II	Modo y momento del parto basado en el bienestar materno	Presencia de neonatólogo en sala de partos	Cardiopatías congénitas dependientes del ducto arterioso
		Planificar parto a las 39 semanas en coordinación con otros servicios	Disponer de PGE1 en caso de necesitarlo	Taquiarritmias o bradiarritmias controladas con adecuado ritmo cardiaco
			Coordinar transporte a centro de mayor nivel para intervención o cirugía en caso de requerirlo.	
Alto	III	Planificar modo y momento del parto con los servicios de neonatología, cardiología pediátrica,	Presencia de neonatólogo y cardiólogo pediatra en sala de partos	SCIH con septo auricular integro, d -TGV con septum primum, Anomalía de Ebstein GOSE
			Elaborar un plan de intervención	1/2 o Carpentier A/B, arritmias

---

		usualmente entre las 38 y 39 semanas	inmediata de inestabilidad hemodinámica/ cateterización	incontrolables, bloqueo de rama completo
			Disponer de espacio en UCI neonatal	
Alto	IV	Planificar modo y momento del parto con los servicios de neonatología, cardiología pediátrica,	Presencia de neonatólogo, cardiólogo pediatra, equipo quirúrgico listo en sala de partos.	SCIH severo, d - TGV severo, retorno venoso total anómalo, Anomalía de Ebstein GOSE 3/4 o Carpentier C/D, taquiarritmia o
		usualmente entre las 38 y 39 semanas o antes si se compromete el bienestar del feto o la madre. Realizar el parto en un hospital con centro	Disponer de UCI neonatal	bradiarritmia con hydrops,
			Plan de intervención inmediata de inestabilidad hemodinámica/ cateterización,	

---

---

cardiorádico	cirugía u
pediátrico	oxigenación
	extracorpórea por
	membrana.

---

Nota. \* PGE-1, prostaglandina E1; SCIH, síndrome de corazón izquierdo hipoplásico; d - TGV, trasposición de grandes vasos; UCI, unidad de cuidados intensivos. Fuente: Donofrio M. T. (2018). Predicting the Future: Delivery Room Planning of Congenital Heart Disease Diagnosed by Fetal Echocardiography. *American journal of perinatology*, 35(6), 549–552. <https://doi.org/10.1055/s-0038-1637764>

#### **2.5.10.1.2 Valoración de función cardíaca fetal.**

Otro aspecto ecográfico importante para tomar en cuenta en las cardiopatías congénitas como en la anomalía de Ebstein, es valorar la función cardíaca y determinar el riesgo de deterioro que pueda desembocar en insuficiencia cardíaca congestiva, elemento muy importante a considerar al tomar en cuenta la fisiopatología de la anomalía de Ebstein. (Sanapo et al., 2016).

#### **Ver tabla 8.**

Se aplica el score de perfil cardiovascular fetal que considera cinco parámetros, edema, efusión, hydrops fetal, tamaño del corazón, función ventricular, Doppler de arteria umbilical, venas umbilicales, conducto arterioso; se da una puntuación de 2 a cada parámetro siempre que este sea normal, se resta a medida que se encuentre alguna alteración; una puntuación menor o igual a 7 se asocia con alto riesgo de compromiso perinatal y muerte. Un valor igual o menor a 7 o la presencia de hydrops representa una indicación urgente para finalizar el embarazo y una posible intervención postnatal clínica y quirúrgica. (Sanapo et al., 2016; Wiczorek et al., 2008)

**Tabla 8***Perfil de riesgo cardiovascular fetal*

Categoría	2 puntos	1 punto	0 puntos
Hydrops	No	Ascitis o efusión pericárdica o pleural	Edema de piel
Tamaño del corazón (AT/AC)	>0,2 y < 0,35	0,35-0,5	<0,2 o >0,5
Función cardiaca	VM y VT normal, onda diastólica bifásica, VD o VI con fracción de acortamiento >0,28	Regurgitación holosistólica de VT, VD o VI con fracción de acortamiento <0,28	Regurgitación holosistólica de VM o regurgitación de VT con dP/dt <400 mmHg
Doppler arteria umbilical	Normal	Flujo telediastólico ausente	Flujo telediastólico invertido
Doppler vena umbilical	Normal	Inversión auricular del conducto venoso	Pulsación de la vena umbilical

Nota. \* AT, área de tórax; AC, área del corazón; VM, válvula mitral; VT, válvula tricúspide; VD, ventrículo derecho; VI, ventrículo izquierdo. Fuente: Wieczorek, A., Hernandez-Robles, J., Ewing, L., Leshko, J., Luther, S., & Huhta, J. (2008). Prediction of outcome of fetal

congenital heart disease using a cardiovascular profile score. *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 31(3), 284–288. <https://doi.org/10.1002/uog.5177>

### **2.5.10.1.3 Modo de parto.**

Algunos estudios han demostrado que las cardiopatías congénitas complejas como la anomalía de Ebstein, aumentan el riesgo de un parto planificado por cesárea, sin embargo no se ha demostrado que el modo de parto en la mayoría de pacientes con cardiopatías congénitas afecte negativa o positivamente la puntuación de APGAR, ni tampoco se ha asociado con cambios en la morbilidad prequirúrgica o postquirúrgica, riesgo de inestabilidad hemodinámica, acidosis metabólica o disfunción orgánica; por lo tanto el modo de parto debe ser decidido multidisciplinariamente en base a parámetros que se relacionen con el bienestar del feto, riesgo hemodinámico, cardiovascular y recursos disponibles, (Donofrio, 2018; Sanapo et al., 2016). Se recomienda realizar un monitoreo riguroso por ecografía, cardiotocografía del feto durante el parto.(Sanapo et al., 2016)

Si se identifica a un feto con riesgo de inestabilidad hemodinámica al nacimiento y/o esta se presenta en ese momento, el equipo de médicos que lo reciben debe aplicar de forma adecuada y organizada el protocolo de reanimación neonatal correspondiente recomendado por la American Academy of Pediatrics (AAP) y la American Heart Association (AHA). (Aziz et al., 2020). Ver **anexo 4**.

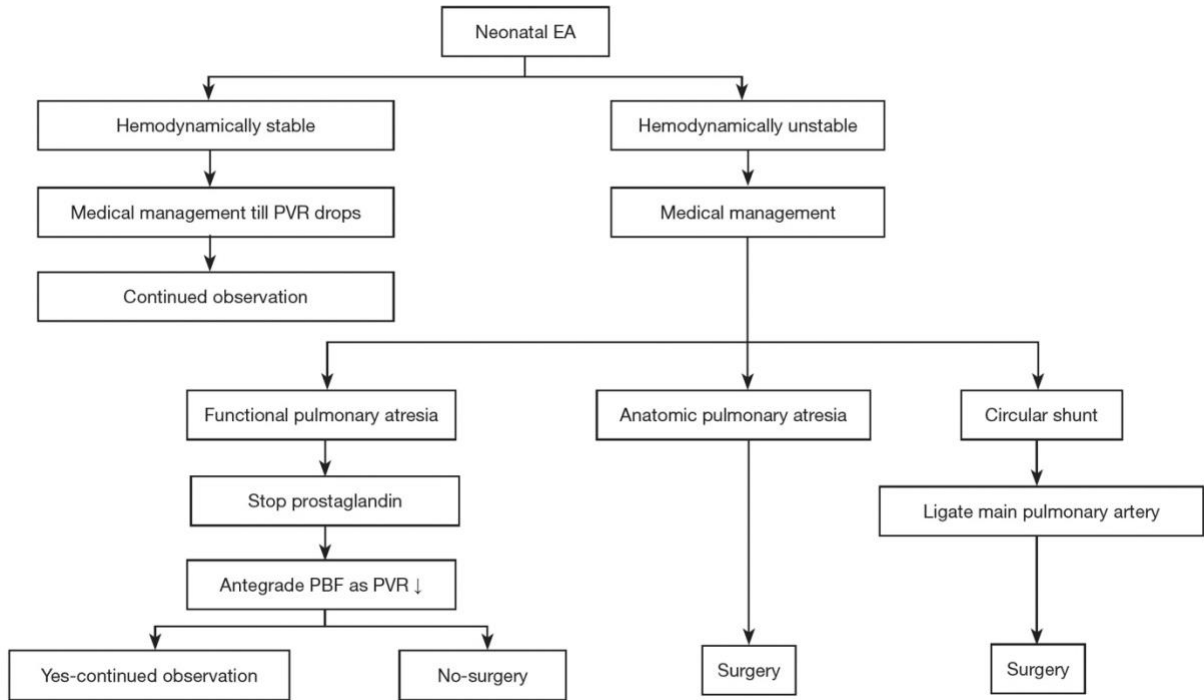
### **2.5.10.2 Manejo clínico en neonatos e infantes.**

El manejo dependerá de la gravedad y alteraciones asociadas al momento de nacer, tomando en cuenta también lo difícil que puede ser adaptarse a los cambios fisiológicos como el cierre del conducto arterioso, cambio de presión del lado izquierdo, disminución de la resistencia vascular pulmonar, pues estos factores determinaran la diferencia entre un neonato hemodinámicamente estable del que no lo está. (Neumann et al., 2021; Sainathan et al., 2020)

La categorización de inestabilidad o estabilidad hemodinámica al momento de nacer y las primeras horas de vida, es el principal criterio que define la conducta terapéutica en estos pacientes. (Boston et al., 2018; Kumar et al., 2017; Sainathan et al., 2020). En la **figura 43** se detalla el algoritmo de manejo basado en el estado hemodinámico del paciente.

El principal objetivo del manejo clínico de pacientes con anomalía de Ebstein durante el periodo neonatal, es evitar o retrasar de manera segura una intervención quirúrgica, puesto que durante este periodo existe una mayor tasa de mortalidad relacionada a cualquier intervención quirúrgica. (Boston et al., 2018)

Los pacientes con diagnóstico perinatal de anomalía de Ebstein en quienes el manejo farmacológico falla, se debería manejar quirúrgicamente para preservar la función cardíaca. (Sainathan et al., 2020)



**Figura 43:** Algoritmo de manejo de anomalía de Ebstein neonatal según estado

hemodinámico.

Nota. \*EA, anomalía de Ebstein; PVR, resistencia vascular pulmonar. Obtenido de Sainathan, S., da Silva, L., & da Silva, P. (23 de marzo 2020). *Ebstein's anomaly: contemporary management strategies*. Journal of Thoracic Disease. <https://doi.org/10.21037/jtd.2020.01.18>

#### 2.5.10.2.1 Neonato hemodinámicamente estables

Aquellos neonatos relativamente estables hemodinámicamente pueden ser observados con oxígeno suplementario a una  $FiO_2$  de 21%, no debe ser mayor a este valor, pues se busca evitar sobre circulación pulmonar y sobrecarga cardiaca; se recomienda administrar PGE-1 hasta descartar estenosis funcional o anatómica de la válvula pulmonar, si se descarta y la resistencia pulmonar así como la función cardiaca es normal, se puede retirar la PGE-1 y mantener en observación; si se comprueba la existencia de estenosis de la válvula pulmonar, se recomienda mantener la PGE-1 y definir conducta de acuerdo a la severidad de la misma y repercusión sobre

función cardíaca, pues podría convertirse en un paciente hemodinámicamente inestable, del cual se habla más adelante. (Boston et al., 2018; Kumar et al., 2017)

De forma general, la dosis de PGE-1 recomendada para mantener el conducto arterioso permeable es de 0.05-0,1  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{minuto}$ , (Browning Carmo et al., 2007; Chin Suh et al., 2015); sin embargo, se debe tomar en cuenta que existe un riesgo considerable de apnea directamente proporcional a la dosis de PGE-1 administrada y que comúnmente se presenta en este rango de dosis, por lo tanto, incluso en un neonato hemodinámicamente estable, se debe plantear la posibilidad de realizar intubación profiláctica; ante esto se ha planteado alternativas de menor dosis, para así reducir el riesgo de complicaciones y evitar o posponer la asistencia ventilatoria por el uso de este medicamento, (Chin Suh et al., 2015).

En el estudio retrospectivo realizado por (Browning Carmo et al., 2007), las dosis bajas de PGE-1 a 0,015  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{minuto}$ , se asoció a menor riesgo de apnea, en consecuencia no se justificó la intubación profiláctica; la revisión realizada por (Vari et al., 2021), concluyó que las dosis iniciales y de mantenimiento de PGE-1 a 0,01  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{minuto}$  fueron seguras y efectivas para mantener el conducto arterioso permeable en el 83% de su cohorte, también se asoció a menor riesgo de complicaciones respiratorias. Por lo tanto, la evidencia demuestra que se puede utilizar la menor dosis posible en pacientes hemodinámicamente estables, siempre que la condición clínica lo permita. (Browning Carmo et al., 2007; Chin Suh et al., 2015; Vari et al., 2021)

A pesar de que varios estudios han demostrado la eficacia y seguridad de las dosis bajas de PGE-1 para mantener el conducto arterioso permeable; una revisión sistemática de Cochrane realizada en el 2018 por (Akkinapally et al., 2018), concluyó que no existe evidencia suficiente para comprobar la seguridad y eficacia del uso de PGE-1 a diferentes dosis en cardiopatías

congénitas dependientes del conducto arterioso; sin embargo, plantea la necesidad de realizar estudios comparativos entre las diferentes dosis de PGE-1 y otros métodos no farmacológicos empleados para este fin, puesto que pueden ser éticos y necesarios.

No se recomienda retrasar el uso de PGE-1 basado en el diámetro del conducto arterioso por ecografía y estabilidad hemodinámica, puesto que, en un paciente con cardiopatía congénita dependiente del ductus, la intención es evitar un deterioro hemodinámico y del estado acido-base que aumenta la probabilidad de intervención quirúrgica. (Chin Suh et al., 2015)

Suspender PGE-1 y buscar otro método para mantener permeable el conducto arterioso, si existe ingurgitación de la válvula pulmonar, puesto que podría exacerbar el cuadro de insuficiencia cardíaca. (Boston et al., 2018)

Se busca mantener una saturación objetivo de 75-85%, pues se debe recordar que la anomalía de Ebstein esta comúnmente asociado a defectos del septo auricular, por lo tanto, la sangre rica en oxígeno se mezcla con la sangre poco oxigenada; razón por la que se considera una cardiopatía cianótica. Esta saturación también dependerá de la disminución de la resistencia vascular pulmonar (RVP) que debe ser valorada ecográficamente. En algunos casos la RVP no disminuye de forma adecuada como se espera al nacimiento, esta puede ser otra causa de una saturación de O<sub>2</sub> menor a la deseada; ante esta posibilidad, se puede administrar óxido nítrico con oxígeno suplementario que ayuda a reducir la RVP. (Boston et al., 2018)

En resumen, cuando existe dependencia del conducto arterioso, se debe tomar a este estado como análogo al ventrículo único y buscar un balance entre la circulación sistémica y pulmonar; este equilibrio se mantiene con bajos niveles de O<sub>2</sub> suplementario y PGE-1. La resistencia vascular pulmonar va disminuyendo hasta permitir un flujo anterógrado de la arteria pulmonar, cuando esto sucede, se debe considerar fisiológicamente al corazón como una

estructura bi-ventricular, por lo que será pertinente cerrar el conducto arterioso suspendiendo la PGE-1, aumentando la cantidad de O<sub>2</sub> suplementario y de ser necesario, se puede administrar óxido nítrico para disminuir la resistencia valvular pulmonar la cual debe ser monitorizada periódicamente por ecografía.(Boston et al., 2018)

Finalmente, según las recomendaciones de la American Heart Association Statement on Fetal Cardiology, si el neonato es hemodinámicamente estable, puede ser atendido en una casa de salud de segundo nivel, no requiere de cuidados complejos, debe contar con la valoración de cardiología pediátrica y ser manejado ambulatoriamente por este servicio; sin embargo, este tipo de pacientes idealmente deberían nacer en un tercer nivel de atención cuando cuentan con diagnóstico prenatal por el riesgo de inestabilidad hemodinámica mencionado anteriormente (90,91).

#### ***2.5.10.2.2 Neonato hemodinámicamente inestable***

La inestabilidad hemodinámica en la anomalía de Ebstein se desarrolla fisiopatológicamente en un contexto de shock cardiogénico, relacionado directamente con la severidad de esta patología. (Boston et al., 2018; Sainathan et al., 2020)

Este panorama representa un gran riesgo vital para el neonato, por lo tanto, su manejo será complejo, en consecuencia, debe ser manejado en un tercer o cuarto nivel de atención que debe contar con recursos necesarios y las especialidades pertinentes, pues se debe tomar en cuenta que en la sala de parto debe estar presente el médico obstetra, neonatólogo, cardiólogo pediatra y en algunos casos contar con un equipo quirúrgico listo; además se debe contar con insumos necesarios para intubar, sedar, administrar ionotrópicos, PGE-1 o una posible intervención quirúrgica temprana. (Sainathan et al., 2020; Sanapo et al., 2016)

### **2.5.10.2.3 Manejo inmediato.**

Todo neonato con inestabilidad hemodinámica al nacimiento debe recibir una adecuada atención. Se recomienda aplicar el protocolo de reanimación neonatal correspondiente recomendado por la AHA y la AAP (93). Ver **anexo 4**.

No es objetivo de este capítulo exponer todo el protocolo de reanimación neonatal, sin embargo, es pertinente mencionar puntos importantes del mismo que aplican para el manejo inicial de un neonato con anomalía de Ebstein e inestabilidad hemodinámica, pues el manejo clínico de estos pacientes puede dividirse en dos momentos; manejo inmediato y manejo en UCI neonatal.

Con respecto al manejo inmediato en sala de parto, la aplicación del protocolo de reanimación neonatal tiene como objetivos permitir la inflación y ventilación pulmonar, mantener o recuperar un adecuado estado hemodinámico, con la finalidad de evitar injurias a órganos vitales como sistema nervioso central, riñón y corazón; por lo que puede ser necesario asegurar el acceso a vía aérea por intubación endotraqueal/ mascarilla laríngea, compresiones; uso de norepinefrina para mejorar el gasto cardíaco y traslado a UCI neonatal. (Aziz et al., 2020)

Se recomienda aplicar el protocolo de reanimación neonatal por 20 minutos, si posterior a esto, luego de haber aplicado adecuadamente cada procedimiento correspondiente, no hay una respuesta favorable, se recomienda bajo criterio clínico dar por finalizado el procedimiento e informar a los familiares. (Aziz et al., 2020)

La intubación en el manejo inmediato se recomienda cuando la frecuencia cardíaca neonatal (FCN) se mantiene bajo los 100 latidos por minuto a pesar de aplicar correctamente ventilación por presión positiva (VPP) con mascarilla o máscara laríngea; cuando se requiere

aplicar compresiones; si el acceso a la vía aérea es complicado y el neonato pesa más de 2kg, se puede usar mascarar laríngea. No se debe retrasar la intubación por ningún motivo, se debe usar monitor cardiaco durante y después a la intubación. El tiempo de intubación se recomienda en menos de 30 segundo. (Aziz et al., 2020) .Ver **anexo 4**.

En la intubación inmediata no se prioriza el uso de premedicación para sedación, pues buscar un acceso venoso para esta finalidad podría retrasar el procedimiento y esta debe estar reservada para el posible uso de norepinefrina; su uso podría estar mejor establecido una vez que el neonato este en UCI neonatal. (Aziz et al., 2020)

El uso de norepinefrina en este momento de la atención se reserva para el último paso del protocolo de reanimación neonatal (**anexo 4**), cuando la FCN es menor a 60 latidos por minuto a pesar de aplicar soporte ventilatorio por intubación endotraqueal/mascarar laríngea o compresiones. Se puede administrar parenteralmente por vía I.V (por catéter venoso umbilical) o intraósea; viene en una concentración de 0,1mg/ml en presentación de 1 ml, esta se aplica en una dosis de 0,02mg/kg o 0,2ml/kg y puede repetirse cada 3 o 5 minutos, de acuerdo con la respuesta hemodinámica; también existe una presentación endotraqueal de 3 o 5 ml que se aplica a 0,1mg/kg o 1ml/kg, está presentación se reserva para cuando no fue posible el acceso venoso o intraóseo. (Aziz et al., 2020)

#### ***2.5.10.2.4 Manejo en UCI neonatal***

Una vez que el neonato supera la fase de reanimación, este debe ser trasladado a una unidad de cuidados intensivos correspondiente a su edad; en esta aérea se debe evaluar con mayor extensión el estado clínico y las posibles complicaciones que deban ser manejadas (90,93), pues ante un neonato con anomalía de Ebstein hemodinámicamente inestable podría existir falla cardiaca aguda secundario a uno o varios factores como shock cardiogénico,

arritmias cardiacas y defectos asociados que comúnmente se presentan al mismo tiempo de forma variable. (Boston et al., 2018)

El principal objetivo en esta fase será mantener una adecuada función cardíaca y pulmonar para evitar, pero no retrasar, una intervención quirúrgica, puesto que esta última no debe ser aplazada bajo ningún motivo cuando el paciente lo requiere. (Boston et al., 2018; Dearani et al., 2015; Sainathan et al., 2020)

Los neonatos con anomalía de Ebstein e inestabilidad hemodinámica requerirán de soporte ventilatorio mecánico, (Boston et al., 2018; Kron & Roeser, 2017; Kumar et al., 2017). Se recomienda ventilar a un volumen tidal de 10-12 ml/kg para tratar disminuir la RVP, así, evitar sobrecarga cardíaca y cardiomegalia, (Kumar et al., 2017); aunque también se aceptan valores de volumen tidal de 12-15 ml/kg, (Kron & Roeser, 2017). Se puede utilizar sedación profunda con la finalidad de reducir los requerimientos de oxígeno, (Boston et al., 2018); el fármaco que se puede elegir para este fin es el fentanilo a dosis de 2-4  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{h}$ , (Kumar et al., 2017). El uso de óxido nítrico puede ayudar a reducir la RVP, por lo tanto, su aplicación terapéutica se basará en la valoración de la RVP, (Boston et al., 2018; Kumar et al., 2017).

Se debe administrar PGE-1 lo antes posible cuando se sospecha o se comprueba la existencia de estenosis funcional o anatómica de la válvula pulmonar para mantener el conducto arterioso permeable, (Boston et al., 2018; Kumar et al., 2017; Sainathan et al., 2020). No se debe retrasar el uso de PGE-1 ante un paciente con riesgo o inestabilidad hemodinámica, (Chin Suh et al., 2015). la dosis de PGE-1 que se recomendada generalmente para mantener el conducto arterioso permeable es de 0.05-0,1  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{minuto}$ , (Browning Carmo et al., 2007; Chin Suh et al., 2015).

En el contexto de un paciente hemodinámicamente inestable que se encuentra intubado, no es necesario administrar una dosis mínima de PGE-1, pues uno de los objetivos de dar dosis mínimas es precisamente evitar la intubación; no obstante, se puede plantear su uso desde una perspectiva del correcto uso de un fármaco al emplear la dosis mínima efectiva, (Chin Suh et al., 2015); sin embargo, no existe evidencia suficiente que indique si la dosis mínima de PGE-1 de 0,01  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{minuto}$  es segura y eficiente en estos casos, (Akkinapally et al., 2018); por lo tanto, se acepta la dosis general (0.05-0,1  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{minuto}$ ) cuando existe inestabilidad hemodinámica.

Si existe ingurgitación de la válvula pulmonar, se recomienda suspender la infusión de PGE-1 y buscar otro método para mantener permeable el conducto arterioso, puesto que podría exacerbar el cuadro de insuficiencia cardíaca. (Boston et al., 2018)

La insuficiencia cardíaca aguda descompensada es una complicación que debe ser manejada rápida y eficientemente en la UCI neonatal, tomando en cuenta que tiene una relación directa con la severidad y fisiopatología de la anomalía de Ebstein, esta se desarrolla secundario al shock cardiogénico el cual provoca un estado hemodinámico de congestión vascular e hipoperfusión tisular. (Boston et al., 2018)

Basado en una clasificación hemodinámica, a estos pacientes se les puede categorizar como “mojado” y “frio”, por el estado de volemia y perfusión en el shock cardiogénico, (Ahmed & VanderPluym, 2021). Esta categorización nos permite comprender el porqué del uso de medicamentos inotrópicos y/o diuréticos cuando un paciente con anomalía de Ebstein presenta insuficiencia cardíaca aguda descompensada.

La presencia de estenosis pulmonar y/o ingurgitación son parte y catalizador del cuadro de insuficiencia cardíaca en la anomalía de Ebstein al provocar sobrecarga de volumen en el ventrículo derecho que deberá ser manejado con diuréticos como parte de todo el cuadro de

insuficiencia cardiaca; este se relaciona con el paciente “mojado”. En algunos casos el manejo clínico no será suficiente para solventar este estado patológico, por lo que será necesario intervenir quirúrgicamente. (Vahanian et al., 2022)

A continuación, se especifica el manejo de la insuficiencia cardiaca y shock cardiogénico, aclarando que ambos estados pueden presentarse por separado o de forma mixta en un paciente con anomalía de Ebstein.

#### **2.5.10.2.5 Manejo de insuficiencia cardiaca.**

Según la guía de manejo de pacientes pediátricos con insuficiencia cardiaca; se recomienda iniciar diuréticos en pacientes que presentan retención de líquidos asociado a disfunción ventricular (paciente mojado), estos deben ser aplicados hasta reestablecer un estado euvolémico. Nivel de evidencia C, (Vahanian et al., 2022). En la **tabla 9** se resumen las dosis de diuréticos mencionadas en este apartado.

**Diuréticos de asa:** Considerados como el grupo farmacológico de primera línea para terapia descongestiva, puesto que existe una gran experiencia de su uso en pacientes pediátricos, estos actúan inhibiendo la reabsorción de Na y Cl al bloquear el cotransportador de Na/K/2Cl en el asa ascendente; la discusión de su uso radica en que no hay un método efectivo para medir su efectividad descongestiva en pacientes pediátricos, especialmente en el síndrome de ventrículo único, que fisiopatológicamente es muy similar a la anomalía de Ebstein cuando se asocia a estenosis severa funcional o anatómica de la válvula pulmonar. (Vahanian et al., 2022)

La furosemida es el diurético de asa que se aplica para terapia descongestiva, se puede aplicar en infusión continua a 0,1mg/kg/h doblando dosis cada 2 h hasta un máximo de 0,4mg/kg/h hasta obtener diuresis >1ml/kg/h o intermitentemente en bolo I.V a 1mg/kg cada 4

horas, (Pacifici, 2013; Vahanian et al., 2022). Si se administra por vía oral o i.v intermitente, se recomiendan dosis de 1mg/kg cada 24 horas en neonatos de <31 semanas, siendo esta la dosis máxima en este grupo; en neonatos >31 semanas se puede administrar 1-2mg/kg i.v o v.o cada 24 o 12 horas, siendo la dosis máxima de 6mg/kg/dosis por v.o, (Asociación Española de Pediatría, 2022; Pacifici, 2013).

La administración por infusión continua ha mostrado ser superior al esquema intermitente para el control de diuresis, además evita fluctuaciones séricas que aumenten el riesgo de ototoxicidad. Puede estimular la dilatación del conducto arterioso ya que estimula la síntesis de PGE2 a dosis de 1mg/kg. Aquellos neonatos con bajo peso al nacimiento o prematuros, que son tratados crónicamente con furosemida, tienen mayor riesgo de desarrollar calcificaciones renales. (Pacifici, 2013)

Se debe tomar precaución al administrar furosemida en neonatos prematuros, puesto que presentan una menor tasa de aclaramiento y por lo tanto el fármaco puede tener una mayor vida media, en consecuencia, se recomienda disminuir la frecuencia de administración. (Ahmed & VanderPluym, 2021)

**Diuréticos tiazídicos:** Empleados en la terapia descongestiva de la insuficiencia cardiaca en pacientes pediátricos tiene un enfoque complementario al uso de diuréticos de asa por su efecto sinérgico sobre estos; motivo por el cual se lo suele emplear 30 minutos previos al uso de diuréticos de asa. Existe limitada información del uso de tiazídicos en pacientes pediátricos, por lo tanto, su uso queda bajo criterio clínico. (Ahmed & VanderPluym, 2021)

Uno de los diuréticos tiazídicos empleados en el manejo de insuficiencia cardiaca es la hidroclorotiazida, en dosis de 1 a 2mg/kg v.o cada 24 horas o dividido en dos dosis cada 12h. (Asociación Española de Pediatría, 2021b)

**Los antagonistas de mineralocorticoides** se recomiendan en falla cardiaca aguda con disfunción ventricular (Nivel de evidencia C). La espironolactona es el fármaco de este grupo más usado en pediatría; este es un esteroide sintético que actúa de forma competitiva con la aldosterona por el receptor de aldosterona en el túbulo renal distal, provocando excreción de Na y ahorro de K; en consecuencia, este fármaco no tiene un efecto diurético potente, sin embargo, su capacidad como ahorrador de K ejerce efecto en la descongestión cardiaca, especialmente en una fase aguda. (Ahmed & VanderPluym, 2021)

En neonatos se recomienda una dosis de 1-3 mg/kg/día cada 24 horas; en lactantes y niños se puede usar la misma dosis, en algunos casos cada 12 horas, dosis máxima de 100mg/día. (Asociación Española de Pediatría, 2020)

**Tabla 9**  
*Diuréticos para manejo de insuficiencia cardiaca.*

Fármaco	Dosis
Furosemida	<p>Infusión continua:</p> <p>Dosis inicial:0,1mg/kg/h</p> <p>Si diuresis&lt;1ml/kg/h, doblar dosis cada 2 h hasta un máximo de 0,4mg/kg/h</p> <p>Infusión intermitente i.v / vía oral</p> <p>Neonatos &lt;31 semanas: 1mg/kg i.v cada 24 horas</p> <p>Neonatos &gt; 31 semanas: 1-2mg/kg i.v o v.o cada 24 o 12 horas</p> <p>Lactantes y niños: 2mg/kg cada 24 horas, se puede aumentar 1-2mg/kg cada 6 a 8 horas hasta 6mg/kg/dosis.</p>
*Hidroclorotiazida	1 a 2mg/kg v.o cada 24 horas o dividido en dos dosis cada 12h

---

Espironolactona	Neonatos: 1-3 mg/kg/día cada 24 horas
	Lactantes: -3 mg/kg/día cada 24 o 12 horas, dosis máxima 100 mg/día

---

Nota. \*Fármaco empleado como complemento de furosemida. Las dosis pueden variar en cada centro especializado.

Autor: David Miniguano. Referencia, (Ahmed & VanderPluym, 2021; Asociación Española de Pediatría, 2020, 2021, 2022; Pacifici, 2013)

#### **2.5.10.2.6 Manejo farmacológico de shock cardiogénico.**

Los neonatos con anomalía de Ebstein e inestabilidad hemodinámica pueden requerir de ionotrópicos por el factor fisiopatológico del shock cardiogénico que pueden desarrollar, pues existe contracciones miocárdicas ventriculares ineficientes en ritmo y fuerza; además en el caso particular de la anomalía de Ebstein se debe considerar la resistencia vascular pulmonar a la hora de escoger el ionotrópico para controlar el shock cardiogénico. A continuación, se mencionan los ionotrópicos comúnmente empleados para el manejo de shock cardiogénico. No existe un ionotrópico específico para emplear en un paciente con anomalía de Ebstein hemodinámicamente inestable, sin embargo, la milrinona se prefiere en estos casos. (Ahmed & VanderPluym, 2021; Boston et al., 2018). En la **tabla 10** se resumen los fármacos para manejo de shock cardiogénico que se mencionan a continuación.

La milrinona cumple un papel central en el manejo de falla cardiaca aguda en pacientes pediátricos, este es un inhibidor de la fosfodiesterasa III (FDE III) cardiaca y vascular, provocando aumento de la adenosina monofosfato cíclico (AMPc) lo cual aumenta la liberación de Ca en el miocardio; en consecuencia, provoca una mayor contractibilidad cardiaca (efecto

ionotrópico), mejora la función diastólica (efecto lusotrópico); además ejerce un efecto vasodilatador que ayuda a reducir la resistencia vascular pulmonar, facilitando el flujo pulmonar anterógrado. (Ahmed & VanderPluym, 2021; Boston et al., 2018)

Las propiedades farmacodinámicas de la milrinona la favorecen como estrategia terapéutica de primera línea en el manejo de falla cardiaca en pacientes con anomalía de Ebstein (88). En la terapia de rescate se puede administrar milrinona y/o dobutamina más epinefrina para evitar hipotensión refractaria e hipoperfusión tisular. (Ahmed & VanderPluym, 2021)

Se debe tomar en cuenta la edad y tiempo de administración para el uso de milrinona. La vía de administración siempre es intravenosa. En neonatos no se ha establecido una dosis optima, la (Asociación Española de Pediatría, 2020), recomienda para soporte hemodinámico, aplicar una dosis de carga de 50-75  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$  en 15 minutos (riesgo de hipotensión, se puede iniciar directo con dosis de mantenimiento); seguido de infusión continua de 0,5  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$ , titular en función de respuesta (rango de dosis 0,25-0,75  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$ ).

En lactantes y niños hasta los 11 años, se recomienda aplicar milrinona a una dosis de carga de 50-75  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$  30 a 60 segundos (riesgo de hipotensión, se puede iniciar directo con dosis de mantenimiento); dosis de mantenimiento de 0,25-0,75  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$  durante 36 horas, titular en base a respuesta, (Asociación Española de Pediatría, 2020d). Las dosis de milrinona para profilaxis de bajo gasto cardiaco postquirúrgico de cirugía cardiaca no se especifican en este apartado.

La dobutamina también está considerada como fármaco de primera línea en el manejo a corto plazo de shock cardiogénico en pacientes pediátricos; siendo esta una alternativa a la milrinona. La dobutamina pertenece al grupo de catecolaminas sintéticas; en términos farmacodinámicos, actúa con mayor preferencia sobre los receptores  $\beta_1$  del miocardio ejerciendo

un efecto ionotrópico y cronotrópico, además tiene efectos dosis dependiente sobre receptores periféricos  $\beta_2$  (dosis  $<5 \mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$ ) y receptores  $\alpha_1$  que provocan vasodilatación y vasoconstricción periférica, respectivamente. (Ahmed & VanderPluym, 2021; Asociación Española de Pediatría, 2020b)

Se recomienda evitar dosis con efecto vasodilatador cuando el paciente presenta hipotensión, así como también, se debe tener precaución si paciente usa  $\beta$  bloqueadores, ya que puede existir una respuesta  $\alpha_1$  desequilibrada que provoca una vasoconstricción periférica, (Ahmed & VanderPluym, 2021).

Se recomienda administrar dobutamina para manejo de shock cardiogénico en neonatos y pacientes pediátricos en infusión continua a dosis de 2-15  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$  (dosis máxima 40  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$ ); titular dosis de acuerdo con la respuesta, (Asociación Española de Pediatría, 2020b); evitar usar dosis  $<5 \mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$  en presencia de hipotensión, (Chimenea et al., 2021). Tomar en cuenta que en recién nacidos prematuros hay mayor riesgo de provocar taquicardia al llegar a la presión arterial deseada; los pacientes con fibrilación o flutter auricular tienen riesgo de presentar respuesta ventricular rápida; se debe realizar control de K, debido al riesgo de hipokalemia, (Asociación Española de Pediatría, 2020b). Se considera un fármaco de acción rápida, debido a que ejerce sus efectos en 20 minutos aproximadamente, (Ahmed & VanderPluym, 2021).

La epinefrina, junto con la dopamina, se consideran como tratamiento de segunda línea para el manejo de shock cardiogénico, (Asociación Española de Pediatría, 2020a). La epinefrina es una catecolamina con acción sobre los receptores  $\beta$  adrenérgicos del miocardio en cualquier dosis (acción ionotrópica y cronotrópica); además tiene acción sobre los receptores  $\beta_2$  adrenérgicos que provocan broncodilatación y vasodilatación, a dosis  $<0,05-0,1 \text{ mg}/\text{kg}/\text{min}$ ; mientras que a dosis  $>0,1 \text{ mg}/\text{kg}/\text{min}$ , actúa sobre los receptores  $\alpha$  adrenérgicos, aumentando la

resistencia vascular por su efecto vasoconstrictor esplácnico y mucocutáneo, (Ahmed & VanderPluym, 2021; Asociación Española de Pediatría, 2020a).

Se recomienda administrar la epinefrina para manejo de shock cardiogénico por infusión continua endovenosa a dosis pediátricas de 0,1-1  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$ ; dosis  $>0,3 \mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$  está asociado con actividad vasopresora. De forma infrecuente se utilizan dosis altas hasta 5  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$  para el control de choque resistente a los líquidos. En neonatos se recomienda iniciar con 0,05-0,5  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$ , ajustar dosis según respuesta hemodinámica hasta 1  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$ . Cuando no es posible obtener acceso venoso, se puede aplicar por vía subcutánea a dosis de 0,01 mg/kg, dosis máxima de 0,5 mg. Se administra 3 dosis cada 20 minutos. (Asociación Española de Pediatría, 2020a)

**Tabla 10**

*Fármacos para manejo de shock cardiogénico*

Fármaco	Dosis
Milrinona	<p>Neonatos.</p> <p>*Dosis de carga: 50-75 <math>\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}</math> en 15 minutos, luego 0,5 <math>\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}</math>, titular en base a respuesta (riesgo de hipotensión, se puede iniciar directo con dosis de mantenimiento)</p> <p>Dosis mantenimiento: 0,5 <math>\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}</math>; rango de dosis 0,25-0,75 <math>\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}</math>.</p> <p>Lactantes hasta &lt;11 años.</p> <p>*Dosis de carga: 50-75 <math>\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}</math> 30 a 60 segundos (riesgo de hipotensión)</p> <p>Dosis de mantenimiento: 0,25-0,75 <math>\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}</math> durante 36 horas (se puede iniciar con esta dosis)</p>

---

Dobutamina Neonatos y pacientes pediátricos

Infusión continua a dosis de 2-15  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$  (dosis máxima 40  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$ ); titular dosis de acuerdo con la respuesta.

Epinefrina Neonatos

0,05-0,5  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$ , ajustar dosis según respuesta hemodinámica hasta 1  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$

Niños 0,1-1  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$ , ajustar dosis según respuesta hemodinámica hasta 5  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$

---

Nota. \* Las dosis empleadas pueden variar en diferentes centros especializados, la milrinona se considera el fármaco de primera línea para el manejo de shock cardiogénico en pacientes con anomalía de Ebstein. \*Se puede obviar la dosis de carga de milrinona e iniciar directamente con dosis de mantenimiento por el riesgo de hipotensión. Autor: David Miniguano; Referencias: (Ahmed & VanderPluym, 2021; Asociación Española de Pediatría, 2020d, 2020b, 2020a)

En conclusión, no existe una recomendación específica y evidencia suficiente para el uso de un ionotrópicos y/o diuréticos específico en neonatos y pacientes pediátricos con falla cardíaca aguda y/o shock cardiogénico; por ende, tampoco lo habrá para neonatos o pacientes pediátricos con anomalía de Ebstein que presenten este cuadro clínico; en consecuencia, las guías clínicas al respecto se limitan en exponer sus recomendaciones basadas en la limitada evidencia de estudios realizados en pacientes pediátricos y extrapolando resultados obtenidos en pacientes adultos, pues se debe considerar las limitaciones bioéticas en estudios farmacológicos aleatorizados en pacientes pediátricos; por este motivo, dichas guías recomiendan emplear el

medicamento basado en la disponibilidad, experiencia de uso, mejoría clínica y evidencia grado C ,D o E.

#### ***2.5.10.2.7 Manejo farmacológico de arritmias cardiacas.***

Las arritmias cardiacas por reentrada o presencia de focos ectópicos de activación son muy frecuentes en la anomalía de Ebstein, especialmente las taquicardias supraventriculares; estas representan la principal complicación asociada a mortalidad en estos pacientes; su presencia debe ser cuidadosamente valorada y relacionada con su influencia sobre la función cardiaca. (Holst et al., 2019; Pérez-Riera et al., 2019; Singh et al., 2022)

El manejo clínico de las arritmias cardiacas en pacientes con anomalía de Ebstein cumplen un rol importante sobre la preservación de la función cardiaca, en ocasiones el mismo será complejo y pueden aparecer estados refractarios al tratamiento que requerirán de ablación intervención por cardiología intervencionista. La mayoría de los pacientes con anomalía de Ebstein que presentan arritmias cardiacas, terminaran necesitando ablación con el tiempo. (He et al., 2021; Pérez-Riera et al., 2019; Sherwin & Abrams, 2017; Singh et al., 2022)

Se puede dividir al manejo clínico de las arritmias cardiacas en dos categorías. La primera corresponde al manejo no farmacológico en donde encontramos a las maniobras vagales realizadas en pacientes pediátricos escolares o mayores que incluye: aguantar la respiración, ponerse de cuclillas, pararse de manos; también se incluye a la cardioversión eléctrica, recurso aplicado en pacientes hemodinámicamente inestables que no responden a maniobras vagales o manejo farmacológico de emergencia. La segunda categoría corresponde al manejo farmacológico que puede ser inmediato o a largo plazo. En neonatos y lactantes se puede iniciar

manejo farmacológico sin realizar maniobras vagales. (Kwok et al., 2015; Richardson & Silver, 2017)

El manejo farmacológico de la taquicardia supraventricular tiene mayor importancia en neonatos y preescolares en quienes se busca evitar la ablación, puesto que en este grupo dicho procedimiento conlleva un mayor riesgo de complicaciones y recurrencia. (Melo et al., 2021; Richardson & Silver, 2017)

La ablación se recomienda en mayores de 4 años o pacientes con un peso >10-15kg (depende del centro especializado), sin embargo, existen casos pocos frecuentes en los que se lo utiliza antes de lo recomendado, siempre que se hayan agotado las opciones farmacológicas y no se haya controlado la arritmia. (Kamel et al., 2022; Kwok et al., 2015; Melo et al., 2021). Ver **tabla 8 y 9**

Se debe tomar en cuenta algunos pronósticos con respecto al tratamiento de la taquicardia supraventricular que también aplica en pacientes con anomalía de Ebstein con esta patología asociada. Los neonatos y lactantes menores a 12 meses tendrán una alta probabilidad de recurrencia durante este periodo, pero existe una alta probabilidad de cese de la taquicardia luego de esta edad con tratamiento antiarrítmico. Aquellos pacientes mayores a 5 años con taquicardia supraventricular persistente/recurrente, presentan una baja probabilidad de control farmacológico, por lo que se recomienda manejo por ablación de foco ectópico; los pacientes asintomáticos, mayores a 8 años con onda delta persistente, se recomienda manejo por ablación de foco ectópico; pacientes con TSV y cardiopatía congénita, se debe priorizar ablación por catéter sobre la cirugía si el acceso vascular o cardiaco se verá afectado. (Haas & Schirmer, 2017)

No existe un fármaco específico para el manejo de las arritmias supraventriculares, el empleo de los mismos depende del protocolo establecido en cada institución, la experiencia del uso por el personal de salud, respuesta clínica; en consecuencia, se aceptan recomendaciones basadas en reportes de caso; esto explica por qué existen diferentes esquemas de primera línea en monoterapia o terapia combinada; por consiguiente cada fármaco debe ser aplicado con cuidado, seguimiento y criterio clínico. (Richardson & Silver, 2017)

***Fármacos empleados en la fase aguda de taquicardia supraventricular.***

En la **tabla 11** se resumen los fármacos mencionados a continuación.

La adenosina se recomienda como fármaco de primera línea para el manejo de TSV en pacientes pediátricos hemodinámicamente estables (evidencia A), además se puede aplicar en neonatos (evidencia E); tiene una adecuada respuesta frente taquiarritmias por reentrada en el nódulo AV, (Boston et al., 2018). Es un nucleósido de purina que activa al receptor A1 del miocardio, en consecuencia, inhibe la adenil ciclasa, por consiguiente, se reduce la producción de adenosina monofosfato cíclico (AMPC), provocando un estado de hiperpolarización por la gran entrada de K en el miocardio; además, a nivel del nódulo AV bloquea la entrada de calcio necesario para la repolarización, esto provoca una reducción de la automaticidad y un bloqueo del nodo AV. (Richardson & Silver, 2017)

Existen varias ventajas de la adenosina que la convierten en un fármaco de gran preferencia en el manejo agudo de las arritmias; tales como, su vida media ultra corta menor a 10 segundos (desintegrada por adenosina desaminasa de glóbulos rojos y endotelio vascular) y efecto antiarrítmico casi inmediato, además tiene efectos adversos transitorios por su vida media ultra corta, estos pueden ser, bradicardia; arritmias transitorias (bloqueo AV, FA, taquicardia

ventricular no sostenida); disnea, hiperventilación, broncoespasmo; náusea, vómitos. (Asociación Española de Pediatría, 2021a; Richardson & Silver, 2017)

Se debe tomar en cuenta que la cafeína puede inhibir el efecto farmacológico de la adenosina y la digoxina potenciar sus efectos tóxicos; se debe tener precaución cuando existe síndrome de QT largo por riesgo de inducir a Torsades de Pointes o TV polimorfa. (Asociación Española de Pediatría, 2021a; Richardson & Silver, 2017)

La adenosina tiene una gran efectividad para el control de arritmias por reentrada nodal, pero también para arritmias asociadas a vías de conducción anómalas en las que participa en nodo AV como en el SWPW; esto debido a su capacidad de bloqueo AV. Ayuda en el diagnóstico de flutter auricular y taquicardia ventricular. (Asociación Española de Pediatría, 2021a; Richardson & Silver, 2017)

Se recomienda administrar la adenosina en un medio intrahospitalario por su complejidad; rápidamente en un acceso vascular lo más cercano al corazón. Las dosis recomendadas son: dosis inicial de 50-100  $\mu\text{g}/\text{kg}$  i.v o i.o (6 mg/dosis inicial máxima en niños), esperar 2 minutos, si no se evidencia respuesta adecuada, administrar 200-300  $\mu\text{g}/\text{kg}$ , repetir proceso si no hay ritmo sinusal hasta un máximo de 300  $\mu\text{g}/\text{kg}$  en neonatos o 500  $\mu\text{g}/\text{kg}$  en niños o 12 mg/dosis en niños grandes. Es prudente administrar 5 a 10 cc de solución salina posterior a la administración de adenosina. (Asociación Española de Pediatría, 2021a; Richardson & Silver, 2017)

El esmolol es un beta bloqueador de clase II, pues actúa competitivamente con las catecolaminas por los receptores beta, en este caso al unirse, estos ejercen una acción inhibitoria, provocando un enlentecimiento de la conducción y aumento del periodo refractario del nodo AV; el esmolol actúa específicamente sobre el receptor  $\beta$ -1, de acción rápida en 2 a 10 minutos con

una duración de 10 a 30 minutos que se puede extender por efecto de acumulación a dosis repetidas, vida media de 0,2 a 5 minutos; se metaboliza por esterasas de glóbulos rojos.

Propranolol, beta bloqueador clase II de primera línea en manejo con monoterapia por vía oral de TSV, con vida media de 3,5 h en neonatos y 4 a 6 h en niños (Richardson & Silver, 2017)

Se recomienda administrar el esmolol por vía intravenosa; en neonatos se recomienda una dosis inicial de 100  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$ , se espera 5 minutos para valorar respuesta, si no es adecuada, se puede incrementar cada 5 minutos 50-100  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$  a la dosis inicial, con una dosis máxima de 200  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$ ; en lactantes y niños se recomienda una dosis inicial de 100-500  $\mu\text{g}/\text{kg}$  en un minuto, seguido de infusión continua de 25-100  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$  en lactantes o 200  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$  en niños, se puede aumentar cada 5 minutos 25-50  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$  en lactantes o 50-100  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$  en niños, dosis máxima de 500  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$  en lactantes o 1000  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$  en niños. Propranolol por vía oral a dosis inicial de 0,5 mg/kg/día dividido en 3 a 4 veces al día, se aumenta dosis progresivamente hasta un objetivo de 2 a 4 mg/kg/día., (Loring et al., 2020; Richardson & Silver, 2017). Estas dosis no son mutuamente excluyentes, pues dependen del protocolo aplicado en cada centro especializado y la experiencia del médico en aplicar este medicamento.

La procainamida es un antiarrítmico de clase IA; actúa bloqueando los canales de Na, provocando un aumento del periodo refractario del nodo sinusal, nodo AV y miocitos auriculares; además puede actuar como antiarrítmico de clase III bloqueando los canales de K, disminuyendo la automaticidad de las fibras de Purkinje y miocitos ventriculares, este último efecto se genera por el metabolismo hepático de la procainamida que genera un metabolito cardioactivo denominado N-acetilprocainamida (NAPA). Se considera como un fármaco de rápida acción, pues ejerce efecto en 5 a 10 minutos de su administración intravenosa o 10 a 30 cuando se administra por vía intramuscular. (Richardson & Silver, 2017)

Se puede administrar por vía intravenosa, en dosis de carga de 7 a 10 mg/kg en una hora en neonatos o 10 a 15 mg/kg en 30 minutos a 1 hora en lactantes y niños; seguido de una dosis de mantenimiento de 20 a 80  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$  para ambos grupos. En prematuros se recomienda iniciar con dosis menores, (Haas & Schirmer, 2017). Los efectos adversos pueden ser hipotensión asociada con una administración rápida, bloqueo AV, arritmias ventriculares. Se recomienda suspender administración si complejo QRS se prolonga más del 50% de la línea base, se debe usar con precaución frente al flutter auricular pues no siempre consigue un adecuado bloqueo AV, (Richardson & Silver, 2017).

**Tabla 11**

*Fármacos empleados en la fase aguda de taquicardia supraventricular.*

Fármaco	Dosis inicial	Dosis posterior	Efectos adversos
Adenosina	50-100 $\mu\text{g}/\text{kg}$ i.v o i.o	Aumentar 200-300 $\mu\text{g}/\text{kg}$ si no hay respuesta. Hasta máximo 300 $\mu\text{g}/\text{kg}$ en neonatos o 500 $\mu\text{g}/\text{kg}$ en niños	Bradycardia; arritmias transitorias (bloqueo AV, FA, taquicardia ventricular no sostenida); disnea, hiperventilación, broncoespasmo; náusea, vómitos
Esmolol	Neonatos: 100 $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$ Lactantes y niños: 100-500 $\mu\text{g}/\text{kg}$ en un minuto	Neonatos: aumentar 50-100 $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$ si no hay respuesta Lactantes: 25-100 $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$ infusión continua	Hipotensión, bradicardia, náusea, vomito, diaforesis, parestesia, agitación, alteración de la atención.

	Niños: 200		Usar con precaución en
	$\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$ infusión		pacientes con asma no
	continua		controlado.
			Interactúa con la
			amiodarona
Procainamida	Neonatos: 7 a 10 mg/kg	Dosis	Hipotensión asociada con
	en una hora	mantenimiento: 20 a	una administración rápida,
	Lactantes y niños: 10 a	80 $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{min}$	bloqueo AV, arritmias
	15 mg/kg en 30 a 60 min.		ventriculares

Nota. \* Las dosis empleadas pueden variar en diferentes centros especializados, la milrinona se considera el fármaco de primera línea para el manejo de shock cardiogénico en pacientes con anomalía de Ebstein. Autor. David Miniguano. Referencias, (Asociación Española de Pediatría, 2021a; Haas & Schirmer, 2017; Loring et al., 2020; Richardson & Silver, 2017)

### *Fármacos empleados en el manejo a largo plazo de arritmias supraventriculares.*

Los fármacos expuestos a continuación se resumen en la **tabla 12**.

La digoxina se considera el fármaco de primera elección para la profilaxis de TSV posterior al tratamiento agudo. Actúa aumentando el tono parasimpático al inhibir la Na/K ATPasa, incrementando de forma indirecta la concentración de Ca intracelular. Su principal ventaja es que tiene una baja incidencia de efectos pro-arrítmicos en pacientes pediátricos en comparación a otros antiarrítmicos. Ejerce su acción en 5 a 60 minutos, su pico de efecto lo alcanza en 1 a 6 horas, cuando se administra por vía intravenosa; mientras que por vía oral, ejerce su acción en 1 a 2 horas con un pico de acción a las 2 u 8 horas; presenta una vida media

de 61 a 170 horas en neonatos pretérmino, 35 a 45 horas en neonatos a término y 18 a 25 en niños. (Richardson & Silver, 2017)

Se puede administrar la digoxina en el siguiente esquema; iniciar con una dosis de carga de 20 a 30  $\mu\text{g}/\text{kg}$  vía oral o 15-25  $\mu\text{g}/\text{kg}$  i.v en neonatos prematuros; mientras que, en neonatos a término se recomienda una dosis de carga de 25-25  $\mu\text{g}/\text{kg}$  por vía oral o 20-30  $\mu\text{g}/\text{kg}$  i.v; en lactantes de 2 a 24 meses la dosis de carga es de 35-60  $\mu\text{g}/\text{kg}$  vía oral o 30-50  $\mu\text{g}/\text{kg}$  i.v (100). En todos los grupos de pacientes mencionados, se recomienda dividir la dosis de carga en tres partes, la primera corresponde al 50% del total, esta se administra inicialmente; la otra mitad debe dividirse en dos dosis equitativas correspondientes cada una al 25% del total, estas se administran en intervalos consecutivos de 6 a 8 horas luego de la dosis inicial. (Haas & Schirmer, 2017; Richardson & Silver, 2017)

La dosis de mantenimiento de la digoxina también depende del grupo de edad; para neonatos prematuros se recomienda administrar 5-7,5  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{día}$  por vía oral o 4-6  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{día}$  intravenoso; los neonatos a término pueden recibir dosis de mantenimiento de 8-10  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{día}$  por vía oral o 5-8  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{día}$  i.v; lactantes de 2 a 24 meses, 10-15  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{día}$  por vía oral o 7,5 a 12  $\mu\text{g}/\text{kg}$  i.v. La dosis de mantenimiento debe ser dividida en dos partes iguales, administradas cada 12 horas; la administración i.v se recomienda durante estancia hospitalaria hasta que paciente pueda tolerar administración por vía oral, esta última se mantiene de forma ambulatoria a criterio clínico del médico. (Haas & Schirmer, 2017; Richardson & Silver, 2017)

La principal contraindicación del uso de digoxina es la presencia de SWPW, ya que puede provocar arritmias fatales. Los principales efectos adversos de este fármaco son, bradicardia, arritmias cardiacas, esta última es mucho menos frecuente en relación con otros antiarrítmicos. (Richardson & Silver, 2017)

La fenicaída y el propafenona son antiarrítmicos de clase Ic, pues bloquean los canales de Na, enlenteciendo la conducción eléctrica a través del corazón, incluyendo las vías accesorias AV, razón por la que se las aplica en TSV por reentrada; adicional al efecto ya mencionado, la propanona tiene acción antiarrítmica de clase II (beta bloqueador) y clase IV (bloqueador de canal de calcio). Sin embargo, en ambos casos no existe una recomendación directa para usarlo en pacientes con cardiopatías congénitas, de hecho, la literatura alerta sobre la mayor probabilidad de presentar arritmias ventriculares en comparación con pacientes sin anomalías cardíacas en quienes se administra. Se contraindican en pacientes con disfunción del nodo AV sin marcapasos, bradicardia y/o hipotensión. (Richardson & Silver, 2017)

Tomando en cuenta lo antes mencionado, la fenicaída y propafenona no se considera a estos fármacos como primera elección para el manejo de TSV en pacientes con anomalía de Ebstein. Su uso se sustenta como un fármaco antiarrítmico complementario, usualmente de la amiodarona; ya que tiene efecto en las TSV por reentrada, previniendo las mismas.

El uso de amiodarona se sustenta en que se ha demostrado su eficacia y seguridad en el manejo crónico de TSV en pacientes pediátricos; este es un fármaco antiarrítmico de clase III ya que tiene efecto sobre los canales de K, sin embargo se lo considera un antiarrítmico versátil por su adicional efecto antiarrítmico de clase I,II y IV sobre en nodo AV y SA. Tiene una vida media de 9 a 38 días cuando se administra i.v (biodisponibilidad variable 35-65%), 58 días cuando se administra por vía oral. (Richardson & Silver, 2017)

Se recomienda administrar la amiodarona en neonatos a dosis de carga de 10-20 mg/kg/día v.o dividida en dos dosis cada 12 horas por 5 a 10 días, posteriormente una dosis de mantenimiento de 5-10mg/kg/día cada 24 horas; para pacientes pediátricos de mayor edad, se recomienda iniciar con una dosis de carga de 10-15 mg/kg/día cada 12 horas por 14 días, luego

una dosis de mantenimiento de 5 mg/kg día cada 24 horas (86,100). El uso crónico por vía oral de amiodarona se relaciona con fotosensibilidad, pigmentación de piel, disfunción hepática y tiroidea. (Richardson & Silver, 2017)

La administración intravenosa de amiodarona se justifica para el manejo de taquiarritmias refractarias, incluyendo taquicardia de foco ectópico AV (JET), sin embargo, representa un riesgo dosis dependiente para el paciente debido a la mayor probabilidad de presentar hipotensión, bradicardia, bloqueo AV. (Richardson & Silver, 2017)

Se debe destacar el uso de terapias combinadas para el manejo de arritmias, pues se recomiendan cuando el manejo con monoterapia no logra controlar la arritmia; el uso combinado de amiodarona y flecainida en infantes con TSV o JET refractaria, tuvo una efectividad del 78%; mientras que, en menores de 1 año, el uso combinado de flecainida con sotalol, tuvo un 100% de efectividad en controlar TSV refractarias. (Richardson & Silver, 2017)

Se recomienda administrar la amiodarona en neonatos a dosis de carga de 10-20 mg/kg/día v.o dividida en dos dosis cada 12 horas por 5 a 10 días, posteriormente una dosis de mantenimiento de 5-10mg/kg/día cada 24 horas; para pacientes pediátricos de mayor edad, se recomienda iniciar con una dosis de carga de 10-15 mg/kg/día cada 12 horas por 14 días, luego una dosis de mantenimiento de 5 mg/kg día cada 24 horas (86,100). El uso crónico por vía oral de amiodarona se relaciona con fotosensibilidad, pigmentación de piel, disfunción hepática y tiroidea. (Richardson & Silver, 2017)

### **Tabla 12**

*Fármacos empleados en el manejo a largo plazo de arritmias supraventriculares.*

Fármaco	Dosis
Digoxina	Neonatos prematuros

---

\*Dosis de carga: 20 a 30  $\mu\text{g}/\text{kg}$  vía oral o 15-25  $\mu\text{g}/\text{kg}$  i.v

\*\*Dosis de mantenimiento: 5-7,5  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{día}$  por vía oral o 4-6  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{día}$  i.v

Neonatos a termino

\*Dosis de carga: 25-35  $\mu\text{g}/\text{kg}$  por vía oral o 20-30  $\mu\text{g}/\text{kg}$  i.v

\*\*Dosis de mantenimiento: 10  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{día}$  por vía oral o 5-8  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{día}$  i.v

Lactantes 2-24 meses

\*Dosis de carga: 35-60  $\mu\text{g}/\text{kg}$  vía oral o 30-50  $\mu\text{g}/\text{kg}$  i.v

\*\*Dosis de mantenimiento: 10-15  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{día}$  por vía oral o 7,5 a 12  $\mu\text{g}/\text{kg}$  i.v

Amiodarona

Neonatos

Dosis de carga: 10-20  $\text{mg}/\text{kg}/\text{día}$  v.o cada 12 horas por 5 a 10 días.

Dosis de mantenimiento: -10 $\text{mg}/\text{kg}/\text{día}$  cada 24 horas.

Pacientes pediátricos

Dosis de carga: 10-15  $\text{mg}/\text{kg}/\text{día}$  cada 12 horas por 14 días.

Dosis de mantenimiento: 5  $\text{mg}/\text{kg}$  día cada 24 horas

---

Nota\*. Las dosis presentadas pueden variar en diferentes establecimientos especializados; no se incluye a la fenicaida y propafenona en esta tabla, debido a que no se ha demostrado su seguridad en el uso para arritmias cardiacas en pacientes con anomalía de Ebstein por su asociación con disfunción de nodo AV, además de que se recomienda evitarlo en presencia de cardiopatía congénita.

\*Dividir dosis de carga en tres partes, 50% inicial, luego dos dosis de 25% respectivamente repartido cada 6 a 8 horas.

\*\* Dividir dosis de mantenimiento en dos partes del 50% administrados cada 12 horas. Autor: David Miniguano. Referencias, (Haas & Schirmer, 2017; Richardson & Silver, 2017)

### ***2.5.11 Manejo por electrofisiología intervencionista***

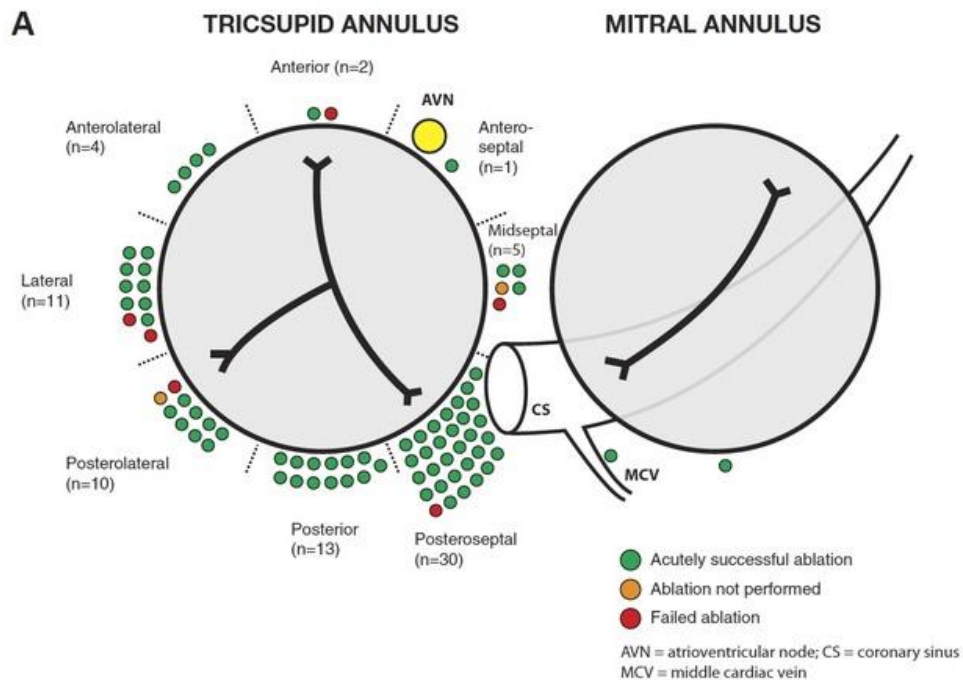
La ablación por cateterismo se recomienda en pacientes que tienen arritmias auriculares que no responden al manejo farmacológico o vías accesorias de reentrada, la mayoría de los pacientes con anomalía de Ebstein en tratamiento farmacológico de arritmia supraventriculares requerirán de esta intervención como tratamiento definitivo. (El-Assaad et al., 2021; Geerdink & Kapusta, 2014; Philip Saul et al., 2016; Possner et al., 2020; Singh et al., 2022)

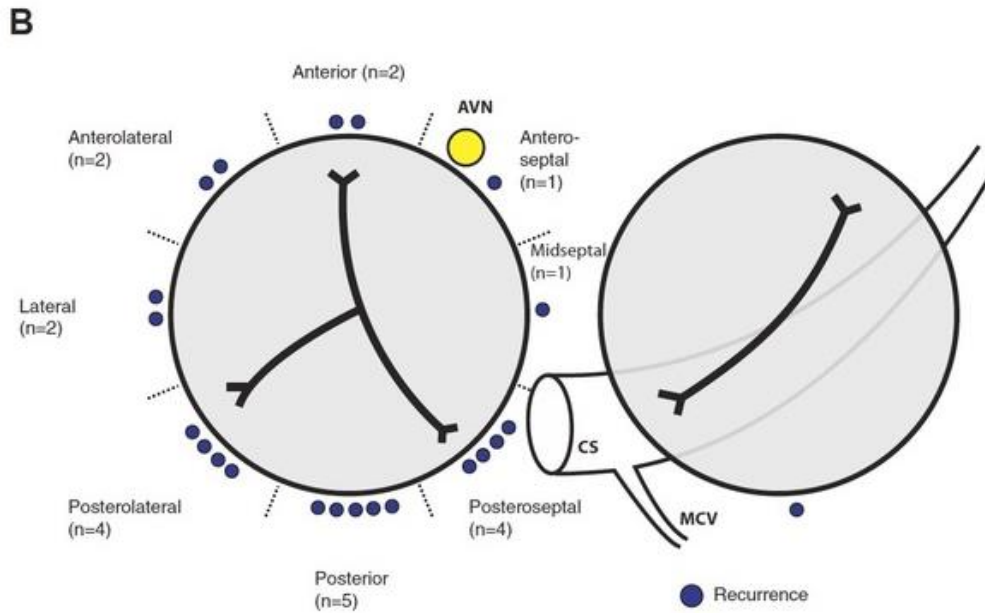
El objetivo principal es preservar o evitar un mayor deterioro de la función cardiaca, controlando la frecuencia y reestableciendo el ritmo sinusal. (Kamel et al., 2022; Kwok et al., 2015)

La anomalía de Ebstein representa la principal causa de ablación en pacientes con cardiopatías congénitas para el manejo de TSV, además en este tipo de pacientes el procedimiento es más complejo debido a la atrialización del ventrículo derecho, a pesar de esto se considera que tiene una tasa razonablemente buena de éxito del 86% y una tasa de recurrencia del 20%, (El-Assaad et al., 2021; Loring et al., 2020); aunque los pacientes con anomalía de Ebstein han mostrado tener mayor recurrencia de TSV en comparación a otros grupos, (El-Assaad et al., 2021; Geerdink & Kapusta, 2014).

Un estudio aislado mostro que la mayoría de pacientes con anomalía de Ebstein que requirieron de ablación, tenían vía accesoria de reentrada bidireccional AV en la pared libre

derecha o septal, además el 25% de estos tenían más de una vía accesoria (**figura 44**); adicionalmente, los pacientes con anomalía de Ebstein han mostrado tener mayor recurrencia en comparación a otros grupos, siendo la edad (<24 meses) y peso (<15kg) factores que aumentan el riesgo de recurrencia en 7 y 5 veces respectivamente en comparación a otros grupos; sin embargo, la tasa de recurrencia y mortalidad es menor en la actualidad. (El-Assaad et al., 2021)





**Figura 44:** Localización de vías accesorias AP y resultados en pacientes con anomalía de Ebstein.

**A**, localización de ablación de AP exitosa, diferida, fallida; **B**, localización de recurrencia de AP. Nota. \*\* Las siglas se encuentran en su significado en inglés: AVN nodo aurículo ventricular; CS, seno coronario; MCV, vena cardiaca media. Adaptado de El-Assaad, I. et al. (2021). *Accessory pathway ablation in Ebstein anomaly: A challenging substrate*. Elsevier.

<https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2021.06.1171>

Con relación a las indicaciones de ablación en pacientes pediátricos (**Tabla 13**), se debe destacar que existen diferencias y consideraciones especiales con respecto a las indicaciones para adultos. La indicación primordial en pacientes pediátricos será la persistencia o recurrencia de la taquiarritmia supraventricular a pesar del tratamiento farmacológico, (Blaufox et al., 2001); sin embargo, esta indicación no está libre de discusión científica, específicamente sobre el momento óptimo para realizar este procedimiento en las primeras etapas de la vida como neonatos y lactantes. (Blaufox et al., 2001; Melo et al., 2021; Ozaki et al., 2018)

**Tabla 13***Indicaciones de ablación en pacientes pediátricos.*

Peso	Indicación
<10 kg	<p>Taquiarritmia refractaria al tratamiento farmacológico que afecta función cardiaca y estado hemodinámico</p> <p>Priorizar ablación por catéter sobre la cirugía si el acceso vascular o cardiaco se verá afectado</p>
>10 kg	<p>Taquiarritmia refractaria al tratamiento farmacológico que afecta función cardiaca y estado hemodinámico</p> <p>Pacientes mayores a 5 años con taquicardia supraventricular persistente/recurrente hemodinámicamente estables</p> <p>Pacientes mayores a 8 años con onda delta persistente</p> <p>*Pacientes asintomáticos que presentan patrones de riesgo como periodo refractario corto, intervalo RR pre-exitado corto durante FA en estudio de electrofisiología</p> <p>*Pacientes asintomáticos con insuficiencia ventricular izquierda</p>

Nota. \* Indicaciones aplicadas en adolescentes y adultos. El punto de cohorte del peso puede variar en diferentes centros especializados; se requiere de más estudios comparativos para definir la eficacia y seguridad de ablación cardiaca en pacientes con menos de 10kg, así como determinar sus efectos a largo plazo. Se debe realizar un estudio de mapeo previo al procedimiento de ablación en todos los pacientes independientemente de la edad y peso. Autor: David Miniguano. Referencia: (Blaufox et al., 2001; Melo et al., 2021; Ozaki et al., 2018)

Para definir el momento más adecuado a realizar la ablación cardiaca se ha intentado proponer variables que se relacionen a la mortalidad, complicaciones (**tabla 14**) y probabilidad de éxito; los factores más importantes fueron el peso y la edad; estudios previos habían demostrado una mayor probabilidad de complicación y muerte relacionado al procedimiento en pacientes con un peso menor a 15 kg o una edad menor a 24 meses, (Philip Saul et al., 2016); no obstante, se ha perfeccionado y mejorado los protocolos y técnicas de ablación, así como también se ha ganado mayor experiencia, por lo que evidencia más reciente propone un punto de cohorte de 10 kg, dividiendo en grupo A (<10 kg) y grupo B (>10kg) para determinar el riesgo de complicaciones y mortalidad. (Blaufox et al., 2001)

**Tabla 14***Complicaciones de la ablación cardiaca*

Tipo de complicación	Complicación
Mayor	Efusión pericárdica
	Neumotórax
	Perforación de la aurícula
	Bloqueo AV segundo o tercer grado
	Síndrome de Horner
	Muerte
Menor	Bloqueo AV tercer grado transitorio
	Hematoma
	Bradycardia sinusal

Nota. \* Referencia. Blaufox, A. D., Felix, G. L., Saul, J. P., & Pediatric Catheter Ablation Registry (2001). Radiofrequency catheter ablation in infants *Circulation*, *104*(23), 2803–2808. <https://doi.org/10.1161/hc4801.100028>

La repercusión sobre la función cardíaca y estado hemodinámico es el factor fundamental que se toma en cuenta para realizar el procedimiento de forma urgente o planificada, que generalmente se relaciona al grupo A y B respectivamente. Los pacientes del grupo A tienen mayor relación con cardiopatías congénitas (45%) como la anomalía de Ebstein. Pacientes con TSV y cardiopatía congénita, se debe priorizar ablación por catéter sobre la cirugía si el acceso vascular o cardíaco se verá afectado (86). La tasa de complicaciones transitorias en neonatos con <10kg fue 11,5% y 3,8% de complicaciones permanentes. (Ozaki et al., 2018)

Se ha demostrado que existen diferencias en la tasa de éxito entre el grupo A y B, sin embargo, estas no son estadísticamente significativas y ambas se consideran adecuadas, siendo del 90,9 % y 95,1% respectivamente, (Ozaki et al., 2018); existe incluso evidencia de ablación exitosa en neonatos de 3,5 kg, (Melo et al., 2021). El éxito del procedimiento se puede definir con la eliminación de la taquicardia clínica inducible y ausencia de preexcitación en examen de electrofisiología. Se debe aclarar que estos resultados corresponden a cohortes pequeñas, realizados en centros altamente especializados en países desarrollados; por lo tanto, se deben realizar futuras investigaciones en diferentes grupos poblacionales que confirmen estos hallazgos, pues son bioéticamente aceptables. (Melo et al., 2021; Ozaki et al., 2018)

Los retos que se presentan al realizar ablación cardíaca en menores de 10kg, se relacionan con el menor diámetro vascular, por lo que se debe utilizar catéteres de menor tamaño (3-5 French), en consecuencia, hay mayor riesgo de daño vascular, así como también mayor

dificultad para obtener acceso venoso, (Melo et al., 2021). Independientemente de la edad y peso, se recomienda hacer un estudio de mapeo previo a la ablación cardiaco, el uso de mapeo 3D puede reducir la cantidad de catéteres insertados en el corazón para el estudio electrofisiológico. (Kwok et al., 2015; Melo et al., 2021)

### ***2.5.12 Manejo quirúrgico de anomalía de Ebstein***

Desde la primera descripción de la anomalía de Ebstein en 1866 por el patólogo Wilhelm Ebstein, tuvieron que transcurrir 90 años para que se realice la primera intervención quirúrgica en un paciente con esta patología en 1956, esta fue realizada para corregir defectos del septo de la aurícula, con una mortalidad del 80%, (Rutz & Kühn, 2019). En 1963 se realizó la primera cirugía exitosa para reparar la válvula mitral de un paciente con AE; un año después se realizó el primer reemplazo valvular en otro paciente con esta patología, este procedimiento tenía una mortalidad del 54% inicialmente. (Jost et al., 2007)

En adelante se fueron proponiendo modelos y técnicas quirúrgicas para la corrección de la anomalía de Ebstein en pro de disminuir la tasa de mortalidad, (Rutz & Kühn, 2019). En 1972 Danielston GK et al; se basaron en la creación de una válvula monocúspide a partir de la válvula anterior; en 1988, Carpentier et al, en cambio desarrollaron una técnica de reparación basada en la reconstrucción del ventrículo derecho y reposicionamiento de la válvula tricúspide a una posición relativamente normal ,de este modo se fueron desarrollando y perfeccionando técnicas quirúrgicas más avanzadas, siendo una de las más populares en la era contemporánea la técnica de da Silva descrita en el 2007 que es una variante de la técnica de Carpentier, esta propone de forma general delaminar el tejido valvular funcional, rotar y aproximar las válvulas hacia el anillo anatómico. (Jost et al., 2007)

El contexto histórico mencionado nos permite comprender parte de la complejidad que representa la anomalía de Ebstein en el manejo quirúrgico, además de la constante evolución que este ha presentado a lo largo del tiempo; sin embargo, no se ha establecido una técnica quirúrgica aplicable a todo paciente con AE, pues existen algunas opciones que se deben escoger de acuerdo al contexto específico del paciente; adicionalmente, los criterios que convierten a un paciente con AE como elegible para una intervención quirúrgica también debe ser individualizado. A continuación, se detallan los criterios y técnicas quirúrgicas.

#### **2.5.12.1 Indicaciones para cirugía.**

Para decidir si un paciente con AE requiere o no intervención quirúrgica se han planteado diferentes variables que orientan a la toma de esta decisión, siendo estas categorizadas en dos posibles escenarios, pacientes neonatos y pacientes de mayor edad; en ambos casos las variables no son mutuamente excluyentes y el objetivo principal es conservar o mejorar la función cardíaca a largo plazo. La mayoría de los pacientes con AE requerirán de intervención quirúrgica a lo largo de su vida. (Dearani et al., 2015; Neumann et al., 2021; Sainathan et al., 2020)

No existe evidencia suficiente que determine el momento más ideal para realizar intervención quirúrgica en pacientes con AE; no obstante, varios autores recomiendan realizarlo en la etapa de la vida más temprana posible, especialmente durante la niñez temprana, pues se considera que optimiza los resultados sobre la función del ventrículo derecho, además se considera seguro y con una baja tasa de complicaciones (<1%). (Dearani et al., 2015; Neumann et al., 2021)

No siempre se puede esperar a la niñez para intervenir quirúrgicamente a estos pacientes, en algunos casos más severos será necesario realizar el procedimiento quirúrgico de corrección

correspondiente durante la etapa neonatal, (Dearani et al., 2015; Neumann et al., 2021; Sainathan et al., 2020). La intervención quirúrgica en etapas tempranas de la vida o infancia temprana solo se deben considerar si se dispone de un equipo quirúrgico que pueda reproducir y prever una corrección de VT satisfactoria, (Holst et al., 2019). En pacientes con formas menos severas de AE, se puede posponer y planificar la intervención hasta la aparición de síntomas. (Jost et al., 2007)

En neonatos, se han definido algunos criterios para definir la necesidad de intervención quirúrgica (**tabla 15**), el tipo de intervención quirúrgica será definida por el tamaño del ventrículo derecho funcional, presencia de estenosis pulmonar y experiencia del equipo quirúrgico (**figura 45**), pudiéndose realizar reparación bi-ventricular como: técnica de Knott-Craig o técnica da Silva, siendo esta última mucho menos frecuente en neonatos; reparación uni-ventricular aplicando la técnica de Starnes que puede ser reconvertido en un futuro en una reparación 1,5 ventricular si se aplica la técnica de Glenn o reparación bi-ventricular con técnica de da Silva, (Kumar et al., 2017; Sainathan et al., 2020). La re-reparación con técnica da Silva es posible si no se ha realizado delaminación anatómica de las válvulas previamente. (Dearani et al., 2013; Sainathan et al., 2020)

**Tabla 15**

*Criterios para intervención quirúrgica en pacientes neonatos con anomalía de Ebstein*

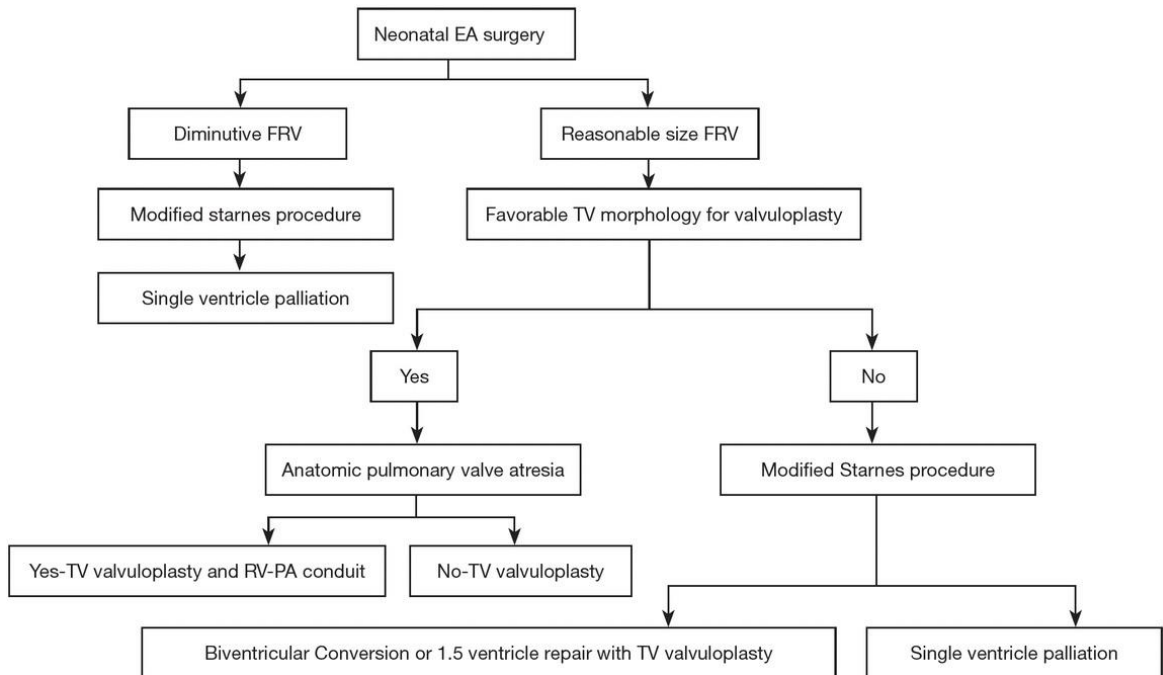
Escala de severidad (criterio mayor)	Signos asociados (criterio menor)
Carpentier score C o D	Atresia anatómica válvula pulmonar
GOSE score 3 o 4	Circulación circular del corazón
	Dependencia de prostaglandinas y/o ventilación mecánica

Saturación de oxígeno bajo 75-80%

Falla cardiaca

Inestabilidad hemodinámica

Nota. \* La presencia de uno de los criterios mayores más cualquier criterio menor se considera indicativo para realizar intervención, sin embargo, no es una regla absoluta y la decisión final se toma en base al criterio clínico en equipo con neonatología, cardiología pediátrica y el equipo quirúrgico. Referencia Sainathan, S., da Fonseca da Silva, L., & da Silva, J. P. (2020). Ebstein's anomaly: contemporary management strategies. *Journal of thoracic disease*, 12(3), 1161–1173. <https://doi.org/10.21037/jtd.2020.01.18>

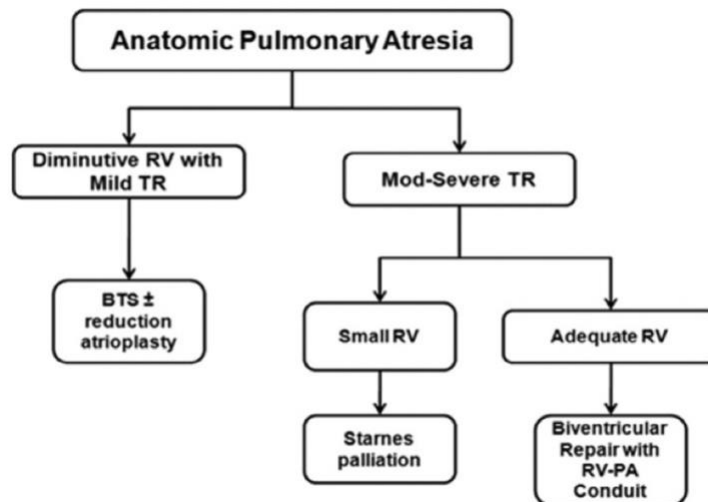


**Figura 45:** Algoritmo de manejo quirúrgico en neonatos con AE.

Nota. \*Las siglas están en su significado en inglés. EA, anomalía de Ebstein; FRV, ventrículo derecho funcional; TV, válvula tricúspide; RV, ventrículo derecho; PA, arteria pulmonar. Adaptado de Sainathan, S., da Fonseca da Silva, L., & da Silva, J. P. (2020). *Ebstein's anomaly: contemporary management strategies*. Journal of thoracic disease.

<https://doi.org/10.21037/jtd.2020.01.18>

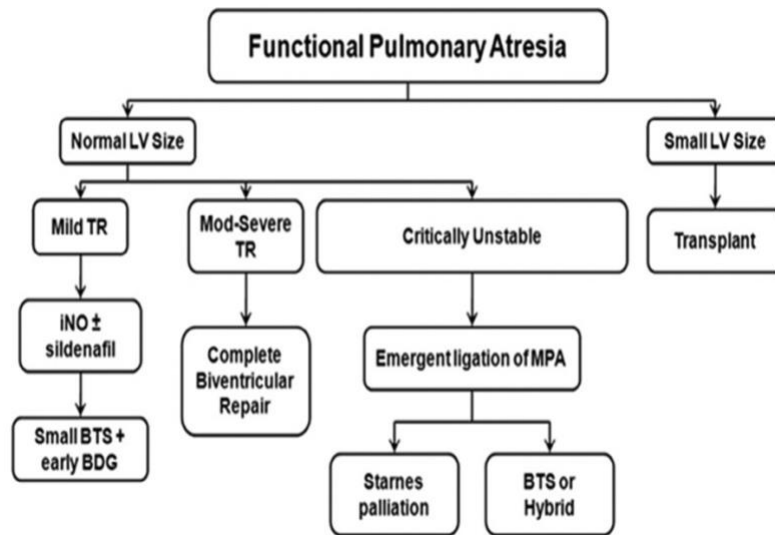
Una vez definida la necesidad de intervenir quirúrgicamente a un neonato con AE, se debe decidir que procedimiento se debe realizar de acuerdo a sus necesidades, para esto se considera el tamaño ventricular, presencia de estenosis de la valvula pulmonar (**figura 45**); cuando hay estenosis pulmonar se debe definir si es anatomica o funcional, pues plantean decisiones diferentes que se muestran en el algoritmo de la **figura 46 y 47**; sin embargo se detalla a continuacion que elementos se consideran para cada procedimiento.



**Figura 46:** Algoritmo de manejo quirúrgico en paciente con AE y atresia pulmonar anatómica.

Nota.\*El punto clave para determinar el tipo de cirugía en estos casos es el tamaño del ventrículo derecho. Siglas están en su significado en inglés. AE, anomalía de Ebstein; BTS, shunt Blalock-Taussig; RV, ventrículo derecho; PA, arteria pulmonar; TR, regurgitación tricúspidea. Adaptado de Kumar, T. K. S., Boston, U. S., & Knott-Craig, C. J. (2017). Neonatal Ebstein Anomaly. *Seminars in thoracic and cardiovascular surgery*, 29(3), 331–337.

<https://doi.org/10.1053/j.semtcvs.2017.09.006>



**Figura 47:** Algoritmo de manejo quirúrgico en paciente con AE y atresia pulmonar funcional.

Nota.\*Los elementos claves para decidir en estos pacientes son el tamaño del ventrículo izquierdo y la regurgitación tricúspidea. Siglas están en su significado en inglés. AE, anomalía de Ebstein; BTS, shunt Blalock-Taussig; BDG, procedimiento bidireccional de Glen; LV, ventrículo izquierdo; RV, ventrículo derecho; PA, arteria pulmonar; TR, regurgitación tricúspidea. Adaptado de Kumar, T. K. S., Boston, U. S., & Knott-Craig, C. J. (2017). Neonatal

Ebstein Anomaly. *Seminars in thoracic and cardiovascular surgery*, 29(3), 331–337.

<https://doi.org/10.1053/j.semtcvs.2017.09.006>

#### **2.5.12.1.1 *Indiaciones para reparacion bi-ventricular***

Se consideran tributarios a reparación bi-ventricular a aquellos neonatos que presentan una VT de morfología adecuada (válvula anterior móvil y larga), ventrículo derecho funcional con tamaño y función adecuado; la atresia pulmonar no determina una contraindicación para este procedimiento, pues se puede realizar una conexión del VD a la AP (arteria pulmonar) o usar un parche trans-anular monocúspide, (Sainathan et al., 2020) . Aquellos neonatos que, a pesar de tener factores favorables para reparación bi-ventricular, pero presentan inestabilidad hemodinámica, algún daño de órgano diana, se recomienda cambiar a reparación uni-ventricular con posibilidad a re-reparación 1.5 o bi-ventricular en un futuro, ya que posiblemente no pueden tolerar procedimientos largos, además tienen válvulas cardiacas más friables en comparación a pacientes de mayor edad, (Kron & Roeser, 2017; Sainathan et al., 2020). Se recomienda re-reparación bi-ventricular con técnica de da Silva si no se ha delaminado tejido valvular previamente, (Dearani et al., 2013). La técnica de reparación bi-ventricular de Knott- Craig y da Silva se explican más adelante.

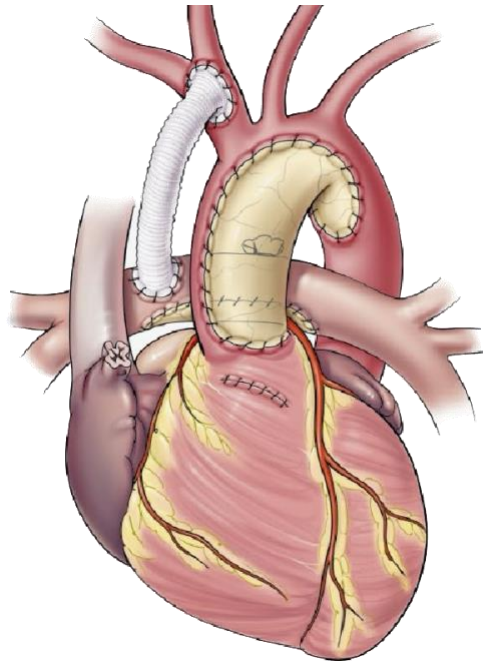
#### **2.5.12.1.2 *Indicaciones para reparacion uni-ventricular***

La reparacion uni-ventricular se considera en aquellos neonatos con un tamaño de VD funcional muy pequeño y poco funcional (Carpentier C o D), valvula tricuspide muy afectada (muy corta o inmóvil), regurgitacion tricuspidea con flujo de velocidad <3m/s, presión sistólica del VD < 30mmHg; neonatos con inestabilidad hemodinámica, daño de órgano diana que no pueden tolerar procedimientos de larga duración. Se debe valorar cada paso del procedimiento,

pues en algunos casos es posible realizar corrección 1.5 ventricular con un procedimiento bidireccional de Glen o procedimiento de Fontan. (Sainathan et al., 2020) . La técnica de reparación uni-ventricular de Starness se explica más adelante.

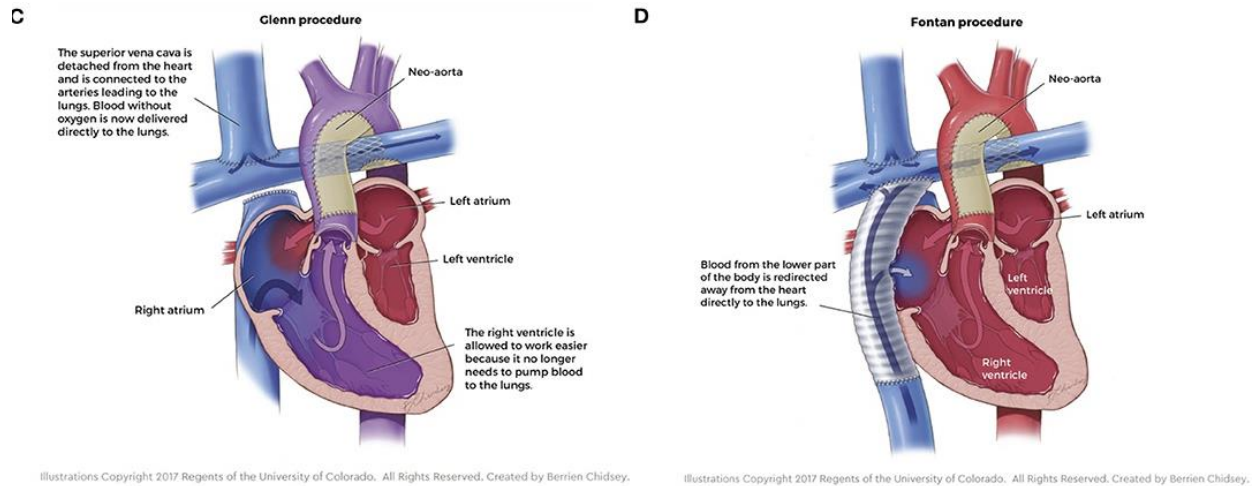
Se aclara que el procedimiento bidireccional de Glen PBG (**figura 49**), es una anastomosis cavo-pulmonar superior que busca derivar la sangre sistémica venosa que retorna por la VCS hacia la arteria pulmonar con la finalidad de disminuir la carga de volumen del ventrículo derecho, este procedimiento se recomienda luego de los 2 meses de vida debido a que previo a esta edad existe una presión vascular pulmonar alta que impide un flujo pulmonar pasivo adecuado, por lo tanto puede existir un flujo retrogrado por la VCS; motivo por el cual previo a este procedimiento se puede usar derivación de Blalock-Taussig (**figura 48**). Posteriormente se puede Finalizar en una última etapa con el procedimiento de Fontan (**figura 49**). (Salik et al., 2022)

Lo anteriormente mencionado se puede dividir en 3 etapas, la primera aplicando derivación de Blalock-Taussig (**figura 48**) antes de los dos meses, la segunda al realizar el PBG (**figura 49**) en donde se decide si mantener o eliminar la derivación previamente realizada y la última con el procedimiento de Fontan (**figura 49**) en donde se anastomosa la VCI hacia la arteria pulmonar; algunos autores recomiendan realizar un procedimiento hemi-Fontan en la segunda etapa para evitar sobrecarga ventricular y síndrome de sobrecarga auricular cuando se realice el procedimiento de Fontan. (Fakhry AbdelMassih et al., 2022; Ferrari et al., 2021; Salik et al., 2022)



**Figura 48:** Derivación de Blalock-Taussig.

Nota. \* Figura representada en síndrome de corazón izquierdo hipoplásico, se presenta esta imagen con fines didácticos para entendimiento general del procedimiento. Adaptado de Riveros Perez, E., & Riveros, R. (2017). Mathematical analysis and physical profile of Blalock-Taussig shunt and Sano modification procedure in hypoplastic left heart syndrome: Review of the literature and implications for the anesthesiologist. *Seminars in Cardiothoracic and Vascular Anesthesia*, 21(2), 152–164. <https://doi.org/10.1177/1089253216687857>



**Figura 49:** Procedimiento de Glenn y Fontan.

Nota\* Figura representada en síndrome de corazón izquierdo hipoplásico, se presenta esta imagen con fines didácticos para entendimiento general del procedimiento Adaptado de Ferrari, M. R., Di Maria, M. V., & Jacot, J. G. (2020). *Review on mechanical support and cell-based therapies for the prevention and recovery of the failed Fontan-Kreutzer circulation*. *Frontiers in Pediatrics*. <https://doi.org/10.3389/fped.2020.627660>

### 2.5.12.1.3 Momento adecuado para corrección quirúrgica.

En neonatos, el momento adecuado se define cuando cumplen con los criterios anteriormente expuestos, reconociendo que representa una necesidad casi urgente para preservar la vida y función cardíaca; en cambio, en pacientes pediátricos de mayor edad y adultos, las indicaciones para realizar cirugía correctiva para anomalía de Ebstein están mejor definidas, pues se debe considerar que estos pacientes sobrevivieron la etapa neonatal sin necesidad de ser intervenidos, por lo cual, los factores que determinan que un paciente en este grupo de edad deba tener una corrección quirúrgica se desarrollan en un contexto de deterioro crónico que puede ser planificado. (Burri & Lange, 2017; Kron & Roeser, 2017; Sainathan et al., 2020)

Se recomienda posponer la cirugía hasta que aparezcan signos y/o síntomas relacionados a deterioro de función cardiaca, siendo estos los criterios para realizar manejo quirúrgico en este grupo de pacientes con AE (**tabla 16**), (Kron & Roeser, 2017; Neumann et al., 2021; Sainathan et al., 2020); no obstante, algunos autores plantean que este procedimiento puede ser realizado antes de este estado clínico, en pacientes con alto riesgo de deterioro o con presencia de marcadores tempranos de deterioro de función cardiaca como signos de fibrosis en RMN. (Oxenius et al., 2013)

Este grupo de pacientes generalmente son tributarios para reparación bi-ventricular, se realiza reparación uni-ventricular si presentan contraindicaciones para reparación 1.5 o bi-ventricular, estas también aplican para neonatos. (Sainathan et al., 2020)

#### **2.5.12.1.4    Contraindicaciones para corrección quirúrgica de AE**

Las contraindicaciones se mencionan en la **tabla 17**, en caso de que se defina que está contraindicado reparar o reemplazar la válvula tricúspide, se considera criterio para trasplante de corazón. (Dearani et al., 2015; Sainathan et al., 2020)

#### **Tabla 16**

##### ***Criterios generales para cirugía en pacientes pediátricos y adultos con AE***

Criterios generales para cirugía
Deterioro de tolerancia al ejercicio en prueba de resistencia.
Incremento de cardiomegalia o disfunción ventricular. (por estudios de imagen)
Presencia de cianosis.
Embolismo paradójico.
Recurrencia de arritmias auriculares o ventriculares.

Nota. La presencia de cualquiera de estos criterios puede orientar a la decisión de intervenir quirúrgicamente, sin embargo, esta queda a criterio clínico, \* AE, anomalía de Ebstein. Referencia Sainathan, S., da Fonseca da Silva, L., & da Silva, J. P. (2020). Ebstein's anomaly: contemporary management strategies. *Journal of thoracic disease*, 12(3), 1161–1173. <https://doi.org/10.21037/jtd.2020.01.18>

**Tabla 17**

*Contraindicaciones para valvuloplastia o reemplazo valvular*

Contraindicaciones para corrección 1,5, bi-ventricular o reemplazo valvular	
Absolutas	Relativas
Fracción de eyección sistólica del VD < 10%	Fracción de eyección sistólica VI 25-30% sin dilatación de VI.
Fracción de eyección sistólica del VI < 25% y/o dilatación severa VI	Insuficiencia de válvula mitral de etiología degenerativa (prolapso o ruptura de cuerdas).
Insuficiencia de válvula mitral de etiología no degenerativa	Edad mayor a 55-60 años. Hipertensión pulmonar moderada Válvula tricúspide septal ausente o muy poco delaminada. Válvula tricúspide anterior muscularizada Dilatación severa del anillo tricúspide

Nota. \* La presencia de cualquier contraindicación absoluta es indicativo de trasplante de corazón, mientras que las contraindicaciones relativas no necesariamente indican lo antes mencionado, queda a criterio clínico el proceder ante estas variables relativas. Referencia Dearani, J. A., Mora, B. N., Nelson, T. J., Haile, D. T., & O'Leary, P. W. (2015). Ebstein

anomaly review: what's now, what's next?. *Expert review of cardiovascular therapy*, 13(10), 1101–1109. <https://doi.org/10.1586/14779072.2015.1087849>

### ***2.5.13 Técnicas quirúrgicas para corrección de anomalía de Ebstein.***

A continuación se procede a describir las técnicas quirúrgicas empleadas para la corrección de la anomalía de Ebstein, la decisión sobre su uso se ha descrito previamente de forma general.

#### **2.5.13.1 Reparación bi-ventricular**

El objetivo de este tipo de reparación es el de mantener al corazón como una estructura de cuatro cámaras (2 ventrículos y 2 aurículas). Existen varias técnicas aplicadas para este fin, sin embargo, se describen dos de las más conocidas y aplicadas que son, técnica de **Knott-Craig** y **da Silva**, ambas aplicables en neonatos, siendo la técnica de da Silva preferida en pacientes de mayor edad. (Sainathan et al., 2020). Los pasos generales de la reparación bi-ventricular son:

1. Movilización de las válvulas tricúspides (la extensión de movilización dependerá de la técnica aplicada)
2. Plicación (reducción) y obliteración del ventrículo derecho atrializado
3. Reconstrucción y reducción del anillo anatómico o verdadero
4. Reducción de aurícula derecha por atrioplastia (brinda más espacio a los pulmones)
5. Cierre del defecto auricular con parche fenestrado u oclusión parcial
6. Cierre total de defecto ventricular si está presente.

**2.5.13.1.1 Técnica de reparación bi-ventricular monocúspide de Knott-Craig.**

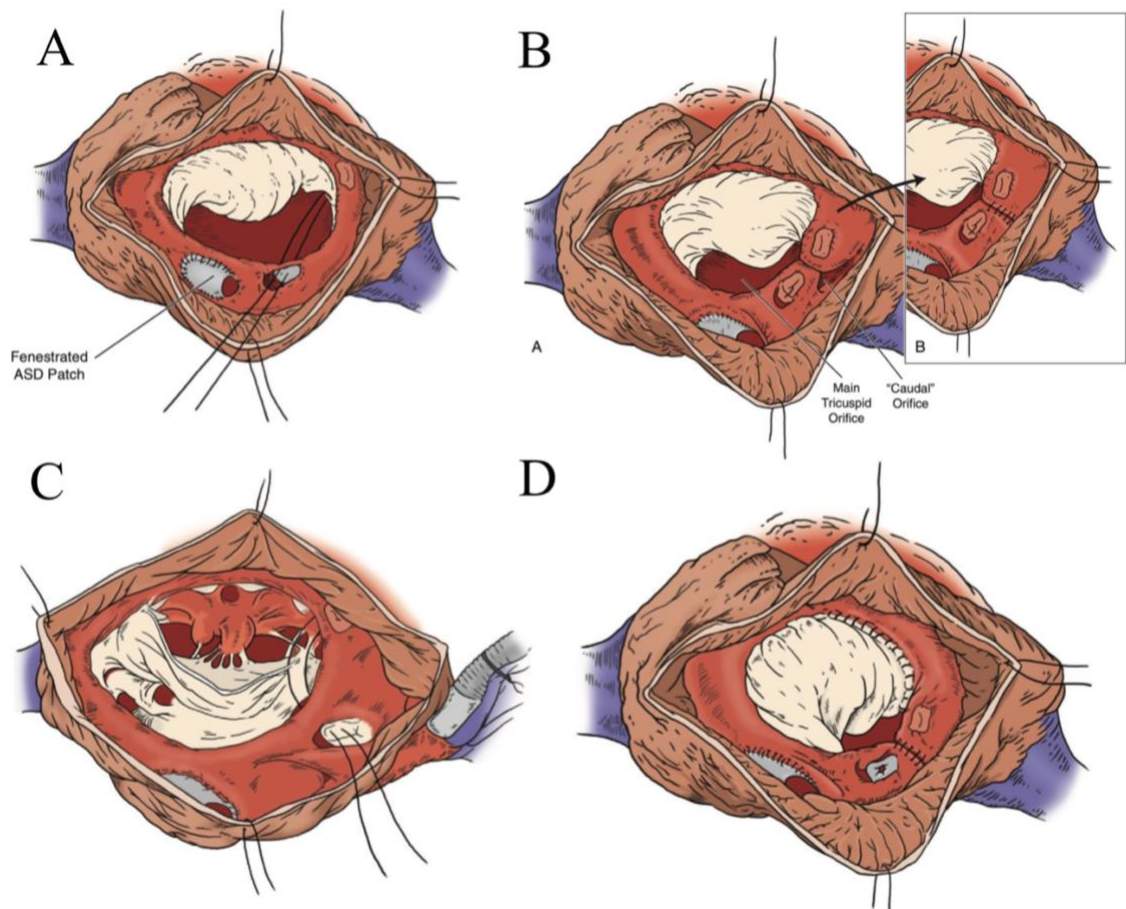
Esta técnica marcó un cambio revolucionario en el manejo quirúrgico de la anomalía de Ebstein en pacientes neonatos de difícil manejo siendo esta la técnica de primera elección en reparación VT en neonatos hemodinámicamente inestables. La técnica de reparación de Knott-Craig se centra en lograr una adecuada movilización de la válvula anterior tricúspide, adecuado borde de ataque para permitir una adecuada coaptación con el tabique ventricular y lograr que la válvula mono cúspide sea competente. (Sainathan et al., 2020)

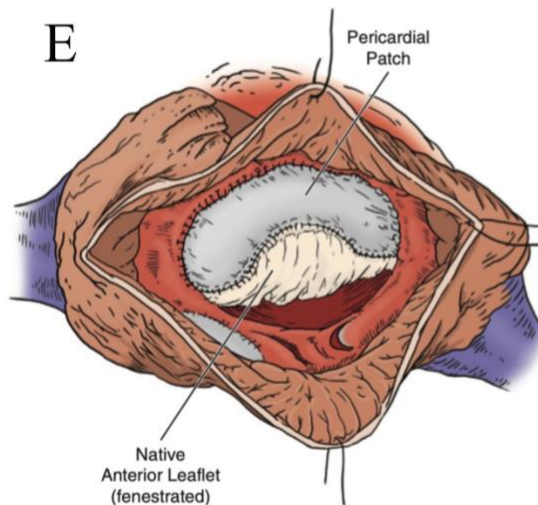
En esta técnica la válvula septal tricúspide se retiene como una estructura del septo ventricular, la válvula posterior es obliterada plegándola desde el seno coronario hasta la comisura antero-posterior; esto da como resultado la formación de dos orificios, un orificio tricúspide y otro caudal (**figura 50**). (Sainathan et al., 2020)

Procedimiento. (Dearani et al., 2013; Sainathan et al., 2020)

1. Válvula posterior tricúspide obliterada por plegamiento desde un punto en el seno coronario hasta la comisura anteroposterior entre la válvula anterior y posterior (**figura 50 A, B**); al aproximar ambos puntos, se crea dos orificios, uno tricúspide y otro caudal. El cierre del orificio caudal aplicando Plicación vertical ayuda a reducir el VDa, se debe tener cuidado con el seno coronario durante la Plicación.
2. Válvula anterior tricúspide debe ser delaminada en la medida de lo posible (debe llegar a tabique ventricular) , cuando esto no es posible se puede usar injerto autólogo de pericardio o CorMatrix®; (**figura 50 C,D,E**).

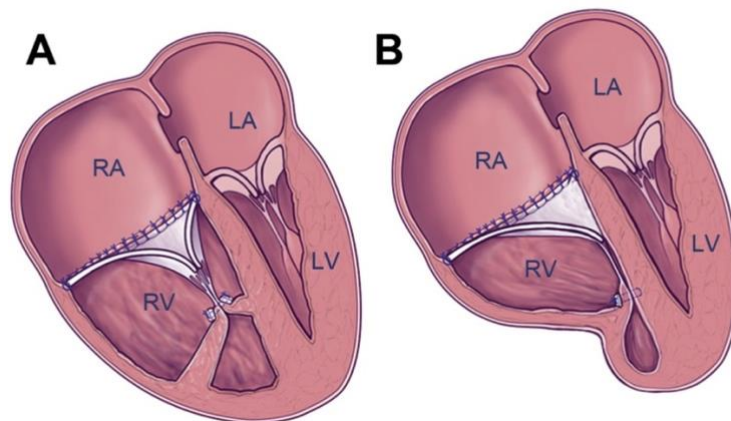
3. Se puede aplicar punto de Sebening modificado para brindar mejor apoyo estructural a la válvula monocúspide (**figura 51**).
4. Cierre del defecto auricular con parche fenestrado o cierre parcial (**figura 50 A**).
5. Reducción de auriculo derecho por atrioplastia.
6. En caso de presencia de atresia pulmonar, se debe realizar una conexión VD-AP o usar un parche transanular con la válvula monocúspide.





**Figura 50:** Técnica de reparación bi-ventricular monocúspide de Knott-Craig.

Adaptado de *Critical Heart Disease in Infants and Children* .(p759). Por Kumar, TK;  
 Knott, C. 2019. Elsevier. Disponible en: <https://clinicalkey.puce.elogim.com/#!/content/book/3-s2.0-B9781455707607000644?scrollTo=%23h10000321>



**Figura 51:** Punto de Sebening modificado.

Nota. A, muestra el punto de Sebening modificado en donde la valvula tricuspide se ancla a los musculos papilares del septo ventricular y del ventriculo; B, indica procedimiento

inadecuado con exceso de tensión, lo cual provoca retracción del ventrículo. Obtenido de Dearani, J. A., Said, S. M., Burkhart, H. M., Pike, R. B., O’Leary, P. W., & Cetta, F. (2013). Strategies for tricuspid re-repair in Ebstein malformation using the cone technique. *The Annals of Thoracic Surgery*, 96(1), 202-8: discussion 208-10. <https://doi.org/10.1016/j.athoracsur.2013.02.067>

#### **2.5.13.1.2 Técnica de reparación en cono de da Silva.**

Utiliza de base la técnica de reparación de Carpentier, este realizaba la reconstrucción de la válvula tricúspide en un plano horizontal, por lo tanto una parte de la válvula se perdía en la reparación (válvula posterior), sin embargo respetaba con mayor integridad la morfología del corazón; da Silva realiza la descripción de esta técnica en 2007 aplicando una variante importante, la reparación la realiza en un plano vertical (en cono), delaminar todo el tejido valvular funcional, rotar y aproximar las válvulas hacia el anillo anatómico, su variante permite aprovechar una mayor cantidad de válvula tricúspide. (Burri & Lange, 2017; Jost et al., 2007; Sainathan et al., 2020)

La diferencia con la técnica monocúspide previamente descrita es que esta permite un flujo central a través de la válvula tricúspide reconstruida, mientras que la técnica monocúspide el flujo es excéntrico; además se puede aplicar en una mayor cantidad de fenotipos de anomalía de Ebstein. (Sainathan et al., 2020)

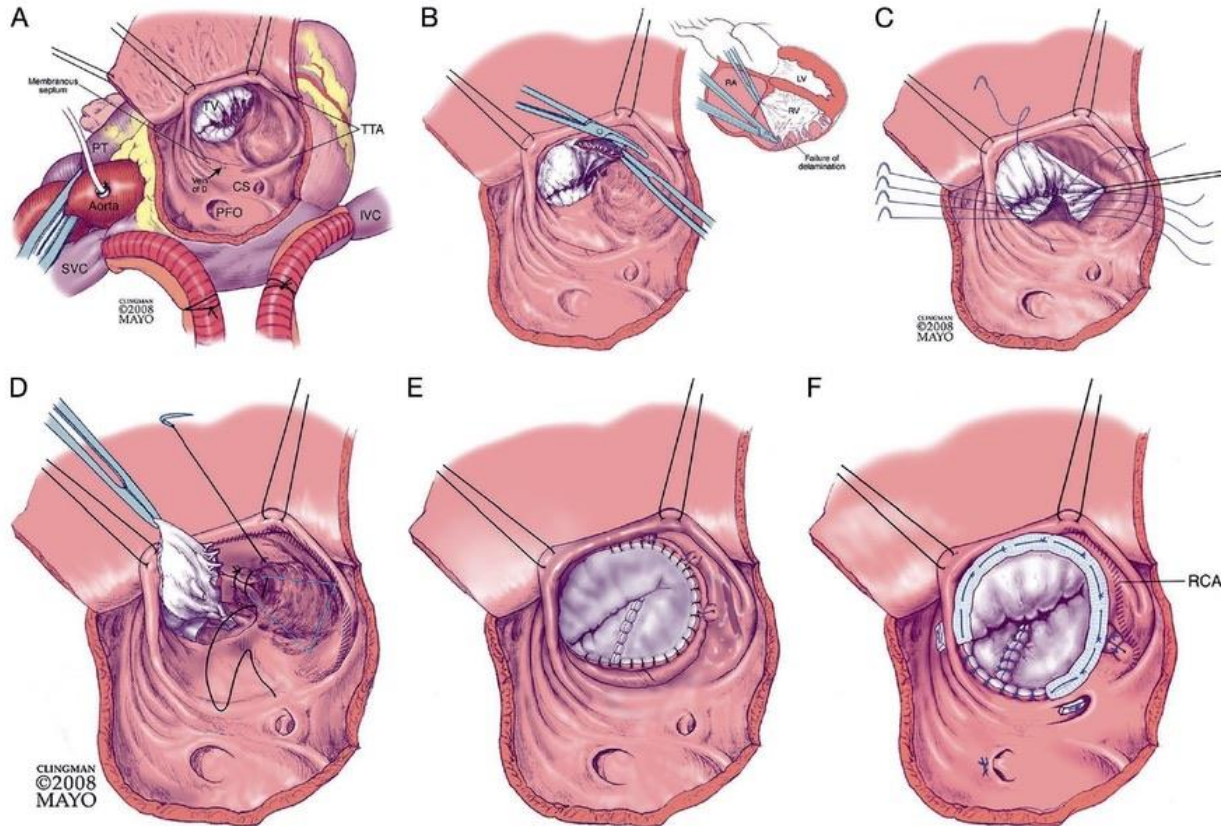
La desventaja con relación a la técnica monocúspide está en su mayor complejidad y duración; por lo tanto, no está clara su recomendación en pacientes neonatos, aunque se han descrito procedimientos exitosos en este grupo, (Burri & Lange, 2017; Sainathan et al., 2020). La edad media a la que mayoritariamente se realiza este procedimiento esta entre los 4 a 68 años. Es

una técnica de elección para una re-reparación o reconversión a reparación bi-ventricular, siempre y cuando no se haya delaminado el tejido valvular previamente. (Dearani et al., 2013; Sainathan et al., 2020)

Procedimiento. (da Silva et al., 2020; Holst et al., 2019; Sainathan et al., 2020)

1. Movilizar la válvula tricúspide del anillo funcional tabique dividiendo o cortando las adherencias fibromusculares. Se inicia el corte a en la posición de 10 -12 horas del reloj, existe un espacio entre el anillo tricúspide funcional y verdadero o anatómico de 2 mm al que se denomina “borde libre de corte”. **Figura 52 A y B.**
2. Delaminación (separación) de la válvula tricúspide adherida al miocardio y del anillo funcional. Se realiza este procedimiento en aproximadamente dos tercios de la válvula tricúspide; esto brinda una excelente exposición del aparato subvalvular. Pueden producirse algunas fenestraciones propias del procedimiento que deben ser reparados más adelante. **Figura 52 B y C.**
3. Creación de bordes libres y móviles de la válvula tricúspide que se puedan unir a las cuerdas tendinosas, en algunos casos es necesario crear nuevas uniones aprovechando las fenestraciones; se puede aplicar el punto de Sebening modificado. El objetivo es que la válvula tricúspide sea móvil y pueda coaptar adecuadamente
4. Creación del cono llevando el borde de corte de la válvula posterior hacia el borde de corte de la válvula septal aplicando una rotación de 360 grados en dirección de las manecillas del reloj. Importante incorporar la válvula septal para evitar estenosis. **Figura 52 C y D.**

5. Plicación (reducción) del ventrículo derecho atrializado y reducción del anillo anatómico. La Plicación en forma de cono reduce la tensión, elimina el ventrículo atrializado no contráctil y reduce el diámetro del anillo anatómico que puede estar dilatado. Se debe tener cuidado con arteria coronaria. **Figura 52 D y E.**
6. Si la reducción del anillo anatómico no es adecuada para permitir una coaptación funcional de la válvula tricúspide, se puede reducir más plegando dos caras del anillo en la cara anterior. **Figura 52 F**
7. Fijación de válvula tricúspide reconstruida al anillo verdadero reducido con sutura continua o no continua más sutura de seguridad. **Figura 52 D y F.**
8. Cierre del defecto auricular con parche o válvula fenestrada. **Figura 52 F.**
9. Reducción por atrioplastia de aurícula derecha dilatada.



**Figura 52:** Técnica de da Silva.

Nota. **A**, canulación aórtica estándar con canulación bi-cava. **B**, corte en borde libre en posición 12 pm más delaminación de VT, se busca delaminar la mayor cantidad posible (al menos 2/3), buscando mantener intacto los bordes; en algunos casos será necesario reparar algunas fenestraciones generadas en el procedimiento. **C**, rotación del tejido valvular; la válvula inferior tricúspide rota 360 grados en dirección a la manecilla del reloj hacia la válvula septal tricúspide; ambas se aproximan con una sutura de monofilamento; al finalizar la válvula neo-tricúspide reconstruida debe tener una conformación de rotación de 360 grados antes de ser reinsertada en el anillo anatómico. **D**, plicación (reducción) en cono del VDa con monofilamento, se inicia desde el ápex hacia la unión AV; se debe tener cuidado con la arteria coronaria derecha durante el procedimiento. **E**, inserción de la válvula neo-tricúspide en el anillo anatómico, reducción del anillo anatómico. **F**, colocación de anillo valvular. Nota. \* Siglas se

encuentran con su significado en inglés. CS, seno coronario; IVC, vena cava inferior; LV, ventrículo derecho; PFO, foramen oval permeable; RA, aurícula derecha; SVC, vena cava superior; TTA, anillo tricúspide verdadero. Adaptado de Holst, K. A., Connolly, H. M., & Dearani, J. A. (2019). Ebstein's Anomaly. *Methodist DeBakey cardiovascular journal*, 15(2), 138–144. <https://doi.org/10.14797/mdcj-15-2-138>

Al igual que en la técnica monocúspide, se puede usar injerto autólogo de tejido pericárdico o CorMatrix® para dar mayor tamaño a la válvula si es necesario, también se puede usar el punto de Sebening modificado para dar mejor soporte mecánico a VT. (Dearani et al., 2013; Sainathan et al., 2020) .Ver **Figura 51**.

Se puede requerir estabilizar en anillo anatómico con anillo flexible total o parcial durante la anuloplastia para evitar dilatación. Ver **figura 52 F**. La intervención electrofisiológica se puede realizar preoperatorio o perioperatorio. (Dearani et al., 2013; Sainathan et al., 2020)

El procedimiento bidireccional de Glen puede ser un procedimiento complementario recomendado en pacientes con insuficiencia ventricular derecha y dilatación severa con el objetivo de disminuir la carga de volumen ventricular ayudando a mejorar la función cardíaca, en algunos casos ha logrado evitar el reemplazo valvular. (Salik et al., 2022)

### **2.5.13.2 Reparación uni-ventricular.**

El objetivo de este tipo de reparación es el de mantener al corazón como una estructura de tres cámaras (1 ventrículo y 2 aurículas). Se prefiere esta técnica cuando el estado clínico del neonato es crítico; la técnica más utilizada es la de Starnes, pues permite que en un futuro se

pueda hacer una re-reparación o reconversión a reparación bi-ventricular utilizando la técnica de da Silva, siendo esta una estrategia actual. (da Silva et al., 2020)

#### **2.5.13.2.1 Técnica de Starnes.**

Realizada exitosamente por primera vez en 1985 por Starnes y colaboradores; el objetivo de esta técnica es excluir y descomprimir el ventrículo derecho mal formado por medio de un parche fenestrado a la altura del anillo anatómico de la VT, interrumpiendo la continuidad de la arteria pulmonar compensado con una conexión Blalock-Taussig o Fontan, manteniendo el septo auricular permeable. (Reemtsen & Starnes, 2008; Sainathan et al., 2020)

Según la escala de GOSE, el valor promedio de pacientes que requirieron esta intervención fue de 1,4; siendo esto interpretado como GOSE 3 o 4, además la presencia de atresia pulmonar anatomía o funcional acompañado de insuficiencia tricúspidea, tamaño de ventrículo izquierdo normal son indicativos para este procedimiento en neonatos (**figura 46 y 47**). (Kron & Roeser, 2017; Kumar et al., 2017; Sainathan et al., 2020)

Se puede aplicar como estrategia a corto plazo realizar la paliación univentricular con técnica de Starnes en neonatos con anomalía de Ebstein severa, para posteriormente planificar una re-reparación bi-ventricular con técnica da Silva, esto puede ayudar a disminuir los efectos adversos a largo plazo de la técnica de Starnes. (da Silva et al., 2020; Reemtsen & Starnes, 2008)

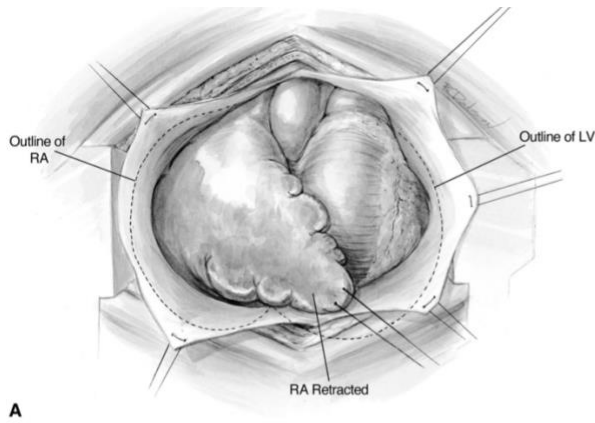
Se recomienda realizar procedimiento de Glenn o Fontan cuando se realiza la reparación con técnica de Starnes, para luego de 6 meses proceder con la re-reparación de Da Silva; se recomienda reparación bi-ventricular en pacientes que no son candidatos a procedimiento de Glenn. (da Silva et al., 2020)

Procedimiento. (Reemtsen et al., 2006; Reemtsen & Starnes, 2008)

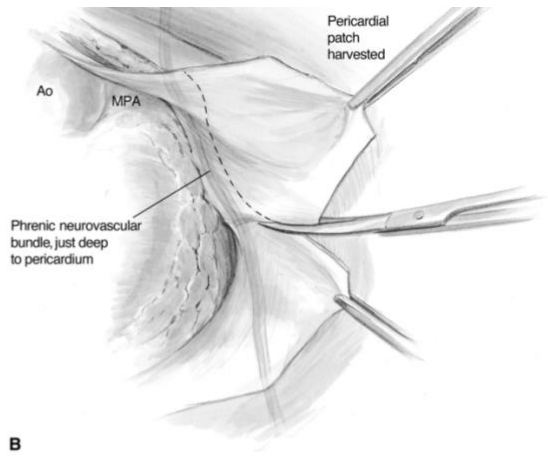
1. Colocar al paciente en decúbito supino para realizar esternotomía completa, debido al tamaño del corazón afectado; adicional se realiza timectomía. La aurícula derecha puede obstruir el acceso quirúrgico a los grandes vasos, por lo que se puede traccionar con un punto. Figura **53 A**.
2. Realizar pericardiotomía del pericardio anterior para obtener el parche que será colocado para excluir al ventrículo derecho; se debe tener cuidado en no traccionar con fuerza para no dañar el nervio frénico. El resto de pericardio se abre en forma de estrella. Figura **53 B**.
3. Realizar canulación bi-cava y de aorta ascendente, ocluir ductus arterioso. Figura **53 C**.
4. Iniciar bypass con el paciente a 28 grados centígrados.
5. Identificar la zona de incisión en la aurícula derecha y realizar incisión; esta debe ser lateral, permitir el cierre lineal y evitar el surco AV, así como la arteria coronaria; puede ser complicada de definir debido a la distorsión anatómica que se puede presentar. Figura **53 C y D**.
6. Realizar escisión de membrana de septum secundum para asegurar permeabilidad adecuada del foramen oval. Durante este procedimiento se puede identificar la anatomía del corazón en donde se podría ver una gran válvula anterior, obstrucción del tracto de salida, anillo funcional y anatómico, arteria coronaria. Figura **53 D**.
7. Colocar el parche pericárdico a la altura del anillo anatómico, este debe tener el tamaño aproximado del mismo y ser unido por de monofilamento alrededor del

anillo, evitando aplicar tensión excesiva y puntos profundos. Se debe evitar distorsionar o afectar directamente la arteria coronaria y el ostium del seno coronario debe quedar en el lado de la aurícula; se debe tomar en cuenta que el nodo AV puede quedar desplazado cerca del ostium del seno coronario. Figura **53 E**.

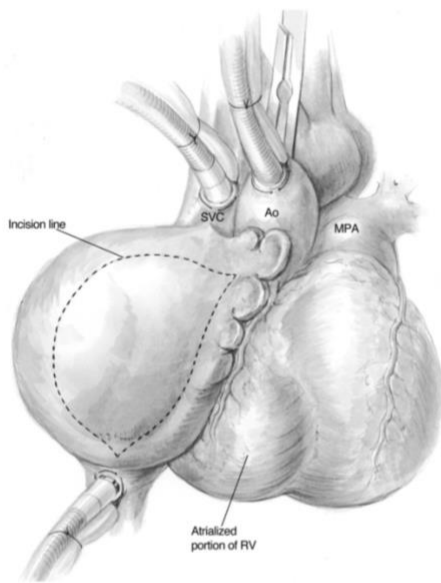
8. Realizar fenestración del parche de 4mm de diámetro para asegurar una descompresión funcional del VD. El objetivo al final del paso 8 y 9 es mantener intacta la VT para una posible valvuloplastia en un futuro. Figura **53 F**.
9. Realizar oclusión de arteria pulmonar por encima de la válvula pulmonar si esta última es incompetente. Figura **53 G**.
10. Realizar conexión Blalock-Taussig, este paso se realiza durante el proceso de recalentamiento. Los pacientes salen del bypass con apoyo inotrópico, óxido nítrico y aspirina. Figura **53 H**.



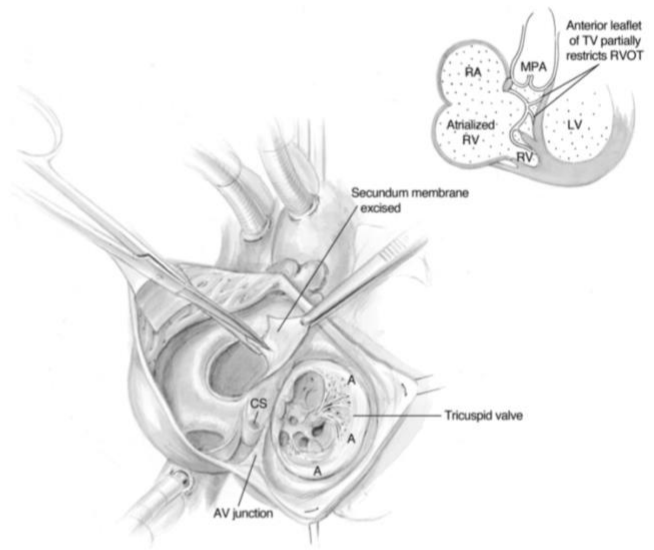
A



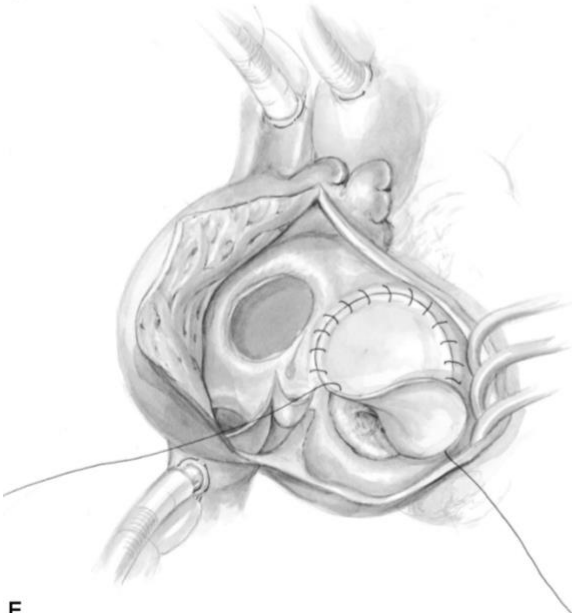
B



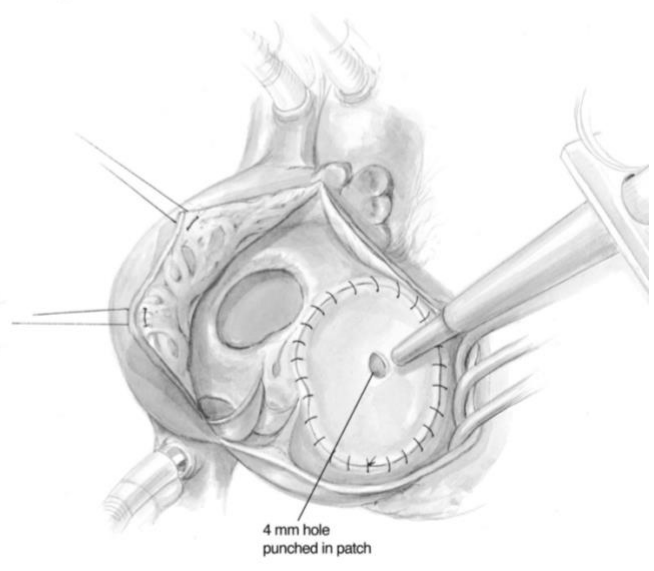
C



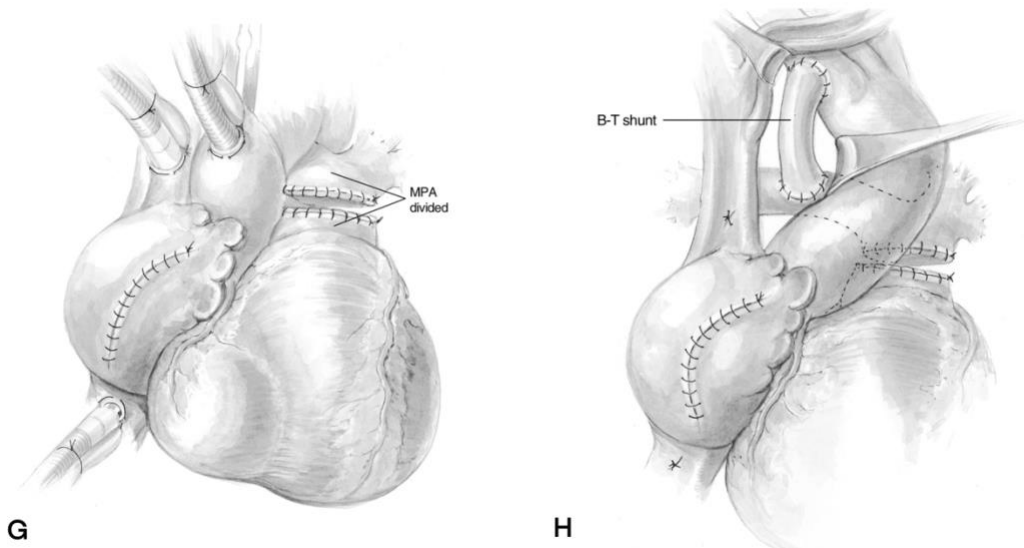
D



E



F



**Figura 53:** Procedimiento de Starnes.

Adaptado de: Reemtsen, B. L., & Starnes, V. A. (2008). Fenestrated right ventricular exclusion (starnes' procedure) for severe neonatal ebstein's anomaly. *Operative Techniques in Thoracic and Cardiovascular Surgery: A Comparative Atlas: An Official Publication of the American Association for Thoracic Surgery*, 13(2), 91–100.

<https://doi.org/10.1053/j.optechstcvs.2008.03.002>

## 2.6 Coartación de aorta

La coartación de aorta (CoA) representa la sexta lesión más común de cardiopatías congénitas, se observa en el 10 % de pacientes pediátricos con defectos cardíacos congénitos; es más frecuente en niños, en un 70% se puede asociar con válvula aórtica bicúspide, (K. L. Moore et al., 2020). Se representa en un variado espectro que puede ir desde una lesión mínima hasta una hipoplasia del arco aórtico. (Suradi & Hijazi, 2015)

### **2.6.1 Fisiopatología:**

No ha sido posible determinar con precisión el proceso fisiopatológico de la coartación de la aorta (CoA), por lo tanto, no ha sido posible identificar la etiología de esta. En realidad, se ha propuesto varias teorías para explicar el proceso fisiopatológico que desencadena esta condición; siendo adecuado entenderlas como un sistema de procesos y no como un elemento que actúa de forma independiente. (Centella Hernández et al., 2014)

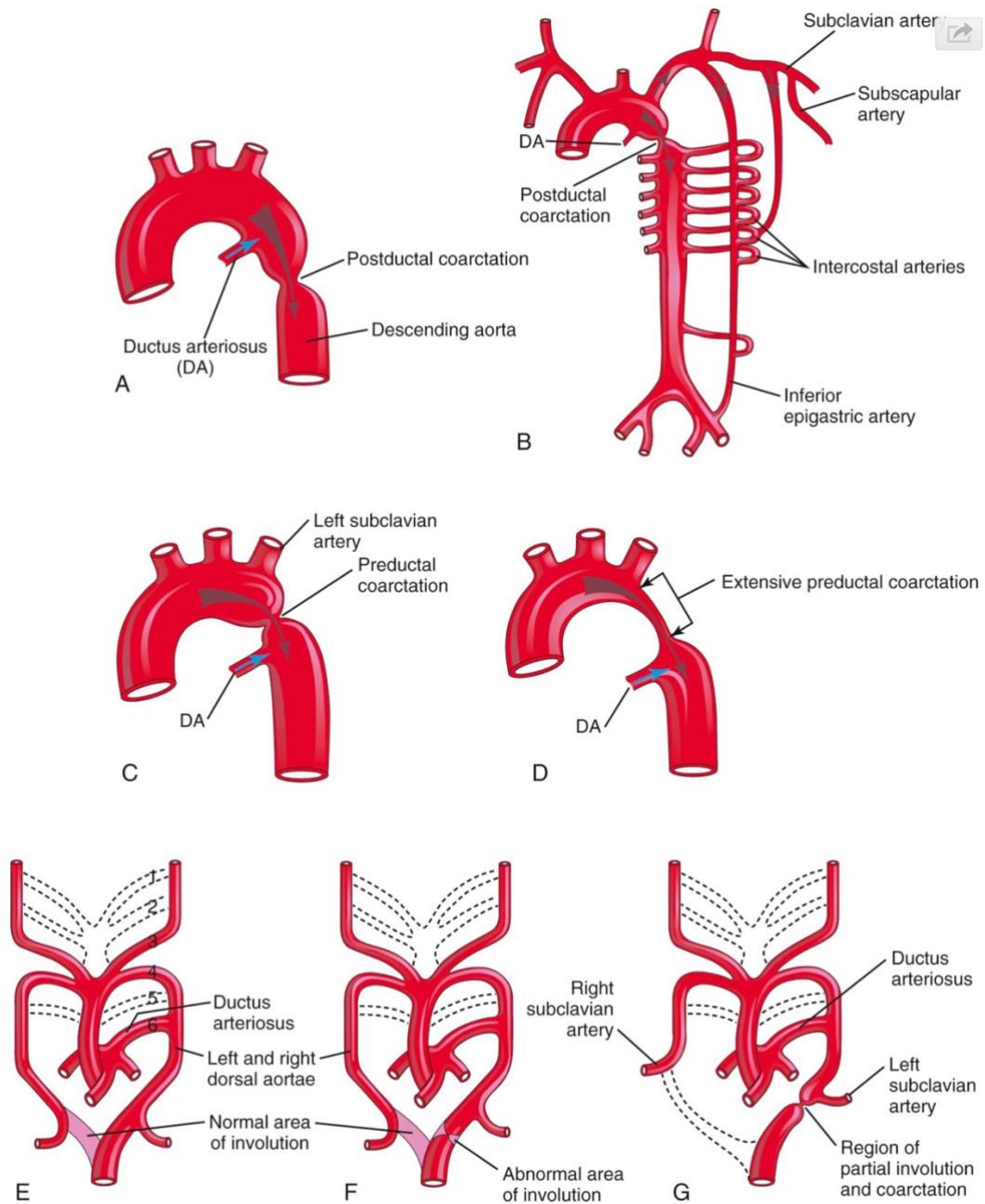
Entre las teorías propuestas están; la teoría hemodinámica que relaciona a las alteraciones del flujo a la altura del istmo aórtico durante el desarrollo fetal, esta explica también las malformaciones del tracto de salida izquierdo como hipoplasia de aorta, hipoplasia del ventrículo izquierdo, etc.; la teoría embrionaria que parte del desarrollo anormal del cuarto arco faríngeo, el cual constituye la porción del arco aórtico ubicado entre la carótida y subclavia izquierda (istmo), este segmento normalmente es estrecho durante la circulación fetal, ya que fluye una menor cantidad de sangre por el mismo, cuando al nacimiento, este no se dilata durante el periodo de transición, se produce la coartación de aorta; la última teoría de Skoda, propone que la coartación de aorta es secundario a un crecimiento anómalo del tejido muscular liso del CA en un segmento del arco aórtico contiguo, estos miocitos ductales se contraen por el mismo estímulo que provoca el cierre del conducto arterioso (aumento de presión de O<sub>2</sub> y disminución de PGE-2), esta última teoría se relaciona más con la coartación yuxtaductal. (Centella Hernández et al., 2014; K. L. Moore et al., 2020)

### **2.6.2 Clasificación**

Es frecuente el uso de la clasificación de coartación de aorta (CoA) según la posición en la que esta se produce en relación con el ducto arterioso, siendo esta definida como pre o postductal, esta clasificación es ampliamente aceptada, aunque no es la única; no obstante, se

debe tomar en cuenta que el 90% de las coartaciones de aorta se producen frente al conducto arterioso. Se considera CoA severa cuando existe hipoperfusión y deterioro clínico rápidamente progresivo. (K. L. Moore et al., 2020). También se puede clasificar según el momento en que se produce la coartación como coartación congénita o nativa y recoartación de aorta. (Suradi & Hijazi, 2015)

La coartación de aorta postductal (**figura 54 A,B**), se produce distal al conducto arterioso, se favorece a la aparición de circulación colateral durante el desarrollo intrauterino, este mecanismo facilita y compensa la circulación arterial hacia los miembros inferiores. En relación a la coartación de aorta preductal (**figura 54 C,D**), la constricción se genera distal al conducto arterioso, este segmento puede llegar a ser alargado (**figura 54 D**); la circulación distal hacia miembros inferiores se verá afectada al nacimiento cuando se produzca el cierre del conducto arterioso. (K. L. Moore et al., 2020)



**Figura 54:** Coartación de aorta y fisiopatología.

Obtenido de Embriología Clínica 10ma ed. (p 324). Por Moore, K. 2016. Elsevier.

Clínicamente puede existir un espectro que dependerá del tipo y severidad de coartación aortica que se produce; pueden existir pacientes asintomáticos con un diámetro aórtico insignificamente disminuido o neonatos con síntomas severos con inestabilidad hemodinámica que requieren intervención inmediata. (Arya & Maskatia, 2022; Suradi & Hijazi, 2015)

Los síntomas se producen en fusión de la fisiopatología de la coA que de forma variable puede provocar aumento de la poscarga del ventrículo izquierdo, hipertensión de las arterias que irrigan el miembro superior, hipoperfusión en miembros inferiores que en algunos pacientes se puede expresar como asimetría en la relación entre miembros superiores e inferiores. (Suradi & Hijazi, 2015)

El diagnóstico se puede producir en diferentes etapas de la vida. Se puede realizar diagnóstico prenatal con ecografía, sin embargo, estos pueden no ser evidentes en este periodo y expresarse al nacimiento con signos de inestabilidad hemodinámica o con el cribado neonatal con oximetría de pulso, en ambos casos se realiza la confirmación con ecocardiograma (129,130); en aquellos casos asintomáticos el diagnóstico puede ser tardío por aparición de síntomas de insuficiencia cardiaca del lado izquierdo. (Suradi & Hijazi, 2015)

### ***2.6.3 Manejo de coartación de aorta***

La indicación general más aceptada tanto en pacientes pediátricos como en adultos es la presencia de hipertensión y una diferencia mayor a 20 mmHg entre la presión sistólica de miembro superior e inferior. Se acepta realizar intervención ante la presencia de signos y/o síntomas de deterioro de función cardiaca o presencia de otra cardiopatía compleja.

En neonatos con coartación de aorta es importante mantener el conducto arterioso permeable, especialmente en aquellos con inestabilidad hemodinámica, para esto se aplica infusión de PGE1 previo a la intervención quirúrgica, misma que se realiza cuando el paciente se encuentre estable. El objetivo de realizar intervención temprana es evitar el deterioro de la función cardíaca y desarrollo de hipertensión crónica. (Suradi & Hijazi, 2015)

La American College of Cardiology y la American Heart Association (ACC/AHA) recomiendan realizar intervención de coartación de aorta en dos circunstancias; la primera, cuando existe un valor del gradiente de presión  $>20$  mmHg, este se obtiene de la diferencia entre la presión del segmento aórtico proximal con el segmento distal a la coA, medido por cateterismo; la segunda, cuando existe un gradiente de presión  $<20$  mmHg y evidencia radiológica de coA y circulación colateral significativa y deterioro de función cardíaca. Esta recomendación ha sido validada para adultos y adolescentes. En neonatos esta decisión se define ante la presencia o riesgo de inestabilidad hemodinámica. (Arya & Maskatia, 2022; Meliota et al., 2020; Suradi & Hijazi, 2015)

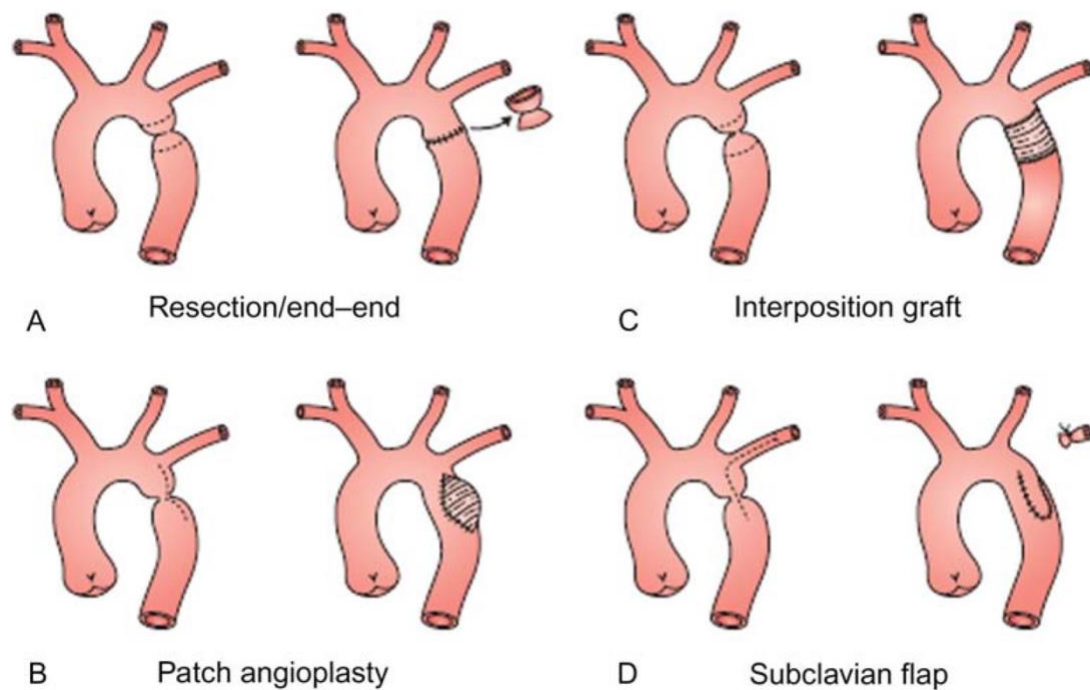
#### ***2.6.4 Intervención quirúrgica.***

Es el manejo definitivo de la coartación de aorta con una tasa de supervivencia del 98% en una media de edad de 4,8 años; sin embargo, es posible realizar intervención quirúrgica en neonatos pretérmino con una tasa de supervivencia de 76 % luego de un año. Las complicaciones son más comunes en pacientes de mayor edad, estas pueden ser mayor tiempo de recuperación, daño al nervio frénico, laringeorecurrente, isquemia de la medula espinal, arteritis mesentérica y recoartación. (Suradi & Hijazi, 2015)

Existen varias técnicas quirúrgicas, las cuales se deben aplicar de acuerdo con la necesidad de cada paciente y experiencia del médico cirujano, la tasa de recoartación es similar en todas las técnicas. (Suradi & Hijazi, 2015). La técnica más utilizada en neonatos fue la anastomosis termino terminal en un 81,6%, por acceso de toracotomía izquierda en 92%; además la presencia de hipoplasia del arco aórtico se estima que puede ser del 40%. La tasa de reintervención quirúrgica se estima que es del 9%; mientras que se ha reportado que, durante un periodo de 10,4 años, no fue necesario realizar reintervención por recoartación tardía en un 96,7% de los casos. A pesar de que se recomienda realizar la cirugía de aorta con un peso mayor a 4kg, en la actualidad las técnicas y protocolos quirúrgicos, así como las herramientas han mejorado notablemente, especialmente en centros de alto nivel por lo que se considera un procedimiento seguro incluso en neonatos de menos de 15 días; no obstante, esto no es replicable a todos los centros hospitalarios y estos resultados dependerán de la experiencia y recursos disponibles.(Minotti et al., 2022)

- Resección con anastomosis termino terminal, recomendado en menores de 1 año **(figura 55 A)**.
- Aortoplastia con parche, se recomienda evitar este procedimiento debido a la mayor tasa de aneurisma o ruptura aortica a largo plazo **(figura 55 B)**.
- Interposición de tubo de Dacrón, se aplica cuando la distancia entre los extremos de la coartación es muy larga para intentar una anastomosis termino terminal **(figura 55 C)**.

- Aortoplastia con colgajo de subclavia, se aplica en infantes con un segmento de coartación aortica muy largo, recomendado en neonatos y menores de un año (figura 55 D).



**Figura 55:** Técnicas quirúrgicas de aortoplastia.

Obtenido de Suradi, H., & Hijazi, Z. M. (2015). Current management of coarctation of the aorta. *Global cardiology science & practice*, 2015(4), 44.

<https://doi.org/10.5339/gcsp.2015.44>

En el caso específico de pacientes neonatos, la intervención quirúrgica dependerá de la estabilidad hemodinámica, pues ante un neonato severamente afectado se da prioridad al

procedimiento transcater de angioplastia para posteriormente realizar reintervención definitiva quirúrgica. (Meliota et al., 2020; Suradi & Hijazi, 2015)

### **2.6.5 Reparación endovascular.**

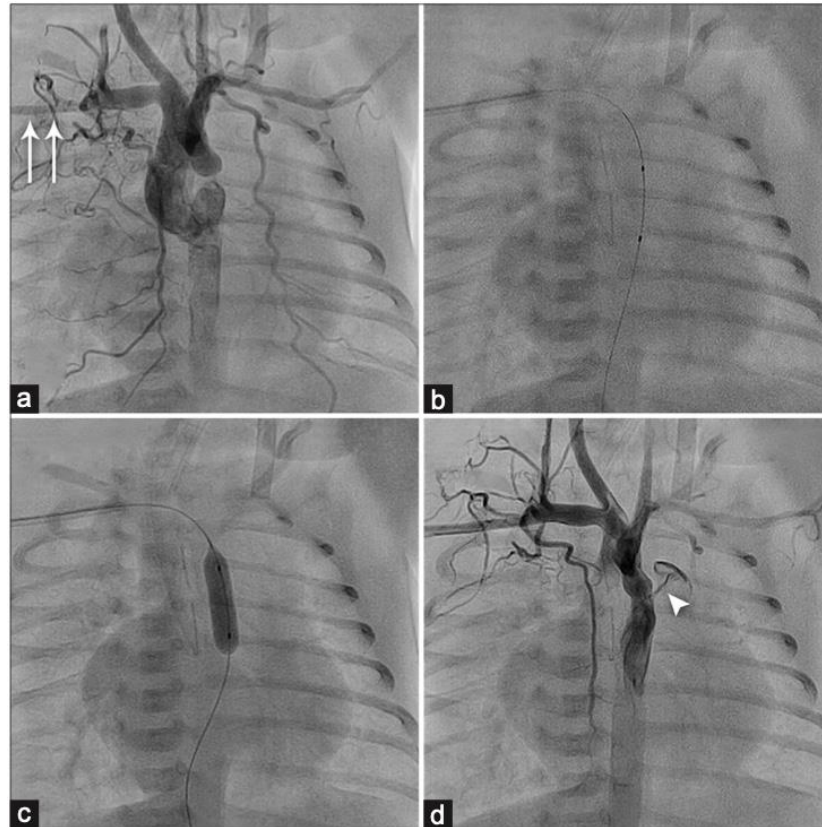
#### **2.6.5.1 Angioplastia con balón**

Es el tratamiento de primera línea en neonatos que se encuentran muy inestables hemodinámicamente, por lo cual no pueden soportar una intervención quirúrgica. (Meliota et al., 2020). Procedimiento ampliamente aplicado para corrección de re-coartación de aorta; además se ha demostrado que su eficacia para reducir el gradiente de presión aórtico por debajo de 20 mmHg es similar a la intervención quirúrgica. Se considera exitoso al procedimiento cuando el gradiente de presión es menor a 20 mmHg. (Meliota et al., 2020; Suradi & Hijazi, 2015)

Se realiza por medio de abordaje percutáneo utilizando la arteria femoral, pero en el caso de neonatos de bajo peso se recomienda utilizar la arteria carótida; no obstante, se ha comprobado que el acceso por arteria axilar (**figura 56**) es seguro en neonatos hemodinámicamente inestables, con alto riesgo quirúrgico que requieren intervención inmediata, siendo esta una alternativa al acceso carotideo evitando las complicaciones del acceso femoral o carotideo (**tabla 18**). (Meliota et al., 2020)

El acceso femoral presenta algunas ventajas importantes de mencionar; su tasa de éxito en neonatos hemodinámicamente inestables con coartación aortica severa es del 80 al 96% dirigida por eco; facilidad para ubicar anatómicamente el punto de punción al identificar el pulso axilar en neonatos de bajo peso y coartación de aorta; además, la arteria axilar no es una arteria terminal, por lo que cuando se cánula este vaso aún se puede asegurar la circulación del miembro superior; finalmente, se han reportado pocos casos de complicaciones leves y existen

descripciones de casos aislados de aneurisma en el sitio de angioplastia y de perdida de pulso arterial luego del cateterismo cardiaco realizado por acceso axilar. (Meliota et al., 2020)



**Figura 56:** Angioplastia con balon de coartacion aortica por acceso axilar.

Nota. **a**, vista antero-posterior, arteria axilar ha sido canulada con introductor de 4-F (flechas), aortografia confirma coartacion severa. **b**, cateter cruza el itsmo aortico. **c**, se realiza el inflado del globo de forma exitosa. **d**, aortografia post-inflado muestra permeabilidad de aorta adecuado y permeabilidad de conducto arterioso (flecha). Adaptado de: Meliota, G., Lombardi, M., Zaza, P., Tagliente, M. R., & Vairo, U. (2020). Balloon angioplasty of aortic coarctation in critically ill newborns using axillary artery access. *Annals of pediatric cardiology*, 13(1), 67–71.

[https://doi.org/10.4103/apc.APC\\_2\\_19](https://doi.org/10.4103/apc.APC_2_19)

Se debe tomar en cuenta las posibles complicaciones (**tabla 18**) asociados a la angioplastia con balón, pues ninguna técnica de acceso arterial es fácil de realizar, especialmente en neonatos de bajo peso o prematuros, además existe mayor posibilidad de recoartación en lactantes menores de 4 meses, especialmente asociado con arco aórtico hipoplásico, motivo por el cual se recomienda en lo posible realizar el procedimiento luego de esta edad. (Arya & Maskatia, 2022; Meliota et al., 2020; Suradi & Hijazi, 2015)

**Tabla 18**

*Complicaciones de angioplastia con balón para coartación de aorta.*

Complicación por acceso vascular	Complicación asociada al procedimiento
Trauma de arteria femoral.	Recoartación de aorta en menores de 4
Oclusión de arteria femoral por trombo no reversible con heparina ni plasminógeno activado en neonatos.	meses en 5 a 12 semanas luego del procedimiento.
Trauma y oclusión de arteria carotidea.	Formación de aneurisma de aorta.
Embolia distal.	
Infección del sitio de acceso vascular.	

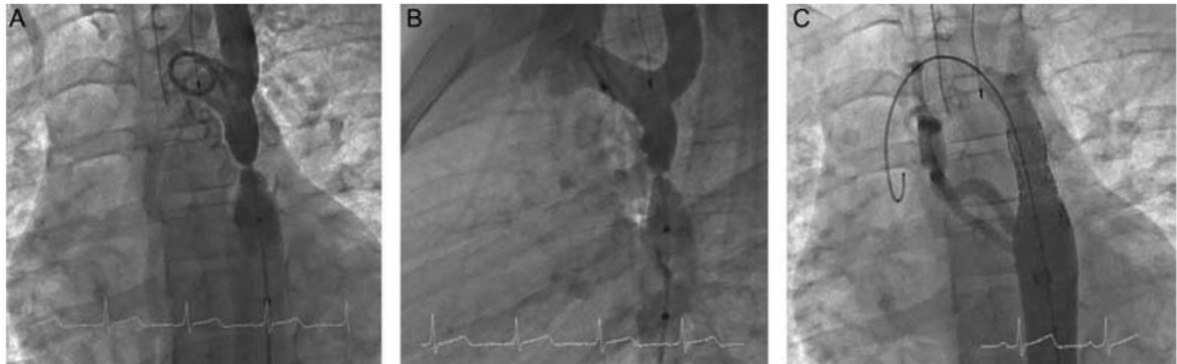
Nota.Referencia. (Arya & Maskatia, 2022; Suradi & Hijazi, 2015)

#### **2.6.5.2 Colocación de stent**

En relación al manejo de coA, este es un complemento aplicado posteriormente a la angioplastia con balón o aortoplastia reduciendo la probabilidad de re-coartación de aorta, aportando un beneficio hemodinámico a largo plazo. (Suradi & Hijazi, 2015). Ver **figura 57**.

Se recomienda en pacientes con un peso mayor a 25 kg, pues los diámetros de arteria femoral o carotidea pueden ser muy pequeños para el procedimiento en pesos menores a 25 kg;

adicionalmente, se debe considerar la colocacion de stent solo en pacientes en quienes el stent se pueda expandir a diámetros aorticos de adulto ( $21,1 \pm 3,2$  mm en mujeres,  $26,1 \pm 4,3$  mm en hombres). El tipo de stent y protocolo depende de cada centro especializado. (Suradi & Hijazi, 2015)



**Figura 57:** Colocacion de stent en paciente con coartacion de aorta.

Nota. **A**, coartacion congenita de aorta y circulacion colateral. **B**, ubicación de stent. **C**, implantacion de stent, se aprecia una adecuada permeabilidad. Referencia Suradi, H., & Hijazi, Z. M. (2015). Current management of coarctation of the aorta. *Global cardiology science & practice*, 2015(4), 44. <https://doi.org/10.5339/gcsp.2015.44>

### 3 CASO CLÍNICO: ANOMALÍA DE EBSTEIN ASOCIADO A COARTACIÓN DE AORTA

#### 3.1 Caso clínico

Se trata de un neonato masculino que nació en el Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín (HECAM), Quito-Ecuador, a las 34 semanas de edad gestacional (prematurado moderado), por cesárea no electiva debido a preeclampsia con signos de severidad refractaria al manejo farmacológico e infección del tracto urinario complicado con pielonefritis. Antecedente prenatal de anomalía de Ebstein grado B de Carpentier por ecografía obstétrica a las 31,3 semanas de gestación, además restricción de crecimiento intrauterino tardío (RCIU); recibió esquema de maduración pulmonar y neuroprotección a las 33 semanas por amenaza de parto prematuro; no presentó alteración hemodinámica durante periodo intrauterino. Madre se realizó 9 controles obstétricos, presentó candidiasis vaginal (28.1 SEG), pielonefritis (31,5 SEG), preeclampsia a las 32 semanas de gestación; ambos padres sin antecedentes familiares de cardiopatías congénitas.

Examen físico al nacimiento: APGAR 7-8-8, peso 2115 gr, talla 42 cm, perímetro cefálico 32 cm, perímetro braquial 8 cm, perímetro abdominal: 27,5 cm, frecuencia cardiaca: 135 lpm, saturación miembro superior izquierdo 84%, presión arterial 60/41 mmHg; desarrolló dificultad respiratoria moderada, manejada con presión positiva continua CPAP con PIP 16 cmH<sub>2</sub>O, PEEP 5 cmH<sub>2</sub>O, fr: 40 rpm a 8 l/min O<sub>2</sub> y FiO<sub>2</sub> al 21% (saturación de O<sub>2</sub> >90%). No se realizó prueba de cribado de DCCC por oximetría de pulso, debido a uso de CPAP e ingreso inmediato a UCIN. Presentó ictericia en zona de Kramer 3 antes de las 24 horas secundario a incompatibilidad de grupo sanguíneo que requirió fototerapia y posteriormente exanguinotransfusión. Desarrolló sepsis tardía (IL-6 y hemocultivo positivo). **Ver tabla 1**

El neonato fue recibido inmediatamente en unidad de cuidados intensivos neonatal (UCIN) por el diagnóstico prenatal de anomalía de Ebstein y riesgo de inestabilidad hemodinámica, se auscultó soplo sistólico grado II/VI en tercer espacio intercostal izquierdo. Hemodinámicamente estable al ingreso. En las primeras horas de vida se realizó una radiografía en la cual se calculó un índice cardiotorácico (ICT) de 0,65; un ecocardiograma que confirmó el diagnóstico de anomalía de Ebstein GOSE 2 y conducto arterioso (CA) permeable, (**figura 3**); no obstante, se observó coartación severa de aorta e hipoplasia de arco aórtico con un gradiente de presión de 43 mmHg (**figura 4.1, 4.2 y 5**).

Antes de las 24 horas, se administró PGE-1 a 0,03  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{minuto}$  para mantener el CA permeable, además aminofilina i.v, posteriormente cafeína v.o para prevención de apnea. La PGE-1 se administró independientemente del diámetro ecográfico del CA; a los 14 días de vida se disminuyó la dosis a 0,01  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{minuto}$  y 24 horas después se retiró la PGE-1 (día 15). **Ver tabla 1.**

A las 48 horas de vida, el paciente presentó taquicardia (222 lpm) la cual se catalogó como arritmia por taquicardia supraventricular asociada a síndrome de Wolf Parkinson White, (**figura 1.1 y 1.2**). Posteriormente se producen nuevos eventos de TSV por tres ocasiones en los días 3,6,11 de vida, respectivamente, con un total de cuatro TSV durante hospitalización en UCIN; estas fueron de difícil control farmacológico, llegándose a usar varios antiarrítmicos (amiodarona y propanolol), se requirió cardioversión eléctrica al día 11 de vida. Requirió soporte vasoactivo (adrenalina, noradrenalina, adenosina) y ventilación mecánica invasiva (VMI) por varias ocasiones. **Ver tabla 1.**

Durante hospitalización en UCIN se decidió manejar la coartación de aorta en dos procedimientos, el primero con angioplastia de aorta con balón como solución temporal a realizarse durante periodo neonatal debido a riesgo de inestabilidad hemodinámica y el segundo procedimiento con cirugía correctiva como solución permanente una vez que el paciente sea dado de alta de UCIN y tenga un peso de 3000 gr. **Ver tabla 1.**

El primer procedimiento se intentó realizar en la unidad de hemodinamia del HECAM, con apoyo de cirugía vascular. Se realizó angioplastia de aorta transcater con balón al día 11 de vida (peso: 1940gr), procedimiento exitoso tomando como acceso a la arteria femoral; se dilató por tres ocasiones consiguiendo permeabilidad de zona coartada. El gradiente de presión posterior al procedimiento fue de 33 mmHg. El paciente sufrió un evento de TSV durante el procedimiento que requirió cardioversión eléctrica, posteriormente no presentó nuevos eventos de TSV durante hospitalización en UCIN. El neonato fue dado de alta de la UCIN al día 27 de vida, luego de controlar adecuadamente la TSV, presentar estabilidad hemodinámica, sin soporte ventilatorio mecánico, saturación >90% con O<sub>2</sub> por cánula nasal a 1-0,5 l/min y tolerar alimentación por vía oral a libre demanda. Peso al alta 2760 gr. **Ver tabla 1.**

El segundo procedimiento (corrección quirúrgica), se planificó llevar a cabo una vez que el paciente llegue al peso objetivo de 3000 gr; este se llevó a cabo en el centro hospitalario de Kennedy, en la ciudad de Guayaquil- Ecuador, el cual contaba con equipo médico de cirugía cardiotorácica pediátrica; el procedimiento se especifica más adelante.

La corrección quirúrgica del defecto de la aorta se intentó al 1 mes 22 días de edad, realizándose coartectomía termino terminal, sin embargo, se produjo recoartación temprana de aorta 24 horas después del procedimiento, con un gradiente de presión de 53 mmHg e inestabilidad hemodinámica, además se produjo hemorragia ventricular grado 2 y crisis

comiciales manejadas con fenobarbital; se realizó una segunda intervención de urgencia por vía transtorácica en la que se evidenció aneurisma de aorta, atribuido a angioplastia de aorta con balón previamente realizada; el equipo quirúrgico decidió realizar flap de aorta y suspender procedimiento debido a friabilidad de aorta; se planificó una nueva intervención en mejores condiciones. Se realizó un tercer intento a los 2 meses 29 días de vida en el cual se aplicó coartectomía ampliada más plastia de arco aórtico con parche, utilizando bomba de circulación extracorpórea trans-procedimiento; el paciente presentó evolución favorable con un gradiente de presión postquirúrgica de 13 mmHg, sin signos de recoartación, estado hemodinámico estable, cuidados en UCIP; finalmente fue dado de alta 12 días posterior a intervención quirúrgica. No se registraron nuevos eventos de TSV durante este periodo. **Ver tabla 1.** Ecocardiograma de control mostró un gradiente de presión 16 mmHg.

A la edad de 3 meses 25 días, el paciente es traído por su madre de forma ambulatoria a un control ecocardiográfico programado en la unidad de cardiología pediátrica del HECAM, durante este procedimiento, el paciente desarrolló una nueva TSV con una FC de 200 lpm, la cual produjo inestabilidad hemodinámica que debió ser controlada por cardioversión eléctrica por tres ocasiones, motivo por el cual fue ingresado a UCIP de este hospital. Posteriormente presentó múltiples eventos de TSV en diferentes ocasiones que fueron de difícil control farmacológico con repercusión hemodinámica, llegándose a usar hasta tres antiarrítmicos (amiodarona, propanolol, propafenona), además requirió ventilación mecánica invasiva y soporte vasoactivo por varias ocasiones. **Ver tabla 1.**

Durante su hospitalización en UCIP, tuvo que ser valorado por neumología pediátrica por antecedente de síntomas respiratorios 72h previas al reingreso (tos con expectoración hemática, cianosis ungueal) e hipotermia (33,8 C); se solicitó RX AP de tórax en la cual se describe

consolidados pulmonares difusos, se obtuvo cultivo de secreción traqueal más panel viral, siendo estos positivos para E. coli productora de BLEE y Coronavirus 236 E, respectivamente; se diagnosticó displasia broncopulmonar moderada, síndrome bronquial obstructivo de etiología viral y sepsis de foco pulmonar; se manejó el cuadro con bromuro de ipratropio, corticoide sistémico e inhalado y meropenem con adecuada evolución clínica. Adicionalmente, Neurología pediátrica valoró al paciente por crisis comiciales y desviación de comisura labial hacia lado derecho; se solicitó TAC e IRM de encéfalo los cuales descartan ECV isquémico o hemorrágico; en el EEG se evidencia actividad paroxística. Se evidenció deterioro en desarrollo neurológico, se atribuyó la causa de las crisis comiciales a patología de base, estas se manejan adecuadamente con levetiracetam. **Ver tabla 1.**

A pesar del uso de esquemas combinados de antiarrítmicos para el manejo de los múltiples eventos de TSV que el paciente presentó desde el ingreso en UCIP, sólo se consiguió un control parcial de estas arritmias, por lo cual, se indicó realizar ablación cardiaca para control definitivo de estos eventos de TSV en mejor condición clínica. Se consiguió mantener un estado hemodinámico estable sin soporte vasoactivo ni ventilatorio invasivo y control parcial de la TSV por 12 días a partir del último evento de TSV (**tabla 1**); por lo cual se decidió realizar transferencia al centro médico especializado Monte Sinaí, en la ciudad de Cuenca-Ecuador, para realizar ablación cardiaca ya que este centro contaba con electrofisiólogo pediatra. La transferencia se realizó por vía aérea y el procedimiento se realizó el mismo día de esta. **Ver tabla 1.**

Se realizó ablación del haz de Kent de localización lateral derecha por radiofrecuencia termo controlada. El lactante tenía un peso de 5,4 kg al momento del procedimiento, este se ejecutó vía transcateter con punción venosa femoral guiada por ecografía Doppler, se utilizó

catéter Therapy de 5F, posteriormente se aplicó estimulación auricular que generó preexcitación ventricular, conducción basal anterógrada con activación ventricular precoz a nivel del seno coronario que confirmó localización lateral izquierda. Estudio electrofisiológico posterior a intervención, comprobó ausencia de conducción por haz anómalo. No se presentaron complicaciones durante ni posterior al procedimiento, se mantuvo hemodinámicamente estable, sin soporte vasoactivo ni ventilatorio; es dado de alta 24 horas después del procedimiento. No se han presentado nuevos episodios de TSV posterior al procedimiento hasta el momento de esta publicación. EKG de control sin signos de TSV asociado a SWPW (**figura 2**).

### 3.2 Estudios

En el electrocardiograma previo a la ablación del haz de Kent, se evidenció: Ritmo sinusal. FC: 120x min aQRS:  $-60^\circ$ , PR: 80 mseg, QRS: 100 mseg, QTc: 388mseg, crecimiento de aurícula derecha, onda delta, bloqueo incompleto de rama derecha, vía accesoria posteroseptal (**figura 1.1**); se evidencia EKG con similares características descritas en **figura 1.2**. El EKG posterior al procedimiento de ablación, se evidenció ritmo sinusal, FC: 130lpm, aQRS:  $+120^\circ$ , PR: 120 mseg, QRS: 120 mseg, QTc: 463 mseg, QT largo, crecimiento de aurícula derecha, bloqueo completo de rama derecha, sin signos de preexcitación (**figura 2**).

Se realizó ecocardiograma previo a coartectomía (**figura 3**) en el cual se evidenció permeabilidad de los tractos de salida ventricular, comunicación inter auricular, septo ventricular íntegro, conducto arterioso persistente, válvula tricúspide septal adosada 52%, válvula anterior móvil, válvula posterior libre, insuficiencia tricúspide moderada, FEVI de 53%; a nivel del istmo de la aorta existe un diámetro de 2 mm con gradiente de presión de 43 mmHg (**figura 4 y 5**), aorta descendente mide 6,6mm, porción transversa de aorta 3,9 mm. Estos hallazgos indican anomalía de Ebstein, coartación severa de aorta e hipoplasia de arco aórtico. El

ecocardiograma posterior a angioplastia con balón mostró un gradiente de presión en zona de coartación de 33 mmHg, FEVI 79%, CA 4mm. El ecocardiograma posterior a coartectomía mostró un gradiente de presión de 13 mmHg sin signos de recoartación.

### **3.3 Resultados y seguimiento**

Control realizado al 1 año 10 meses de vida. El paciente se encuentra en condiciones adecuadas, buen estado general, sin cianosis, peso 10,6 kg (P15), talla 82,5 cm (P15), saturación 99%, fc 125 lpm, TA (MSI 89/47, MII 87/46), EKG con ritmo sinusal, ecocardiograma sin evidencia de recoartación de aorta, función ventricular izquierda conservada, a nivel de coartectomía el gradiente de presión es de 17 mmHg con función cardiaca adecuada. No se han presentado nuevas TSV ni crisis convulsivas, se suspendió anticomiciales. Clase funcional de Ross modificada I, **anexo 5**.

### 3.4 Figuras del caso.

Altura:

Fecha del registro: 2021.09.23. 14:24



Figura 1.1: Electrocardiograma previo a ablación.



Altura:

Fecha del registro: 2022.04.01. 18:16



Figura 2: Electrocardiograma posterior a ablación.

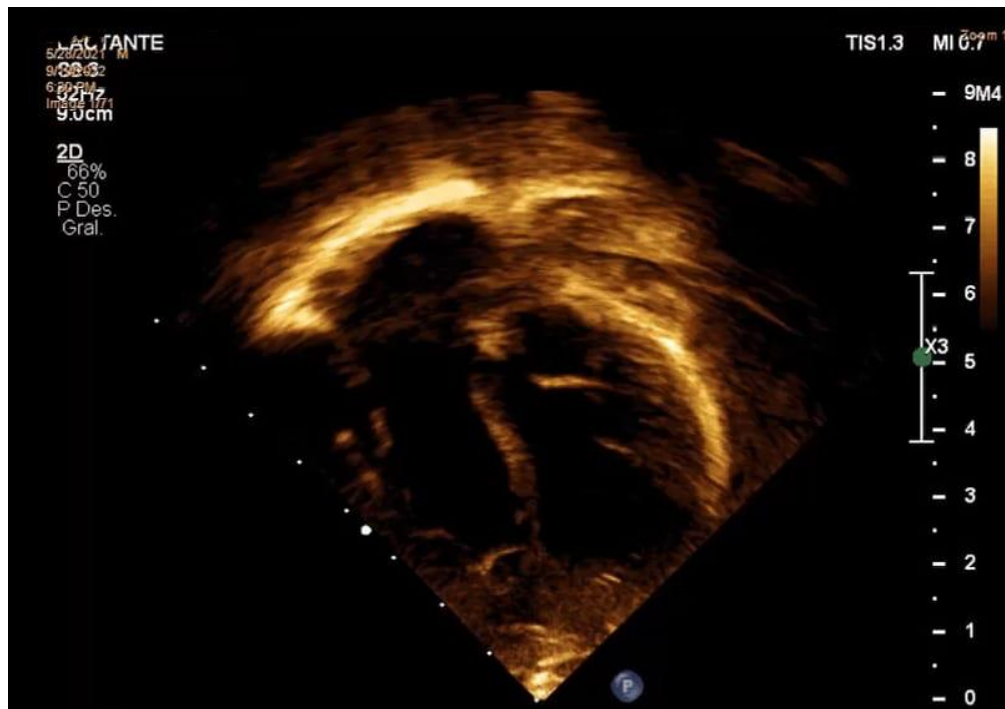


Figura 3: Ecocardiograma transtorácico de cuatro cámaras con vista apical. Anomalia de Ebstein.

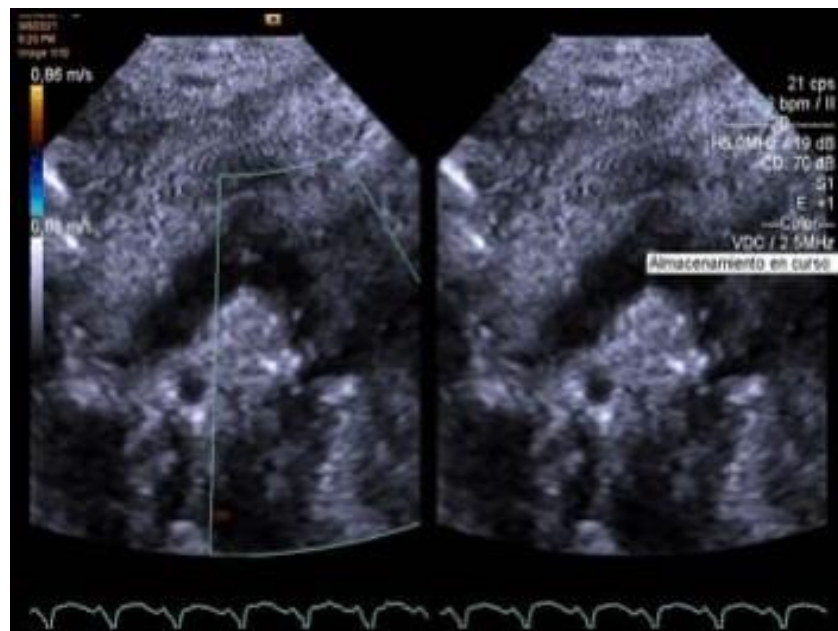


Figura 4.1: Vista ecocardiográfica de arco aórtico con estenosis aortica.

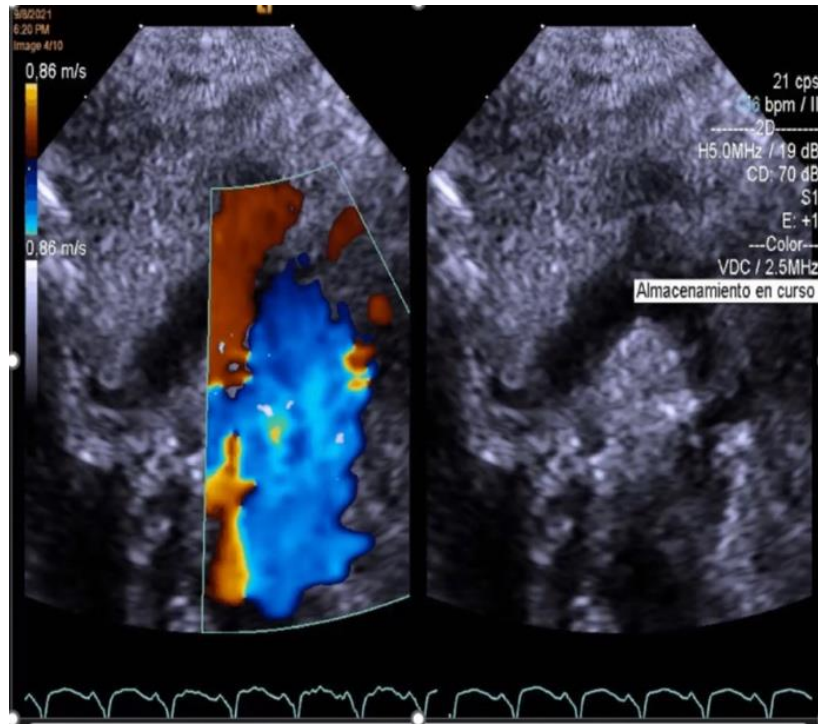


Figura 4.2: Vista ecocardiográfica con Doppler a color de arco aórtico con estenosis aortica.



Figura 5: Gradiente de presión aórtico previo a cirugía de aorta.

**3.5 Resumen clínico**

<b>Fecha</b>	<b>Diagnostico/procedimiento</b>	<b>Tratamiento</b>	<b>Observación</b>
17/05/2021	Anomalía de Ebstein Carpentier B (31,3 semanas)	Seguimiento ecográfico	Sin repercusión hemodinámica
28/05/2021	Anomalía de Ebstein GOSE 2 (nacimiento) Síndrome de dificultad respiratoria.	CPAP	Sin repercusión hemodinámica
28/05/2021	Ingreso a UCIN	PGE-1 0,03 µg/kg/minuto y cafeína CPAP	
29/05/2021	Hiperbilirrubinemia por incompatibilidad de grupo sanguíneo	Fototerapia intensa Exanguinotransfusión	Bilirrubina indirecta 11,8 mg/dl, recambio de 360 ml de sangre reconstituida
30/05/2021	TSV asociado a SWPW	Maniobras vagales Propanolol 0,25 mg/kg/dosis	Sin repercusión hemodinámica
30/05/2021	TSV  Paro cardiorrespiratorio	2 dosis de amiodarona 5mg/kg, posteriormente 5 µg/kg/minuto RCP, adrenalina Ventilación mecánica invasiva	Hemodinámicamente inestable
31/05/2021	Coartación severa de aorta e hipoplasia de arco aórtico		Gradiente de presión 43 mmHg
03/06/2021	Sepsis tardía	Ampicilina 200 mg i.v c12h	IL-6: 40 mg/dl
12/06/2021			
3/06/2021	Angioplastia de aorta con balón por cateterismo (HECAM)	Sin éxito	Difícil acceso arterioso
4/06/2021	TSV	2 dosis de amiodarona 5mg/kg, posteriormente 5 µg/kg/minuto	Hemodinámicamente inestable

	Paro cardiorrespiratorio	RCP	
	Intubación		
8/06/2021	Angioplastia de aorta con balón por cateterismo (HECAM)	Dilatación con balón por 3 ocasiones.	Gradiente de presión 33 mmHg TSV trans-procedimiento
8/06/2021	TSV trans-procedimiento por cateterismo	Cardioversión eléctrica 2-4-4 Jules Amiodarona 5 µg/kg/minuto	
11/06/2021	Ritmo sinusal	Propranolol 0,8 mg v.o c8h	Hemodinámicamente estable
12/06/2021	Ritmo sinusal	PGE-1 0,01 µg/kg/minuto, 24 horas después se suspendió	Hemodinámicamente estable
15/06/2021	Extubación	Propranolol 1,2 mg v.o c8h, O2 por cánula nasal Planificar aortoplastia	FEVI 76%, gradiente presión 33 mmHg, función cardiaca conservada
18/06/2021	Inicio de alimentación por vía oral		Hemodinámicamente estable
24/06/2021	Alta de UCIN (HECAM)	Lactancia materna Oxígeno complementario 0,5-1 l/min por cánula nasal Objetivo de peso de 3000 gr	Peso 2760 gr
2/07/2021	Coartectomía termino terminal (Hospital Kennedy)		Peso:2985 gr
3/07/2021	Recoartación yuxtaductal severa de aorta (Hospital Kennedy)	Soporte vasoactivo y diurético	Gradiente de presión 53mmHg
3/07/2021	Toracotomía exploratoria (Hospital Kennedy)	Flap de aorta Se suspende procedimiento	Se evidencia aneurisma de aorta Tejidos muy friables
3/07/2021	Hemorragia ventricular grado 2 y crisis comiciales	Fenobarbital 15 mg/kg i.m (impregnación) Fenobarbital 5 mg/kg (mantenimiento por 5 días) Levetiracetam 0,5 cc v.o c12h al alta	
3/07/2021	Ingreso a UCIN (Hospital Kennedy)	Control de estado hemodinámico y cuidados postquirúrgicos	Hemodinámicamente estable
26/07/2021	Alta	Lactancia materna exclusiva, cuidados de heridas Se programa reintervención en 1 mes	

28/08/2021	Aortoplastia: Plastia de arco aórtico y coartectomía termino terminal extendida más colocación de parche	Procedimiento exitoso	Gradiente de presión 13 mmHg
28/08/2021	Ingreso a UCIN (Hospital Kennedy)	Control de estado hemodinámico y cuidados postquirúrgicos	Hemodinámicamente estable
07/09/2021	Alta	Lactancia materna exclusiva, cuidado de heridas Cefuroxima 75 1,5 cc v.o c12h por 5 días Furosemida 5 MGS v.o c12h Propranolol 1,5 MGS v.o c12h Enalapril 1 MGS v.o c12h Levetiracetam 0,5 cc v.o c12h Fluticasona 2 puff cada 8h por 10 días	Hemodinámicamente estable
23/09/2021	Control ecocardiográfico (HECAM) TSV – Ingreso a UCIP (HECAM)	Adenosina 0,1 mg/kg i.v, propranolol 2mg v.o c8h	Hemodinámicamente estable Gradiente de presión 14mmHg Peso 4,1 kg (p 1, z -29,33) Talla 57cm (p <1, z 10,49)
23/09/2021	TSV	Cardioversión eléctrica 2-4-4 Jules	Hemodinámicamente inestable
24/09/2021	TSV Paro cardiorrespiratorio Intubación.	Amiodarona 5 mg/kg, posteriormente 5 µg/kg/minuto RCP Ventilación mecánica Adrenalina y atropina	Hemodinámicamente inestable
24/09/2021	Sepsis de foco pulmonar	Meropenem (14 días) Norepinefrina 5 µg/kg/minuto Adrenalina (dosis beta)	Síntomas respiratorios, hipotermia Cultivo de secreción bronquial positivo para E coli BLEE
27/09/2021	Taquicardia sinusal	Adenosina por 3 ocasiones (sin respuesta), control con 3 dosis de amiodarona 5 mg/kg, posteriormente 10 µg/kg/minuto Propranolol	Hemodinámicamente inestable

---

		Adrenalina y noradrenalina dosis mínimas	
27/09/2021	Extubación		Hemodinámicamente estable
27/09/2021	Crisis comiciales	Levetiracetam y fenitoína	Adecuado control
05/10/2021	Deterioro de desarrollo neurológico		
05/10/2021	Displasia broncopulmonar moderada	Bromuro de ipratropio	Panel viral positivo para Coronavirus
	Síndrome bronquial obstructivo	Corticoide sistémico e inhalatorio	229E
06/10/2021	TSV	2 dosis de amiodarona 5 mg/kg, 5 µg/kg/minuto, propranolol 2mg c8h v.o	Hemodinámicamente estable
06/10/2021	TSV	1 dosis de amiodarona 5 mg/kg, luego 10 µg/kg/minuto Propranolol v.o 2 mg c 8h Propafenona v.o 11 mg c8h	Hemodinámicamente estable
08/10/2021		Suspende amiodarona Propranolol v.o 2 mg c 8h Propafenona v.o 16 mg c8h	Control parcial de TSV Hemodinámicamente estable
14/10/2021	Egreso de UCIP- ingreso a hospitalización. (HECAM)		Peso 5,1 kg (p -1, z 3,16) Talla 57cm (p <1, z 3,86)
19/10/2021	Transferencia a hospital Monte Sinaí	Enalapril 1mg c12h Propranolol v.o 1,5 mg c 8h Furosemida 5mg c12h. Levetiracetam 0,7 mg v.o	Control parcial de TSV Peso 5,4 kg Talla 57cm (p <1, z 3,86)
19/10/2021	Ablación haz de Kent por de localización lateral derecha (Hospital Monte Sinaí)	Radiofrecuencia termo controlada Catéter Therapy de 5F	EKG post procedimiento muestra ritmo sinusal Sin complicaciones

---

## **4 PLANTEAMIENTO DE PROBLEMA, JUSTIFICACION Y OBJETIVOS**

### **4.1 Problema de investigación**

¿Cuáles son las características clínicas, estudios complementarios, manejo y pronóstico de la anomalía de Ebstein asociado a coartación de aorta en un estudio de caso reportado en el servicio de cardiología pediátrica del Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín?

### **4.2 Justificación**

La anomalía Ebstein es una malformación cardíaca congénita rara ya que representa menos del 1% de las mismas con una prevalencia mundial de 1 a 5 por cada 200.000 recién nacidos, en el Ecuador según un estudio aislado se estima que representa el 1,64% de las cardiopatías con una prevalencia de 0,06, no existe un registro nacional epidemiológico, además no se conoce alguna causa específica para esta enfermedad así como también su presentación clínica presenta un amplio espectro que puede ir desde pacientes asintomáticos con un diagnóstico tardío incidental con un manejo poco complejo hasta un diagnóstico prenatal o neonatal con presencia de signos y síntomas notorios que pueden estar asociados a una alta mortalidad que pueden representar un reto multidisciplinario en su diagnóstico y manejo, además puede estar asociado a otras malformaciones cardíacas como defectos del foramen oval, defectos del septo ventricular, atresia pulmonar, estenosis pulmonar, atresia de válvula pulmonar, estenosis de válvula pulmonar, displasia o prolapso de válvula mitral, válvula aortica bicúspide, pero su asociación con alteraciones del lado izquierdo del corazón como estenosis aortica o coartación de la aorta es rara según la bibliografía y en general existen reportes de casos clínicos a nivel mundial lo cual hace que reportar este tipo de casos sea importante. Debido a su baja prevalencia, el manejo de la anomalía Ebstein varía de acuerdo con cada caso y no existe una

única directriz para la misma, que en algunos casos llega a representar un reto complejo que requiere de atención en un nivel de salud de alta complejidad que puede requerir atención de varias disciplinas ya que se trata de una enfermedad rara, especialmente si está asociada a coartación de aorta y/o estenosis de aorta. Resulta difícil obtener evidencia sobre su diagnóstico y tratamiento, por lo cual, los reportes de caso o series de casos son un recurso importante.

La ampliación del conocimiento sobre enfermedades de muy baja prevalencia como la anomalía de Ebstein permiten mejorar su diagnóstico y tratamiento; un diagnóstico oportuno permite estadificar su severidad y muestra las necesidades individuales que presenta el paciente a corto y largo plazo, para definir una conducta a seguir para definir el lugar, momento y equipo técnico/humano necesario para recibir un paciente con diagnóstico prenatal o neonatal, así como definir su tratamiento clínico y/o quirúrgico a largo plazo, mismo que ha mejorado la supervivencia y calidad de vida de los pacientes, pero aun representa un reto debido a que no todos tienen un diagnóstico y tratamiento oportuno.

La evidencia sobre la epidemiología, factores de riesgo, fisiopatología, diagnóstico y tratamiento de la anomalía de Ebstein se ha producido alrededor de estudios con limitaciones marcadas por su baja prevalencia que en su mayoría se basan en reportes de casos clínicos o reportes de series de casos con cohortes muy limitadas en los cuales se puede evidenciar que los criterios diagnósticos, estadificación y manejo han variado con el tiempo conforme se ha ido generando evidencia al respecto. Los estudios de caso clínico aportan al entendimiento de las patologías complejas y de baja prevalencia al realizar un análisis comparativo con evidencia científica, generando nuevas alternativas para su manejo.

Este es el primer caso de anomalía de Ebstein asociado a coartación de aorta e hipoplasia de aorta en un paciente neonatal sintomático, ya que no existe ninguna publicación al respecto en

el país, según la revisión bibliografía realizada. Existe poca experiencia en la aplicación de ablación cardiaca en pacientes con un peso menor a 10 kg.

### **4.3 Objetivo principal**

Describir las características epidemiológicas, clínicas, la fisiopatología, los estudios complementarios, manejo integral y pronóstico del paciente pediátrico con diagnóstico de anomalía de Ebstein asociado a coartación de aorta.

### **4.4 Objetivo específico**

1. Describir la importancia del diagnóstico prenatal de la anomalía de Ebstein
2. Describir la importancia del cribado de defectos cardiacos congénitos críticos por oximetría de pulso en el diagnostico de anomalía de Ebstein y coartación de aorta.
3. Comparar los diferentes tipos de clasificación de anomalía de Ebstein y su relación con severidad, pronostico y tratamiento.
4. Describir el manejo integral de un paciente neonato con anomalía de Ebstein con estabilidad hemodinámica.
5. Describir el manejo integral de un paciente neonato con anomalía de Ebstein con inestabilidad hemodinámica.
6. Describir el manejo de arritmias en pacientes con anomalía de Ebstein con un peso menor a 10 kg por ablación.
7. Describir el manejo de coartación de aorta en un paciente neonato con anomalía de Ebstein.

## 5 METODOLOGÍA

Estudio de caso: anomalía de Ebstein asociado a coartación de aorta.

Se aplicará la guía CARE para la elaboración de estudio de caso de manera sistemática y objetiva.

Se describirá las características epidemiológicas, clínicas, la fisiopatología, los estudios complementarios, el manejo integral y el pronóstico del paciente pediátrico con diagnóstico de anomalía de Ebstein basados en la historia clínica en comparación con un análisis bibliográfico

Herramientas: Sistema informático de historia clínica HECAM AS400, registros digitales de estudios complementarios.

## 6 DISCUSIÓN

La anomalía de Ebstein (AE) es un defecto cardíaco congénito crítico (DCCC), poco frecuente, con una prevalencia de 1 a 5 por cada 200.000 recién nacidos y una tasa de mortalidad del 17 al 56%, (Freud et al., 2015; Rydzewska et al., 2020). En el Ecuador no existe un registro nacional de DCCC, no obstante, un estudio aislado realizado por (Paucar et al., 2018), concluyó que la AE representa el 1,64% de las cardiopatías congénitas con una prevalencia de 0,06; estos valores no pueden ser extrapolados, por lo que se considera necesario nuevos estudios al respecto.

Fisiopatológicamente la AE se produce por una falla en la delaminación de la válvula tricúspide durante el desarrollo embrionario de la misma, provocando un desplazamiento rotacional y apical anómalo del anillo valvular tricúspideo, adherencia al miocardio (septal > posterior > anterior), así como “atrialización” del ventrículo derecho con una presentación anatómica, funcional y clínica muy amplia. (Geerdink & Kapusta, 2014; Holst et al., 2019; Possner et al., 2020)

### **Etiología.**

Menos del 10% de las cardiopatías congénitas, así como también la AE, tienen una causa definida, siendo en su mayoría asociadas a cromosomopatías, (Wu et al., 2020); además, se han encontrado factores de riesgo ambientales asociados con AE, como exposición a benzodiazepinas, litio, humo de cigarrillo en el hogar durante el primer trimestre de gestación, (Downing et al., 2019; Jost et al., 2007; Patorno et al., 2017). Las formas genéticas de la AE se consideran extremadamente raras, asociadas a mutaciones en genes que codifican rutas de señalización molecular de la valvulogénesis (Notch, Wnt /  $\beta$ -catenina, BMP/ TGF- $\beta$ , ErbB y

NF1, Smad), siendo el más importante, el gen MYH7 mutado, relacionado a ventrículo izquierdo no compactado que se asocia hasta en un 17% con AE. Los antecedentes familiares de primera línea de cardiopatías congénitas se consideran un factor de riesgo, esta no necesariamente está ligada a las formas genéticas de la AE mencionadas anteriormente. (Dearani et al., 2015; Digilio et al., 2011; Thareja et al., 2022). En este caso, en base al historial médico prenatal y natal, no se evidenció ninguno de los factores de riesgo mencionados como posible causa de esta patología, siendo concordante con el 90% de los casos sin causa definida. (Wu et al., 2020)

### **Intervención multidisciplinaria e interinstitucional**

El manejo de la AE puede representar un verdadero reto multidisciplinario que puede requerir una gran cantidad de talento humano y recursos, debido a su amplio espectro fenotípico que puede tener complicaciones asociadas; siendo el diagnóstico oportuno el punto más importante para brindar un tratamiento adecuado. (Possner et al., 2020). No existe una guía específica o estudios con un alto nivel de evidencia con respecto al manejo de neonatos o lactantes sintomáticos con anomalía de Ebstein asociado a coartación y/o hipoplasia de aorta. (Bader et al., 2009; Celermajer et al., 1991; Mishra et al., 2020)

El caso presentado ejemplifica lo anteriormente mencionado, pues se requirió de la intervención multidisciplinaria en equipo de obstetricia, neonatología, cardiología pediátrica, cirugía cardiotorácica pediátrica, electrofisiología y pediatría; siendo este un aspecto que solo un hospital de tercer o cuarto nivel tiene capacidad de brindar; sin embargo, fue necesario realizar una cobertura interinstitucional para ejecutar la corrección quirúrgica de la coartación e hipoplasia de aorta y ablación cardiaca para control de arritmias, estos se realizaron en dos diferentes centros hospitalarios especializados en este tipo de intervenciones en pacientes

pediátricos, mismos que se ubican en diferentes ciudades del Ecuador (Guayaquil y Cuenca, respectivamente). Los controles prenatales, nacimiento, cuidados en UCIN y controles subsecuentes hasta el momento de esta publicación, se realizaron en el Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín.

### **Planificación y riesgo hemodinámico**

La planificación es un elemento clave para un adecuado manejo integral en un paciente con AE, en este caso se hace referencia a la planificación del lugar, momento y modo de parto frente un diagnóstico prenatal o al nacimiento, esta perspectiva tiene como objetivo evitar retrasos en intervenciones de diferente complejidad que el paciente podría presentar, mejorando la probabilidad de un adecuado manejo que además se puede aplicar a cualquier DCCC. (Sanapo et al., 2016)

El diagnóstico prenatal por ecografía obstétrica se considera un pilar importante en el manejo integral de la AE, ya que permite realizar una derivación y seguimiento oportuno del embarazo a un tercer o cuarto nivel de atención, siendo imperativo identificar el riesgo de inestabilidad hemodinámica que podría presentar al nacimiento, para lo cual existen herramientas como la clasificación de la American Heart Association Statement on Fetal Cardiology (AHASFC) que ubica a la AE como una patología con un alto riesgo de inestabilidad hemodinámica, (Donofrio, 2018; Sanapo et al., 2016) o por medio del perfil de riesgo cardiovascular fetal por ecografía que tiene una puntuación de 0 a 10, en el que un puntaje menor a 7 o la presencia de hydrops fetal determinan indicación urgente para finalizar el embarazo, (Wieczorek et al., 2008). La principal aplicación de la tabla realizada por la AHASFC radica en las recomendaciones del nivel de atención en que se debe producir el nacimiento y el equipo de

especialistas que debe estar presente en ese momento, así como herramientas con las que se debe contar según la complejidad esperada, (Sanapo et al., 2016; Wieczorek et al., 2008). Se aplicaron las recomendaciones establecidas en este caso según la AHASFC, aunque el perfil de riesgo cardiovascular fetal nunca fue mayor a 7, ni existió hydrops fetal. El embarazo se finalizó por preeclampsia con signos de severidad refractaria al tratamiento.

### **Momento del parto**

Con relación al momento del parto, se recomienda que este se produzca entre las 38 y 39 semanas, no obstante, se debe tomar en cuenta que aquellos fetos con cardiopatías congénitas tienen mayor riesgo de nacer prematuros por lo que la decisión del momento del parto se debe tomar en base a parámetros de bienestar fetal, perfil de riesgo cardiovascular fetal y bienestar materno. Se recomienda realizar un monitoreo riguroso por ecografía, cardiotocografía del feto durante el parto. (Sanapo et al., 2016)

Existe evidencia de que las cardiopatías congénitas complejas como la AE, aumentan el riesgo de un parto planificado por cesaría, sin embargo, no existe evidencia disponible al momento que demuestre que, el modo de parto afecte negativa o positivamente la puntuación de APGAR, ni tampoco se ha asociado con cambios en la morbilidad prequirúrgica o postquirúrgica, riesgo de inestabilidad hemodinámica acidosis metabólica o disfunción orgánica en este grupo de pacientes. Por lo tanto, el modo de parto deberá ser definido de manera individualizada. (Donofrio, 2018; Sanapo et al., 2016).

El neonato nació por cesárea no electiva a las 34 semanas de edad gestacional debido a preeclampsia con signos de severidad refractaria a manejo farmacológico; tuvo un APGAR de 7-8-9, estado hemodinámico estable durante las primeras 48 horas, posteriormente desarrolló

múltiples eventos de TSV asociados a inestabilidad hemodinámica de difícil manejo farmacológico. Por lo tanto, se puede inferir que la puntuación APGAR y el estado hemodinámico no fueron influenciados por el tipo de parto como lo indica la evidencia; sin embargo, se debe destacar que la alteración hemodinámica que se produce posteriormente se atribuye directamente a la patología de base y a una complicación frecuente que es la TSV.

### **Cribado por oximetría de pulso**

La anomalía de Ebstein se puede cribar por oximetría de pulso al nacimiento, este estudio se ha convertido en un pilar importante en el diagnóstico oportuno de este grupo de patologías, pues es un estudio no invasivo, fácil de aplicar, ampliamente aceptado, no dependiente del operador y de amplia disponibilidad en la actualidad, que además tiene una especificidad del 99,9%, por lo que es muy útil para descartar un posible DCCC cuando esta prueba es negativa, y una sensibilidad de 76,5%. Tomando en cuenta que la ecografía prenatal combinada con el examen físico, no detectan hasta un 29,9% de DCCC, la oximetría de pulso es una herramienta complementaria muy útil en el cribado de DCCC, que, en caso de ser positiva, deberá ser confirmado con un estudio ecocardiográfico. (Hill et al., 2015; Narvey et al., 2017; Sánchez Luna et al., 2021)

El cribado de DCCC por oximetría de pulso, ha sido empleado como una prueba rutinaria luego del nacimiento en combinación con el examen físico, estudios prenatales y factores de riesgo en neonatos con una edad gestacional al momento del parto mayor o igual a 34 semanas, al ser una herramienta que mejora el diagnóstico oportuno de DCCC y permite descartar el mismo cuando esta es negativa, nivel de evidencia A. La oximetría de pulso se aplica de forma rutinaria en varios países como EE. UU, España, Canadá. En Ecuador también se lo realiza,

según la GPC; sin embargo, esta no se aplica cuando el paciente ingresa inmediatamente a UCIN, ya que los valores de referencia se verán alterados por el soporte ventilatorio invasivo o no invasivo utilizado. (Hill et al., 2015; Narvey et al., 2017; Sánchez Luna et al., 2021).

El momento en que se realiza este examen puede variar según el protocolo aplicado, la Sociedad Española de Neonatología considera que un cribado precoz antes de las 24 horas es recomendable, incluso antes de las 12 horas, (Sánchez Luna et al., 2021); la Academia Americana de Pediatría y la Sociedad Canadiense de Pediatría recomiendan realizar la prueba de cribado entre las 24 y 48 horas debido a los cambios de circulación fetal a neonatal se producen durante las primeras 24 horas; esta última recomendación se aplica también en Ecuador, (Heavey, 2019; Hill et al., 2015; Narvey et al., 2017).

En este caso específico, no se aplicó la prueba de cribado por oximetría, a pesar de que el nacimiento se produjo a las 34 semanas, aplicando las recomendaciones mencionadas anteriormente; en primer lugar porque contaba con un diagnóstico prenatal de AE que debía ser confirmado por ecocardiograma al nacimiento independientemente del resultado de la oximetría de pulso; en segundo lugar, el paciente recibió reanimación con presión positiva continua CPAP con PIP 16 cmH<sub>2</sub>O, PEEP 5 cmH<sub>2</sub>O, fr: 40 a 8 l/min O<sub>2</sub> y 21% FiO<sub>2</sub> (sat >90%) y fue ingresado inmediatamente a UCIN; por lo cual, los valores de referencia de saturación estaban alterados por estas condicionantes. El diagnóstico se confirmó con ecocardiograma.

### **Diagnóstico**

La ecografía cumple un rol fundamental en el diagnóstico de defectos cardíacos congénitos, no siendo la anomalía de Ebstein la excepción, pues se considera la prueba estándar para el diagnóstico de esta patología.

Actualmente es posible realizar diagnóstico prenatal por ecografía de la AE, poniendo en evidencia la importancia de los controles ecográficos recomendados por la OMS durante el embarazo; no obstante, la ecografía obstétrica tiene una sensibilidad del 60 a 68% y una especificidad del 80% para el diagnóstico de DCCC. Por otra parte, el diagnóstico de AE por ecocardiograma al nacimiento o en etapas posteriores, se considera confirmatorio (Hill et al., 2015; Narvey et al., 2017; Sánchez Luna et al., 2021); siendo el ecocardiograma transtorácico 2D el más utilizado por ser poco invasivo, tener mayor accesibilidad y permitir valorar anatomía, función cardíaca y defectos asociados; otros tipos como ecocardiograma transesofágico o 3D se los aplica cuando se requiere una imagen más clara o programación quirúrgica, respectivamente. (Booker & Nanda, 2015; Possner et al., 2020; Qureshi et al., 2018; Singh et al., 2022)

La radiografía de tórax no se considera un estudio diagnóstico de AE, sin embargo, su uso se puede justificar al ser un estudio no invasivo, poco costoso, de fácil acceso y puede mostrar un marcador de insuficiencia cardíaca al medir un ICT > 0,65. (Possner et al., 2020; Singh et al., 2022)

Existen otros estudios de imagen tales como la IRM que en la actualidad ha ganado mayor espacio al ser estudios que no son dependientes del operador, siendo estos ocupados como un complemento diagnóstico o de seguimiento a largo plazo de la patología que no está ampliamente aplicado y en algunos casos no ha sido estandarizado, además son más costosos, con menor disponibilidad. (Neumann et al., 2021; Qureshi et al., 2018). Las principales ventajas de la IRM, dependiendo de las distintas modalidades aplicadas pueden ser, cuantificar el flujo y regurgitación de la válvula tricúspide de forma precisa (IRM 4D), valorar marcadores de deterioro de función ventricular (T1 y T2), marcadores tempranos de fibrosis (BOLD),

pronóstico postquirúrgico. (Aly et al., 2021; Attenhofer Jost et al., 2005; Ibrahim et al., 2022; Neumann et al., 2021; Qureshi et al., 2018)

En concordancia con la literatura, este paciente tuvo un diagnóstico prenatal de AE a las 34 SEG, este diagnóstico fue confirmado con el ecocardiograma transtorácico realizado posterior al nacimiento en donde se evidencia repercusión sobre la función cardíaca, clasificado como GOSE grado 2, adicionalmente, es importante mencionar que se realizó el hallazgo de coartación severa de aorta e hipoplasia del arco aórtico que no fue previamente diagnosticada, reconociendo que este hecho es probable sabiendo que la ecografía prenatal tiene un 20% de probabilidad de no detectar un DCCC. El defecto del arco aórtico conforma una característica clínica importante del paciente, al ser un defecto relacionado con la AE poco descrito en la literatura actual. No se realizó estudio de IRM al no ser necesario en este caso, aunque su uso podría ser pertinente en etapas posteriores de su vida como control a largo plazo.

### **Clasificación de la anomalía de Ebstein**

Se ha intentado establecer parámetros anatómicos y funcionales para poder clasificar objetivamente a esta patología, buscando así obtener un parámetro de gravedad y pronóstico que se puedan aplicar sistemáticamente y sean reproducibles.

Se han establecido dos clasificaciones, una anatómica (Clasificación de Carpentier), otra funcional obtenida por ecografía o RMN (Great Ormond Street score). Su principal diferencia radica en la forma de medición de estas; pues, la clasificación de Carpentier se basa en la medición cualitativa del desplazamiento de la VT, tamaño y movilidad de ventrículo derecho funcional y atrializado, (Jost et al., 2007; Neumann et al., 2021; Sainathan et al., 2020); mientras que GOSE score se obtiene a partir de la fracción entre el área combinada de la aurícula derecha,

porción atrializada del ventrículo derecho dividido para el área combinada de la porción funcional del ventrículo derecho, auriculo izquierdo y ventrículo izquierdo; dando como resultado una escala del 1 al 4 según el índice obtenido. Aunque la clasificación de Carpentier se aplica comúnmente como parámetro para criterio quirúrgico, actualmente la clasificación de GOSE también tiene esta función, además su ventaja sobre la clasificación de Carpentier radica en que, al ser una clasificación cuantitativa, está mejor estandarizada, incluso en neonatos, además tiene mayor relación con la severidad y pronóstico de la AE; no obstante, requiere de un operador especializado, (Geerdink & Kapusta, 2014; Jost et al., 2007; Singh et al., 2022).

Con respecto al caso, se aplicó la clasificación de Carpentier en el diagnóstico prenatal, catalogado como grado D; siendo esta una opción adecuada debido a las limitaciones de la ecografía obstétrica que dificultan la medición precisa de cada diámetro cardiaco, además de que podía ser mejor comprendido por el equipo de obstetricia debido sus características cualitativas, (Jost et al., 2007; Neumann et al., 2021; Sainathan et al., 2020); sin embargo, durante la etapa neonatal y posterior, se decidió aplicar GOSE score, definido como grado 2, ya que esta escala permite obtener un mejor panorama pronóstico y de severidad de la AE de forma objetiva y reproducible, que además es un indicador para definir conducta quirúrgica para valvuloplastia. El GOSE score grado 2 no se considera tributario a cirugía, (Geerdink & Kapusta, 2014; Jost et al., 2007; Singh et al., 2022). A pesar de la complejidad en el manejo y presencia de inestabilidad hemodinámica por varias ocasiones, la evolución clínica del paciente fue favorable, siendo esto concordante con la evidencia que indica una tasa de supervivencia a corto plazo del 92% y mejor pronóstico a largo plazo en pacientes con AE con GOSE score grado 2.

### **Importancia de conducto arterioso y PGE-1**

Existen varias razones por las que era importante mantener el conducto arterioso permeable en este caso; en primer lugar, la anomalía de Ebstein se puede asociar a estenosis anatómica o funcional de la válvula pulmonar que puede disminuir significativamente el flujo de sangre desoxigenada al pulmón y aumenta la resistencia en el VD condicionando al desarrollo de insuficiencia cardiaca del lado derecho, posteriormente izquierdo, no obstante, esta causa se descartó por ecocardiograma; en segundo lugar, se evidencio coartación severa de aorta con gradiente de presión de 43 mmHg yuxtaductal e hipoplasia del arco aórtico, por lo que el conducto arterioso jugaba un rol fundamental para garantizar el flujo sanguíneo hacia la aorta descendente.

Se utilizó PGE-1 exógena para mantener el conducto arterioso permeable independientemente del diámetro ecográfico de este, puesto que este criterio no está recomendado debido al riesgo de inestabilidad hemodinámica y retraso de administración hasta siguiente control ecográfico, (Chin Suh et al., 2015).

Se recomienda administrar PGE-1 a dosis de 0.05-0,1  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{minuto}$  (Browning Carmo et al., 2007; Chin Suh et al., 2015), sin embargo, existe un riesgo de apnea directamente proporcional a la dosis, por lo que recientemente se ha propuesto utilizar dosis menores a 0,05  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{minuto}$ , varios estudios han demostrado que las dosis bajas de PGE-1 a 0,01  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{minuto}$  se asocia a un menor riesgo de apnea, evitando intubación profiláctica, (Vari et al., 2021); además, estas dosis fueron seguras y efectivas para mantener el CA permeable en el 83 % de los casos, (Vari et al., 2021). Una revisión sistemática de Cochrane realizada en el 2018 por (Akkinapally et al., 2018), concluyó que no existe evidencia suficiente para comprobar la seguridad y eficacia del uso de PGE-1 a diferentes dosis en cardiopatías congénitas dependientes

del conducto arterioso. En este caso se administró PGE-1 en dosis de 0,03 01  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{minuto}$  por 13 días, llegándose a usar 0,01  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{minuto}$  en el día 14 con posterior suspensión 24 horas después; la decisión de disminuir y retirar el medicamento se tomó luego de realizar angioplastia de aorta con balón y reducción de gradiente de presión en 10 puntos, así como mejoría de estado hemodinámico. La inestabilidad hemodinámica que presentó el paciente no fue por la PGE-1 sino por los distintos eventos de TSV de difícil control farmacológico y uso de antiarrítmicos. Se debería realizar estudios comparativos entre las diferentes dosis de PGE-1 y otros métodos no farmacológicos empleados para este fin, puesto que pueden ser éticos y necesarios. (Akkinapally et al., 2018)

### **Manejo de insuficiencia cardiaca e inestabilidad hemodinámica**

La insuficiencia cardiaca es una complicación intrínseca de la AE, producto de su propia fisiopatología, esta insuficiencia puede agravarse si existe estenosis atómica o funcional de la válvula pulmonar; en casos severos, la insuficiencia cardiaca no solo afecta al lado derecho, sino también al izquierdo por efecto de masa que obstruye a la válvula aortica, (Vahanian et al., 2022)

Una complicación intrínseca de la AE es la insuficiencia cardiaca que en principio es del lado derecho por consecuencia de la misma repercusión fisiopatológica de esta enfermedad, relacionado a la atrialización del ventrículo que produce discinesia y contracción ventricular ineficiente; esta insuficiencia puede agravarse si existe estenosis atómica o funcional de la válvula pulmonar. La insuficiencia del ventrículo derecho provoca dilatación de este, que en casos severos puede ejercer efecto de masa sobre el ventrículo izquierdo y provocar insuficiencia bi-ventricular. La insuficiencia cardiaca puede llegar a provocar shock cardiogénico en estos pacientes. (Vahanian et al., 2022). Secundario a la insuficiencia cardiaca, puede ser necesario

utilizar diuréticos debido a la retención de líquidos asociada a esta condición, estos se aplican hasta reestablecer el estado euvolémico; siendo la furosemida el diurético de primera línea para terapia descongestiva en neonatos, lactantes pacientes pediátricos, por su amplia experiencia y seguridad en estos grupos; la administración intravenosa en infusión continua ha demostrado ser superior a la administración intravenosa intermitente. (Vahanian et al., 2022).

Fue necesario administrar furosemida por varias ocasiones en este caso, durante hospitalización en UCIN, postquirúrgico de aortoplastia y UCIP; esta se la aplicó según las recomendaciones dictadas por la evidencia, para el grupo de edad correspondiente. No se presentaron complicaciones como dilatación de CA o presencia de cálculos renales. (Vahanian et al., 2022)

En la anomalía de Ebstein se puede producir inestabilidad hemodinámica por shock cardiogénico, está bien puede ser secundario a insuficiencia cardiaca congestiva, arritmias como la TSV, efecto secundario de antiarrítmicos u otro defecto asociado, como la coartación severa de aorta, (Ahmed & VanderPluym, 2021; Akyol et al., 2007; Arya & Maskatia, 2022; Boston et al., 2018); siendo estos elementos que se presentaron en la evolución clínica de este paciente y que condicionaron negativamente el estado hemodinámico del mismo por varias ocasiones. El manejo de inestabilidad hemodinámica en la AE puede ser complejo y requerir de fármacos inotrópicos y cronotrópicos, tomando en cuenta resistencia vascular pulmonar a la hora de escoger el inotrópico para controlar el shock cardiogénico, (Ahmed & VanderPluym, 2021; Boston et al., 2018); en este caso fue necesario el empleo de este tipo de fármacos, mismos que se emplearon según las recomendaciones establecidas.

### **Arritmias cardiacas de difícil manejo farmacológico**

Las arritmias cardiacas representan el defecto asociado más común en la AE, en la cual, la TSV con o sin SWPW es la más común, esta se puede presentar entre un 10 a 45% de los casos (Singh et al., 2022). Las arritmias representan la principal complicación asociada a mortalidad en pacientes con AE. (Holst et al., 2019; Pérez-Riera et al., 2019; Singh et al., 2022).

La principal dificultad que se presenta en el manejo de TSV en pacientes con anomalía de Ebstein, se relaciona con su frecuente recurrencia y resistencia al tratamiento farmacológico; estas se producen por la aparición de nuevos focos ectópicos, (He et al., 2021; Possner et al., 2020) . Los neonatos y lactantes menores a 12 meses tendrán una alta probabilidad de recurrencia durante este periodo, a pesar del tratamiento farmacológico (Haas & Schirmer, 2017). La ablación de los focos ectópicos son el tratamiento definitivo para el control de arritmias en estos pacientes, (El-Assaad et al., 2021; Possner et al., 2020; Singh et al., 2022). Las guías de manejo de arritmias en pacientes pediátricos y neonatos basan parte de sus recomendaciones en la extrapolación de datos obtenidos de grupos de mayor edad (adultos), consensos de grupos de especialistas y otra parte de reportes de grupos reducidos realizados en centros especializados, debido a las limitaciones bioéticas propias de estudios en estos grupos de edad. (Richardson & Silver, 2017)

No existe un único antiarrítmico de elección para el control de arritmias, por lo que su uso se basa en las recomendaciones disponibles, experiencia del personal y disponibilidad y respuesta clínica; además, en el caso de la AE, muchas veces esta es refractaria al esquema mono fármaco, por lo que puede ser necesario emplear esquemas combinados de dos o tres antiarrítmicos y aun así no conseguir con control completo, siendo necesario la ablación como solución definitiva. (Richardson & Silver, 2017).

El manejo de TSV representó uno de los principales retos terapéuticos de este caso, ya que estaba asociado a SWPW; estas se presentaron por 9 ocasiones a lo largo de su vida, desde las 48 horas de vida, hasta la ablación cardiaca realizada a los 4 meses 20 días de vida. Los eventos de TSV se asociaron a inestabilidad hemodinámica; estos eran refractarios al tratamiento farmacológico con amiodarona en dosis recomendadas para la edad, (Asociación Española de Pediatría, 2021a; Richardson & Silver, 2017); llegándose a utilizar terapia multidroga doble durante periodo en UCIN, combinando amiodarona y propanolol y terapia multidroga triple durante periodo en UCIP, combinando amiodarona, propanolol y propafenona en dosis recomendadas, (Asociación Española de Pediatría, 2021a; Richardson & Silver, 2017). A pesar del empleo de esquemas combinados de antiarrítmicos, solo se pudo obtener un control parcial de la TSV, siendo necesario realizar una transferencia inmediata a un centro especializado para realizar la ablación cardiaca como solución definitiva, misma que se realizó por transporte aéreo cuando el paciente se encontraba hemodinámicamente estable.

### **Ablación cardiaca para control definitivo de taquicardia supraventricular.**

La anomalía de Ebstein representa la principal causa de ablación en pacientes con cardiopatías congénitas para el manejo de TSV, además en este tipo de pacientes el procedimiento es más complejo debido a la atrialización del ventrículo derecho, a pesar de esto se considera que tiene una tasa razonablemente buena de éxito del 86% y una tasa de recurrencia del 20%. (El-Assaad et al., 2021; Loring et al., 2020). La mayoría de los pacientes con anomalía de Ebstein en tratamiento farmacológico de arritmia supraventriculares requerirán de esta intervención como tratamiento definitivo; esta se recomienda en pacientes que tienen arritmias

auriculares que no responden al manejo farmacológico (El-Assaad et al., 2021; Geerdink & Kapusta, 2014; Possner et al., 2020; Singh et al., 2022).

Además de la resistencia al tratamiento farmacológico, el peso juega un rol fundamental en la decisión para realizar ablación; se ha propuesto un corte de 15kg como peso mínimo recomendado, ya que se ha evidenciado menor tasa de mortalidad y complicaciones en este grupo (>15kg) y puede ser planificado, esto no contraindica el procedimiento en pacientes por debajo de este grupo, sin embargo esta solo indicado en caso de inestabilidad hemodinámica, (Philip Saul et al., 2016); no obstante, también se propone un punto de cohorte de 10 kg en el que no se ha encontrado diferencias en el éxito estadísticamente significativas entre grupo A>10kg y B<10kg, siendo en ambos grupos un procedimiento seguro; estos resultados no se pueden extrapolar ya que se realizaron en un centro especializado (Ozaki et al., 2018).

El corte de peso aplicado dependerá de cada centro especializado y de su experiencia; en pacientes con menos de 15 o 10 kg, sólo se debe realizar el procedimiento si este se asocia a inestabilidad hemodinámica y representa riesgo vital, ya que por debajo de estos pesos el procedimiento es más complejo con mayor riesgo de complicaciones ,siendo este incluso prioritario por sobre cirugía de valvuloplastia en caso de que el paciente lo requiera (Blaufox et al., 2001; Melo et al., 2021). La ablación en pacientes con un peso <10 o 15 kg es muy poco frecuente debido a su complejidad, llevado a cabo solo en centros con experiencia, por lo que los resultados dependerán de cada uno de estos, (Ozaki et al., 2018; Philip Saul et al., 2016). Existe mayor riesgo de complicaciones (efusión pericárdica, neumotórax, perforación de la aurícula, bloqueo AV segundo o tercer grado, síndrome de Horner, muerte) en pacientes por debajo del peso recomendado (Blaufox et al., 2001)

Debido a que el paciente presentó TSV por 9 ocasiones, de difícil manejo farmacológico, que generó inestabilidad hemodinámica; se decidió realizar la ablación cardíaca, aplicando las recomendaciones según la evidencia. Este se llevó a cabo en un centro especializado fuera del hospital de base, ya que se contaba con el personal adecuado para el mismo; el paciente tuvo un peso de 5,4kg con una edad de 4 meses 20 días al momento de la intervención; en esta se realizó ablación de Haz de Kent de localización posterior derecha; no se presentaron complicaciones durante y posterior al procedimiento; este se consideró como exitoso ya que no se han vuelto a presentar nuevos eventos de TSV y se ha comprobado ritmo sinusal con conducción AV normal con Holter de 24 horas realizado a los 6 meses de edad.

#### **Defectos del lado derecho asociados con anomalía de Ebstein.**

La literatura científica disponible hasta el momento de esta publicación describe que la AE, frecuentemente se asocia a defectos del lado derecho como defectos del septo interauricular o foramen oval permeable (80%), defectos del septo ventricular, obstrucción del tracto de salida por atresia pulmonar, estenosis pulmonar, atresia de válvula pulmonar, estenosis de válvula pulmonar. (Geerdink & Kapusta, 2014; Holst et al., 2019; Singh et al., 2022); mientras que en cuanto a defectos del lado izquierdo, se las describe como poco frecuentes, (Attenhofer Jost et al., 2005; Mishra et al., 2020); no obstante, según la revisión realizada, se considera que es imperativo realizar una aclaración al respecto del último punto que se expone a continuación.

#### **Defectos del lado izquierdo asociados con anomalía de Ebstein.**

La AE no debe ser considerada una patología exclusiva del lado derecho, (Attenhofer Jost et al., 2005). Existe menos atención a las alteraciones del lado izquierdo del corazón en

comparación al lado derecho en el estudio de la anomalía de Ebstein, (Steinmetz & Schuster, 2021).

Se debe dividir a los defectos del lado izquierdo en dos grupos, siendo el primero los defectos del lado izquierdo provocados por evolución crónica de la enfermedad y el segundo grupo correspondiente a los defectos congénitos del lado izquierdo.

Los defectos del lado izquierdo por evolución crónica de la enfermedad se producen por insuficiencia ventricular derecha de gran magnitud que provoca dilatación de este, ejerciendo así, efecto de masa sobre ventrículo izquierdo que puede provocar obstrucción del tracto de salida (aorta), además provoca discinesia e isquemia desarrollando fibrosis miocárdica. Este grupo de defectos es común en pacientes con formas severas de AE o con un manejo inadecuado durante su vida. Por lo tanto, los defectos del lado izquierdo por esta causa no son infrecuentes; adicionalmente, la disfunción ventricular izquierda es un factor de mal pronóstico de la enfermedad. (Aly et al., 2021; Neumann et al., 2021; Steinmetz & Schuster, 2021)

En cuanto a los defectos del lado izquierdo de causa congénita, se puede realizar una subdivisión en un primer grupo correspondiente a defectos congénitos de las cámaras y válvulas, excluyendo la aortica; segundo grupo correspondiente a defectos de la válvula y/o arco aórtico; esto nos ayuda a comprender la frecuencia con la que realmente se presentan. (Akyol et al., 2007; Attenhofer Jost et al., 2005)

En el primer subgrupo, se ha demostrado que el ventrículo izquierdo no compactado o esponjoso se presenta en un 17.9%, el prolapso de válvula mitral en 15%, válvula aortica bicúspide en 8%, displasia de válvula mitral en 4%, defecto del septo ventricular en 8% de pacientes con anomalía de Ebstein, (Attenhofer Jost et al., 2005); siendo este un argumento válido para no considerar este subgrupo defectos como infrecuente; en contraparte con el

segundo subgrupo representados por defectos del arco aórtico o de válvula aortica son el único grupo de anomalías del lado izquierdo del corazón en el cual su asociación con la anomalía de Ebstein es realmente infrecuente, puesto que la literatura científica a nivel mundial solo hace referencia a reportes de casos o series de casos; tales como la asociación de la anomalía de Ebstein con coartación de aorta, (Akyol et al., 2007; Ebaid et al., 1999; Rajasekhar et al., 2000; Salkar et al., 1996); además existen reportes de caso aislados de varios defectos asociados a la anomalía de Ebstein como coartación de aorta y estenosis aortica, (Mishra et al., 2020) ; coartación de aorta y doble salida ventricular derecha, (Nishioka et al., 2018); transposición de grandes vasos corregida e hipoplasia de arco aórtico, (Bader et al., 2009; Celermajer et al., 1991; Filippelli et al., 2013).

### **Manejo de coartación de aorta**

No existe una guía específica sobre el manejo de pacientes neonatos, lactantes o pediátricos con anomalía de Ebstein asociado a coartación de aorta; incluso en adultos; por lo tanto su abordaje representa un verdadero reto en el cual se debe tomar a consideración la limitada información disponible,(Akyol et al., 2007; Mishra et al., 2020), además se debe extrapolar las recomendaciones de manejo de coartación de aorta en pacientes pediátricos en donde también se puede notar que en pacientes neonatos con esta patología del arco aórtico, también se considera un procedimiento complejo,(Arya & Maskatia, 2022; Suradi & Hijazi, 2015).

En esta asociación poco frecuente, la dificultad puede presentarse ante la decisión de qué procedimientos terapéuticos deben aplicarse y en qué orden de prioridad, recordando que en la AE podría ser necesario ablación transcater para control de TSV o valvuloplastia, teniendo

como condicionante extra la presencia de coartación de aorta; cada uno de estos elementos puede condicionar a inestabilidad hemodinámica y shock cardiogénico, por si solos o en conjunto, (Akyol et al., 2007; Ebaid et al., 1999; Rajasekhar et al., 2000; Salkar et al., 1996). En neonatos, la decisión de realizar una intervención transcater o quirúrgica para corrección de coartación de aorta, se basa en el estado hemodinámico. La tasa de supervivencia de la aortoplastia en neonatos prematuros es del 76%, luego de un año, en comparación a un 98% en pacientes mayores a 4 años, (Akyol et al., 2007; Ebaid et al., 1999; Rajasekhar et al., 2000; Salkar et al., 1996).

Frente un neonato sintomático con coartación severa de aorta, se da prioridad al procedimiento transcater (angioplastia con balón o stent) para dilatar la aorta, como una solución temporal hasta poder realizar la intervención quirúrgica en mejores condiciones, ya que es muy probable que el paciente no resista un procedimiento de alta complejidad (Meliota et al., 2020; Suradi & Hijazi, 2015).

La angioplastia con balón es el tratamiento de primera línea en neonatos con coartación severa de aorta e inestabilidad hemodinámica que no pueden soportar intervención quirúrgica; se realiza por medio de abordaje percutáneo utilizando la arteria femoral, pero en el caso de neonatos de bajo peso se recomienda utilizar la arteria carótida o axilar; las complicaciones son más frecuentes en neonatos prematuros o de bajo peso al nacimiento, estas pueden ser trauma arterial, trombo arterial, embolia distal, formación de aneurisma, disección de aorta. La recoartación es más común en menores de 4 meses en un periodo de 5 a 12 semanas, (Arya & Maskatia, 2022; Meliota et al., 2020; Suradi & Hijazi, 2015). La colocación de stent es un complemento a la angioplastia con balón o aortoplastia, con el objetivo de evitar recoartación de aorta; se recomienda en pacientes con un peso mayor a 25kg en quienes se puede expandir el

stetn a diámetros aórticos de adulto ( $21,1 \pm 3,2$  mm en mujeres,  $26,1 \pm 4,3$  mm en hombres). (Suradi & Hijazi, 2015).

La cirugía de aorta es la solución definitiva para corregir la coartación de aorta, esta si se puede realizar de forma directa en neonatos o pacientes pediátricos sin inestabilidad hemodinámica y coartación moderada de aorta; mientras que en neonatos con coartación severa de aorta e inestabilidad hemodinámica se recomienda luego de angioplastia con balón; no obstante, esta decisión también se basa en la disponibilidad de recursos y experiencia de personal especializado. Existen varias técnicas quirúrgicas para este fin, cada una se recomienda en base a las necesidades del paciente, siendo la resección termino terminal la recomendada en menores de 1 año, la aortoplastia con colgajo de subclavia se recomienda en neonatos con un segmento de coartación muy largo; la aortoplastia con parche tiene una mayor tasa de aneurisma o ruptura a largo plazo; la interposición de tubo de Dacrón se aplica cuando la distancia entre los extremos de la coartación es muy larga para realizar resección termino terminal, aplicada en mayores de un año. (Arya & Maskatia, 2022; Meliota et al., 2020; Suradi & Hijazi, 2015).

La coartación de aorta en este paciente no fue diagnosticada prenatalmente como la anomalía de Ebstein; se pudo evidenciar en el ecocardiograma realizado posterior a que la prueba de cribado de DCCC por oximetría de pulso que fue fallida. Fue catalogada como coartación severa de aorta debido a que el gradiente de presión de 43 mmHg, disminución de pulsos distales e inestabilidad hemodinámica; esta se encontraba a nivel del istmo aórtico; además, se evidencio hipoplasia del arco aórtico (presente en un 40%) y válvula aortica trivalva.

Tomando en consideración lo mencionado con respecto a la literatura científica, fue necesario realizar la dilatación de la coartación de aorta urgentemente por angioplastia con balón como una solución temporal hasta cirugía de aorta, este se realizó en un primer intento al sexto

día de vida con un peso de 1985 gr, el cual fue fallido debido al difícil acceso vascular; el segundo intento se llevó a cabo al día 11 de vida con un peso de 1940 gr, abordado por arteria femoral; lo complejo de este procedimiento fue la presencia de un episodio de TSV durante el mismo, esta fue controlada por cardioversión eléctrica pudiéndose completar el procedimiento con tres dilataciones y con un gradiente de presión de 33 mmHg en el eco de control. A pesar de que no se consiguió un gradiente de presión menor a 20 mmHg, considerado como un parámetro de éxito en este procedimiento, se logró disminuir el gradiente de presión en 10 puntos, lo cual representa un parámetro de mejoría clínica que le permitió al paciente PGE-1 y ganar peso hasta cirugía definitiva de aorta.

En este caso se produjo una de las complicaciones más complejas de la angioplastia con balón que es el aneurisma de aorta; este hecho era probable tomando en cuenta el peso y la edad del paciente como lo menciona la evidencia.

La estrategia aplicada para corrección del defecto aórtico (coartación), tiene concordancia con la literatura científica; pues primero se aplicó angioplastia con balón a los 11 días de vida como medida temporal debido a la severidad de la coartación e inestabilidad hemodinámica asociada a la misma; posteriormente se decide realizar plastia de arco aórtico cuando el paciente pese al menos 3000gr, siendo este el peso mínimo estimado de un neonato a término de 15 días de vida considerando una ganancia de peso diario de 30gr. Existe evidencia que indica que la cirugía de aorta en neonatos a término menores de 15 días, tienen mayor riesgo de mortalidad y complicaciones, así como de recoartación, (Minotti et al., 2022); por lo cual, era pertinente llegar al peso mínimo de un neonato de 15 días a término, ya que este paciente nació a las 34 semanas con un peso de 2115 gr.

La corrección de la coartación de aorta tuvo que llevarse a cabo en tres intentos; el primer intento se llevó a cabo por vía transcater a través de la arteria femoral, realizándose coartectomía termino terminal, siendo este el procedimiento recomendado para menores de un año e inestabilidad hemodinámica, (Suradi & Hijazi, 2015); sin embargo se produce recoartación temprana con gradiente de presión de 50 mmHg e inestabilidad hemodinámica, se realiza segundo intento por vía transtorácica, mismo que se suspendió debido a que se evidenció aneurisma de aorta, secundaria al procedimiento de angioplastia con balón realizada previamente, siendo esta una complicación con mayor probabilidad en neonatos y lactantes, (Arya & Maskatia, 2022; Suradi & Hijazi, 2015), se realizó un flap de aorta al finalizar este intento, sin embargo la coartación persiste; el defecto de la aorta se corrige de forma definitiva en el tercer intento realizado un mes después, por vía transtorácica izquierda, el cual es exitoso, con un gradiente de presión de 13 mmHg y flujo aórtico adecuado posterior al procedimiento.

El paciente tiene una clase funcional de Ross modificada de I actualmente que es otro signo de mejoría clínica y buen pronóstico. Por lo cual se puede inferir que el procedimiento fue exitoso y se debe mantener en controles posteriores ante el bajo, pero no nulo, riesgo de recoartación de aorta tardío.

### **Manejo quirúrgico de anomalía de Ebstein**

El manejo quirúrgico de la anomalía de Ebstein ha evolucionado impresionantemente desde la primera valvuloplastia realizada en un paciente con esta patología en 1963, ya que en la actualidad se cuenta con varias técnicas quirúrgicas que se emplean según la condición clínica y edad del paciente, (Jost et al., 2007; Rutz & Kühn, 2019); llegándose a realizar valvuloplastia en pacientes neonatos con resultados positivos sobre la función cardiaca; esto gracias a la mayor

experiencia, avance tecnológico y mejoría en los cuidados peri y post operatorios en UCIN o UCIP; el objetivo de una intervención quirúrgica para corregir el defecto de la AE, es detener el avance de la insuficiencia cardiaca y mejorar la función cardiaca a largo plazo (Neumann et al., 2021; Rutz & Kühn, 2019).

No existe evidencia suficiente que determine el mejor momento para realizar una intervención quirúrgica en un paciente con AE; no obstante, varios autores recomiendan realizarlo en la etapa de la vida más temprana posible, especialmente durante la niñez temprana, pues se considera que optimiza los resultados sobre la función del ventrículo derecho, además se considera seguro y con una baja tasa de complicaciones (<1%). (Dearani et al., 2015; Neumann et al., 2021). La intervención quirúrgica en etapas tempranas de la vida o infancia temprana solo se deben considerar si se dispone de un equipo quirúrgico que pueda reproducir y prever una corrección de VT satisfactoria, (Holst et al., 2019). La mayoría de los pacientes con AE requerirán de intervención quirúrgica a lo largo de su vida. (Dearani et al., 2015; Neumann et al., 2021; Sainathan et al., 2020). La decisión de realizar una intervención quirúrgica debe ser individualizada en cada paciente con AE, en base a sus necesidades, objetivo terapéutico y disponibilidad de un medio adecuado para realizar la intervención.

Las indicaciones quirúrgicas son diferentes en neonatos o lactantes en comparación a niños y adultos. En niños o adultos que no cumplieron con los criterios para ser intervenidos en etapas tempranas de la vida, se puede posponer la cirugía correctiva hasta la aparición de síntomas como disnea de esfuerzo, cianosis, taquicardias secundario a arritmias y signos ecográficos de insuficiencia cardiaca, (Kron & Roeser, 2017; Neumann et al., 2021; Sainathan et al., 2020). En neonatos y lactantes, las indicaciones se basan en la severidad; siendo que, la presencia de GOSE score 3-4 o Carpentier C o D, son criterios mayores que acompañados de

cualquiera de los criterios menores (atresia atómica o funcional de válvula pulmonar, circulación circular, dependencia de prostaglandinas, ventilación mecánica, falla cardíaca e inestabilidad hemodinámica), son indicación directa de corrección quirúrgica, (Sainathan et al., 2020).

La técnica quirúrgica se elegirá en base a parámetros de edad, estado hemodinámico, tamaño de ventrículo funcional (clasificación de Carpentier), presencia de estenosis funcional o anatómica de la válvula pulmonar, función cardíaca, experiencia de equipo quirúrgico; estos parámetros determinan si se debe realizar intervención quirúrgica en etapas tempranas de la vida o si se puede planificar la intervención en etapas más avanzadas de la vida, (Dearani et al., 2015; Neumann et al., 2021; Sainathan et al., 2020). En pacientes neonatos o muy delicados, se recomienda realizar reparación un ventricular (procedimiento de Starness), misma que puede ser una solución temporal hasta realizar reintervención en una edad más avanzada y mejores condiciones clínicas, para realizar reparación bi-ventricular con técnica de Da Silva, (da Silva et al., 2020; Dearani et al., 2013; Reemtsen & Starnes, 2008). Se ha descrito reparación bi-ventricular exitosa en neonatos con técnica Da Silva o Knott-craig, por lo que la decisión también depende de la experiencia del equipo quirúrgico, (Sainathan et al., 2020).

En este caso concreto, no ha sido necesaria la intervención quirúrgica para corrección del defecto valvular tricúspideo y atrialización de la aurícula, puesto que el cuadro clínico del paciente fue catalogado como anomalía de Ebstein Carpentier B o 2; no cumpliendo así con el criterio mayor recomendado para cirugía, así como tampoco cumple con los criterios menores mencionados anteriormente; enfatizando también que este paciente ha presentado mejoría en su función cardíaca posterior a plastia de arco aórtico y ablación cardíaca, siendo la coartación de aorta y las arritmias las principales causas de deterioro en su función cardíaca y no su patología de base hasta el momento. Se debe tomar en cuenta que, de todas formas, este paciente debe

tener controles continuos durante toda su vida, ya que la evolución crónica de la enfermedad, si puede generar deterioro de la función cardiaca, así como aparición de signos y síntomas relacionados al mismo; por lo cual podría requerir de una intervención quirúrgica en un futuro, misma que puede ser planificada y tendrá menos riesgo de complicaciones como lo indica la literatura.

## 7 CONCLUSIONES

La anomalía de Ebstein asociado a coartación e hipoplasia de aorta es una cardiopatía congénita muy poco frecuente, del cual solo se ha registrado reportes de casos y series de caso, por lo que se cuenta con escasa evidencia y experiencia en el manejo de este grupo de pacientes. En el Ecuador, se trata del primer caso de estas características reportado, según la evidencia disponible al momento de esta publicación

El diagnóstico prenatal representa un pilar fundamental del manejo integral de la anomalía de Ebstein, por lo tanto, es importante llevar a cabo los controles prenatales y ecográficos recomendados por la OMS. El manejo integral de esta patología requiere de la intervención multidisciplinaria, atención en un tercer o cuarto nivel de atención e incluso puede ser necesaria la cooperación interinstitucional para llevar a cabo procedimientos de alta complejidad como se pudo evidenciar en el caso.

La TSV representa una de las principales complicaciones de la anomalía de Ebstein que puede ser de difícil manejo farmacológico, incluso en esquemas combinados; condicionando a la necesidad de realizar ablación cardiaca incluso en pacientes con un peso menor a 10kg en quienes este procedimiento es más complejo, con mayor probabilidad de complicaciones. La paciente tenía un peso de 5,4 kg al momento de la intervención. En el Ecuador existe poca

experiencia en ablación de pacientes con un peso menor a 10kg, siendo este posible pocos centros especializados.

Existe poca experiencia en el Ecuador en cuanto a cirugía correctiva de coartación de aorta e hipoplasia del arco aórtico en pacientes neonatos y lactantes menores; además, según la revisión bibliografía, esta es la primera experiencia de cirugía de aorta para corrección de coartación e hipoplasia de aorta en un lactante menor con anomalía de Ebstein.

No todo paciente con AE es tributario a corrección quirúrgica (valvuloplastía), este depende de la severidad de esta, misma que se caracteriza de forma objetiva por parámetros ecográficos (clasificación de Carpentier o GOSE score). El GOSE score tiene una mayor relación con la severidad y pronóstico de la patología, además puede ser usado como criterio mayor para corrección quirúrgica; siendo este aplicado en el caso a partir del nacimiento, siguiendo las recomendaciones dictadas por la evidencia.

Se aplicó un manejo integral, multidisciplinario e interinstitucional sustentado en la evidencia científica disponible durante todo el proceso, por lo tanto, este se llevó a cabo de forma adecuada, representado en la evolución clínica favorable del paciente, mismo que tiene un buen pronóstico a largo plazo.

## 8 REFERENCIAS

- Ahmed, H., & VanderPluym, C. (2021). Medical management of pediatric heart failure. *Cardiovascular Diagnosis and Therapy*, *11*(1), 32335-32335.  
<https://doi.org/10.21037/CDT-20-358>
- Akkinapally, S., Hundalani, S. G., Kulkarni, M., Fernandes, C. J., Cabrera, A. G., Shivanna, B., & Pammi, M. (2018). Prostaglandin E1 for maintaining ductal patency in neonates with ductal-dependent cardiac lesions. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, *2018*(2).  
<https://doi.org/10.1002/14651858.CD011417.PUB2/INFORMATION/EN>
- Akyol, B., Ozyürek, R., Gürses, D., Levent, E., & Ulger, Z. (2007). Ebstein's anomaly with coarctation of the aorta and neonatal balloon angioplasty. *Anadolu Kardiyol Deri*, *26*(3), 197-208. <https://doi.org/10.1891/0730-0832.26.3.197>
- Aly, S., Seed, M., Yoo, S. J., Lam, C., & Grosse-Wortmann, L. (2021). Myocardial Fibrosis in Pediatric Patients With Ebstein's Anomaly. *Circulation: Cardiovascular Imaging*, *14*(3), E011136. <https://doi.org/10.1161/CIRCIMAGING.120.011136>
- Arya, B., & Maskatia, S. A. (2022). Coarctation of the aorta: Prenatal assessment, postnatal management and neonatal outcomes. *Seminars in Perinatology*, *46*(4), 151584.  
<https://doi.org/10.1016/J.SEMPERI.2022.151584>
- Asociación Española de Pediatría. (2020a). *Adrenalina*. Comité de Medicamentos de la Asociación Española de Pediatría. Pediamécum. <https://www.aeped.es/comite-medicamentos/pediamecum/adrenalina>
- Asociación Española de Pediatría. (2020b). *Dobutamina*. Comité de Medicamentos de la Asociación Española de Pediatría. Pediamecum. <https://www.aeped.es/comite-medicamentos/pediamecum/dobutamina>

- Asociación Española de Pediatría. (2020c). *Espironolactona*. Comité de Medicamentos de la Asociación Española de Pediatría. Pediamécum. <https://www.aeped.es/comite-medicamentos/pediamecum/espironolactona>
- Asociación Española de Pediatría. (2020d). *Milrinona*. Comité de Medicamentos de la Asociación Española de Pediatría. Pediamécum. <https://www.aeped.es/comite-medicamentos/pediamecum/milrinona>
- Asociación Española de Pediatría. (2021a). *Adenosina*. Comité de Medicamentos de la Asociación Española de Pediatría. Pediamécum. <https://www.aeped.es/comite-medicamentos/pediamecum/adenosina>
- Asociación Española de Pediatría. (2021b). *Hidroclorotiazida*. Comité de Medicamentos de la Asociación Española de Pediatría. Pediamécum. <https://www.aeped.es/comite-medicamentos/pediamecum/hidroclorotiazida>
- Asociación Española de Pediatría. (2022). *Furosemida*. Comité de Medicamentos de la Asociación Española de Pediatría. Pediamécum. <https://www.aeped.es/comite-medicamentos/pediamecum/furosemida>
- Attenhofer Jost, C. H., Connolly, H. M., O'Leary, P. W., Warnes, C. A., Tajik, A. J., & Seward, J. B. (2005). Left heart lesions in patients with ebstein anomaly. *Mayo Clinic Proceedings*, 80(3), 361-368. <https://doi.org/10.4065/80.3.361>
- Aymara Valentín Rodríguez. (2018). Cardiopatías congénitas en edad pediátrica, aspectos clínicos y epidemiológicos. *Revista Médica Electrónica*, 40(4), 1083-1099. [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1684-18242018000400015&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1684-18242018000400015&lng=es&nrm=iso&tlng=es)

- Aziz, K., Lee, H. C., Escobedo, M. B., Hoover, A. v., Kamath-Rayne, B. D., Kapadia, V. S., Magid, D. J., Niermeyer, S., Schmölzer, G. M., Szyld, E., Weiner, G. M., Wyckoff, M. H., Yamada, N. K., & Zaichkin, J. (2020). Part 5: Neonatal Resuscitation: 2020 American Heart Association Guidelines for Cardiopulmonary Resuscitation and Emergency Cardiovascular Care. *Circulation*, *142*(16 2), S524-S550. <https://doi.org/10.1161/CIR.0000000000000902>
- Azuero-García, A., Osorio-Roa, D.-M., & Moreno-Gómez, F. (2020). Embryonic development and morphological approach of human heart valves. *Revista Salutes Scientia Spiritus*; *6*(2), 48-59.  
[https://www.researchgate.net/publication/348155355\\_Desarrollo\\_embrionario\\_y\\_abordaje\\_morfologico\\_de\\_las\\_valvulas\\_cardiacas\\_humanas](https://www.researchgate.net/publication/348155355_Desarrollo_embrionario_y_abordaje_morfologico_de_las_valvulas_cardiacas_humanas)
- Bader, R., Perrin, D., & Yoo, S. J. (2009). CONGENITALLY CORRECTED TRANSPOSITION OF THE GREAT ARTERIES WITH EBSTEIN MALFORMATION AND HYPOPLASIA OF THE AORTIC ARCH IN A FETUS. *Fetal and Pediatric Pathology*, *23*(4), 257-263. <https://doi.org/10.1080/15227950490923651>
- Blaufox, A. D., Felix, G. L., Saul, J. P., & Registry, P. M. of the P. C. A. (2001). Radiofrequency Catheter Ablation in Infants  $\leq 18$  Months Old. *Circulation*, *104*(23), 2803-2808.  
<https://doi.org/10.1161/HC4801.100028>
- Booker, O. J., & Nanda, N. C. (2015). Echocardiographic Assessment of Ebstein's Anomaly. *Echocardiography*, *32*(S2), S177-S188. <https://doi.org/10.1111/ECHO.12486>
- Boston, U., Bayle, K.-M., Kumar, T. S., & Knott-Craig, C. (2018). Neonatal Ebstein's Anomaly. En S. Tudorache (Ed.), *Congenital Anomalies - From the Embryo to the Neonate*. InTech.  
<https://doi.org/10.5772/intechopen.72891>

- Browning Carmo, K. A., Barr, P., West, M., Hopper, N. W., White, J. P., & Badawi, N. (2007). Transporting newborn infants with suspected duct dependent congenital heart disease on low-dose prostaglandin E1 without routine mechanical ventilation. *Archives of Disease in Childhood - Fetal and Neonatal Edition*, 92(2), F117-F119.  
<https://doi.org/10.1136/ADC.2006.096305>
- Burri, M., & Lange, R. (2017). Surgical Treatment of Ebstein's Anomaly. *The Thoracic and Cardiovascular Surgeon*, 65(08), 639-648. <https://doi.org/10.1055/S-0037-1604469>
- Carberry, T., Arzu, J., Coons, D., Husain, N., Gotteiner, N., & Webster, G. (2022). Postnatal Outcomes in Infants With a History of Fetal Supraventricular Tachycardia. *JACC: Clinical Electrophysiology*, 8(9), 1145-1151. <https://doi.org/10.1016/J.JACEP.2022.06.003>
- Castilla, E. E., & Orioli, I. M. (2004). ECLAMC: The Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations. *Public Health Genomics*, 7(2-3), 76-94.  
<https://doi.org/10.1159/000080776>
- Celermajer, D. S., Bull, C., Till, J. A., Cullen, S., Vassilikos, V. P., Sullivan, I. D., Allan, L., Nihoyannopoulos, P., Somerville, J., & Deanfield, J. E. (1994). Ebstein's anomaly: Presentation and outcome from fetus to adult. *Journal of the American College of Cardiology*, 23(1), 170-176. [https://doi.org/10.1016/0735-1097\(94\)90516-9](https://doi.org/10.1016/0735-1097(94)90516-9)
- Celermajer, D. S., Cullen, S., Deanfield, J. E., & Sullivan, I. D. (1991). Congenitally corrected transposition and Ebstein's anomaly of the systemic atrioventricular valve: Association with aortic arch obstruction. *Journal of the American College of Cardiology*, 18(4), 1056-1058.  
[https://doi.org/10.1016/0735-1097\(91\)90766-3](https://doi.org/10.1016/0735-1097(91)90766-3)

Centella Hernández, T., Stanescu, D., & Stanescu, S. (2014). Coartación aórtica. Interrupción del arco aórtico. *Cirugía Cardiovascular*, 21(2), 97-106.

<https://doi.org/10.1016/J.CIRCV.2014.03.007>

Chimenea, Á., García-Díaz, L., Méndez, A., & Antiñolo, G. (2021). Maternal effects induced by oral digoxin during treatment of fetal tachyarrhythmia: Case series and literature review. *European Journal of Obstetrics and Gynecology and Reproductive Biology*, 256, 354-357.

<https://doi.org/10.1016/j.ejogrb.2020.11.055>

Chin Suh, D., Vargas-Peña, M., Pereira Dick, P., Panizza, N., & Szwako, H. R. (2015). Uso de Prostaglandina E1 en cardiopatías congénitas ductus-dependientes. *Pediatría (Asunción)*, 42(1), 17-21. <https://doi.org/10.18004/PED.2015.ABRIL.17-21>

Cieplucha, A., Trojnarska, O., Bartczak-Rutkowska, A., Kociemba, A., Rajewska-Tabor, J., Kramer, L., & Pyda, M. (2019). Severity Scores for Ebstein Anomaly: Credibility and Usefulness of Echocardiographic vs Magnetic Resonance Assessments of the Celermajer Index. *Canadian Journal of Cardiology*, 35(12), 1834-1841.

<https://doi.org/10.1016/j.cjca.2019.08.003>

da Silva, J. P., Viegas, M., Castro-Medina, M., & da Fonseca Da Silva, L. (2020). The Da Silva cone operation after the Starnes procedure for Ebstein's anomaly: New surgical strategy and initial results. *JTCVS Techniques*, 3, 281-283. <https://doi.org/10.1016/j.xjtc.2020.05.011>

Dearani, J. A., Mora, B. N., Nelson, T. J., Haile, D. T., & O'Leary, P. W. (2015). Ebstein anomaly review: what's now, what's next?

<http://dx.doi.org/10.1586/14779072.2015.1087849>, 13(10), 1101-1109.

<https://doi.org/10.1586/14779072.2015.1087849>

- Dearani, J. A., Said, S. M., Burkhart, H. M., Pike, R. B., O'Leary, P. W., & Cetta, F. (2013). Strategies for tricuspid re-repair in Ebstein malformation using the cone technique. *Annals of Thoracic Surgery*, 96(1), 202-210. <https://doi.org/10.1016/j.athoracsur.2013.02.067>
- Digilio, M. C., Bernardini, L., Lepri, F., Giuffrida, M. G., Guida, V., Baban, A., Versacci, P., Capolino, R., Torres, B., De Luca, A., Novelli, A., Marino, B., & Dallapiccola, B. (2011). Ebstein anomaly: Genetic heterogeneity and association with microdeletions 1p36 and 8p23.1. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 155(9), 2196-2202. <https://doi.org/10.1002/AJMG.A.34131>
- Dolbec, K., & Mick, N. W. (2011). Congenital Heart Disease. *Emergency Medicine Clinics of North America*, 29(4), 811-827. <https://doi.org/10.1016/J.EMC.2011.08.005>
- Dolk, H., Loane, M., Garne, E., & European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) Working Group. (2011). Congenital Heart Defects in Europe. *Circulation*, 123(8), 841-849. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.110.958405>
- Donofrio, M. T. (2018). Predicting the Future: Delivery Room Planning of Congenital Heart Disease Diagnosed by Fetal Echocardiography. *American Journal of Perinatology*, 35(6), 549-552. <https://doi.org/10.1055/S-0038-1637764/ID/JR18ICCN7-17>
- Downing, K. F., Riehle-Colarusso, T., Gilboa, S. M., Lin, A. E., Oster, M. E., Tinker, S. C., & Farr, S. L. (2019). Potential risk factors for Ebstein anomaly, National Birth Defects Prevention Study, 1997–2011. *Cardiology in the Young*, 29(6), 819-827. <https://doi.org/10.1017/S1047951119000970>
- Ebaid, M., Azeka, E., Ikari, N. M., Sosa, E. A., Marcial, M. B., & Atik, E. (1999). Ebstein's anomaly with coarctation of the aorta. An unusual association. *Arquivos Brasileiros de Cardiologia*, 73(2), 219-224. <https://doi.org/10.1590/S0066-782X1999000800010>

- Egas, C. (2014). *Prevalencia de cardiopatías congénitas y malformaciones congénitas asociadas en neonatos del servicio de neonatología del Hospital de Los Valles, en el periodo 2006 a 2014*. Pontificia Universidad Católica del Ecuador.
- El-Assaad, I., DeWitt, E. S., Mah, D. Y., Gauvreau, K., Abrams, D. J., Alexander, M. E., Triedman, J. K., & Walsh, E. P. (2021). Accessory pathway ablation in Ebstein anomaly: A challenging substrate. *Heart Rhythm, 18*(11), 1844-1851.  
<https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2021.06.1171>
- Espinosa, C. A. (2014). Breve perspectiva histórica de las cardiopatías congénitas en el mundo y en México. *Evidencia Médica e Investigación en Salud, 7*(S1), 39-43.  
[www.medigraphic.org.mx](http://www.medigraphic.org.mx)
- Fakhry AbdelMassih, A., Menshawey, R., Menshawey, E., El-Maghraby, A. E., Sabry, A. O., Kamel, A., Seyam, M. Y., Elshawarbi, P., Ahmed, S. N., Salem, S. S., Ragab, S., Nada, Y., & Agha, H. (2022). Blalock-Taussig Shunt versus Ductal Stent in the Palliation of Duct Dependent Pulmonary Circulation; A Systematic Review and Metanalysis. *Current Problems in Cardiology, 47*(9), 100885.  
<https://doi.org/10.1016/J.CPCARDIOL.2021.100885>
- Ferrari, M. R., di Maria, M. v., & Jacot, J. G. (2021). Review on Mechanical Support and Cell-Based Therapies for the Prevention and Recovery of the Failed Fontan-Kreutzer Circulation. *Frontiers in Pediatrics, 8*, 1003.  
<https://doi.org/10.3389/FPED.2020.627660/BIBTEX>
- Filippelli, S., Perri, G., Kirk, R., Hasan, A., & Griselli, M. (2013). Surgical Management of a Neonate with Congenitally Corrected Transposition of the Great Vessels, Hypoplastic Right

Aortic Arch, and Ebstein Anomaly. *Journal of Cardiac Surgery*, 28(6), 764-766.

<https://doi.org/10.1111/JOCS.12200>

Foley, T. A., el Sabbagh, A., Anavekar, N. S., Williamson, E. E., & Matsumoto, J. M. (2017).

3D-Printing: Applications in Cardiovascular Imaging. *Current Radiology Reports*, 5(9), 1-

13. <https://doi.org/10.1007/S40134-017-0239-3/METRICS>

Freud, L. R., Escobar-Diaz, M. C., Kalish, B. T., Komarlu, R., Puchalski, M. D., Jaeggi, E. T.,

Szwast, A. L., Freire, G., Levasseur, S. M., Kavanaugh-Mchugh, A., Michelfelder, E. C.,

Moon-Grady, A. J., Donofrio, M. T., Howley, L. W., Tierney, E. S. S., Cuneo, B. F.,

Morris, S. A., Pruetz, J. D., van der Velde, M. E., ... Tworetzky, W. (2015). Outcomes and

Predictors of Perinatal Mortality in Fetuses With Ebstein Anomaly or Tricuspid Valve

Dysplasia in the Current Era. *Circulation*, 132(6), 481-489.

<https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.115.015839>

Geerdink, L. M., & Kapusta, L. (2014). Dealing with Ebstein's anomaly. *Cardiology in the*

*Young*, 24(2), 191-200. <https://doi.org/10.1017/S1047951113001169>

Global Burden of Disease Study. (2020). *VizHub - GBD Results*. Institute for Health Metrics and

Evaluation (IHME). <https://vizhub.healthdata.org/gbd-results/>

González-Andrade, F., Echeverría, D., López, V., & Arellano, M. (2018). Is pulse oximetry

helpful for the early detection of critical congenital heart disease at high altitude?

*Congenital Heart Disease*, 13(6), 911-918. <https://doi.org/10.1111/CHD.12654>

Haas, N., & Schirmer, K. (2017). Guidelines for the Management of Congenital Heart Diseases

in Childhood and Adolescence. *Cardiology in the Young*, 27(S3), S1-S105.

<https://doi.org/10.1017/S1047951116001955>

- He, B. J., Merriman, A. F., Cakulev, I., Stambler, B. S., Srivastava, D., & Scheinman, M. M. (2021). Ebstein's Anomaly: Review of Arrhythmia Types and Morphogenesis of the Anomaly. *JACC: Clinical Electrophysiology*, 7(9), 1198-1206.  
<https://doi.org/10.1016/J.JACEP.2021.05.008>
- Heavey, E. (2019). Screening newborns for critical congenital heart defects. *Nursing*, 49(1), 17-18. <https://doi.org/10.1097/01.NURSE.0000549738.60681.F8>
- Hill, G. D., Block, J. R., Tanem, J. B., & Frommelt, M. A. (2015). Disparities in the prenatal detection of critical congenital heart disease. *Prenatal Diagnosis*, 35(9), 859-863.  
<https://doi.org/10.1002/PD.4622>
- Holst, K. A., Connolly, H. M., & Dearani, J. A. (2019). Ebstein's Anomaly. *Methodist DeBakey cardiovascular journal*, 15(2), 138-144. <https://doi.org/10.14797/MDCJ-15-2-138>
- Ibrahim, E. A., Abdelhady, Y. M., Helmy, I. M., Reffat, M. M., & Mahrous, M. R. (2022). Role of magnetic imaging resonance imaging in ebstein anomaly. *Benha Medical Journal*, 39(Special issue (Radiology)), 37-54. <https://doi.org/10.21608/BMFJ.2021.17048.1063>
- INEC. (2013). *Anuario de estadísticas vitales nacimientos y defunciones 2013*.  
[https://www.ecuadorencifras.gob.ec/documentos/web-inec/Poblacion\\_y\\_Demografia/Nacimientos\\_Defunciones/Publicaciones/Anuario\\_Nacimientos\\_y\\_Defunciones\\_2013.pdf](https://www.ecuadorencifras.gob.ec/documentos/web-inec/Poblacion_y_Demografia/Nacimientos_Defunciones/Publicaciones/Anuario_Nacimientos_y_Defunciones_2013.pdf)
- INEC. (2020). *Estadísticas de defunciones generales en el Ecuador*.  
[https://www.ecuadorencifras.gob.ec/documentos/web-inec/Poblacion\\_y\\_Demografia/Defunciones\\_Generales\\_2019/Presentacion\\_EDG%20\\_2019.pdf](https://www.ecuadorencifras.gob.ec/documentos/web-inec/Poblacion_y_Demografia/Defunciones_Generales_2019/Presentacion_EDG%20_2019.pdf)

- Inversetti, A., Fesslova, V., Deprest, J., Candiani, M., Giorgione, V., & Cavoretto, P. (2020). Prenatal Growth in Fetuses with Isolated Cyanotic and Non-Cyanotic Congenital Heart Defects. *Fetal Diagnosis and Therapy*, 47(5), 411-419. <https://doi.org/10.1159/000493938>
- Jacobs, K., Rigdon, J., Chan, F., Cheng, J. Y., Alley, M. T., Vasanawala, S., & Maskatia, S. A. (2020). Direct measurement of atrioventricular valve regurgitant jets using 4D flow cardiovascular magnetic resonance is accurate and reliable for children with congenital heart disease: A retrospective cohort study. *Journal of Cardiovascular Magnetic Resonance*, 22(1), 1-15. <https://doi.org/10.1186/S12968-020-00612-4/TABLES/5>
- Jost, C. H. A., Connolly, H. M., Dearani, J. A., Edwards, W. D., & Danielson, G. K. (2007). Ebstein's Anomaly. *Circulation*, 115(2), 277-285. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.106.619338>
- Kamel, O., Hammouda, T., Tarek, A., & Ali, W. (2022). Recovery of cardiogenic shock with ablation of incessant tachycardia in a neonate. *Global Cardiology Science and Practice*, 2022(1-2). <https://doi.org/10.21542/GCSP.2022.3>
- Kamphuis, V. P., Westenberg, J. J. M., van den Boogaard, P. J., Clur, S. A. B., & Roest, A. A. W. (2018). Direct assessment of tricuspid regurgitation by 4D flow cardiovascular magnetic resonance in a patient with Ebstein's anomaly. *European Heart Journal - Cardiovascular Imaging*, 19(5), 587-588. <https://doi.org/10.1093/EHJCI/JEY008>
- Kantor, P. F., Lougheed, J., Dancea, A., McGillion, M., Barbosa, N., Chan, C., Dillenburg, R., Atallah, J., Buchholz, H., Chant-Gambacort, C., Conway, J., Gardin, L., George, K., Greenway, S., Human, D. G., Jeewa, A., Price, J. F., Ross, R. D., Roche, S. L., ... Graham, M. (2013). Presentation, diagnosis, and medical management of heart failure in children: Canadian cardiovascular society guidelines. *Canadian Journal of Cardiology*, 29(12), 1535-

1552. <https://doi.org/10.1016/J.CJCA.2013.08.008/ATTACHMENT/876BE405-258D-4019-9D26-77F8F68E7DEB/MMC1.PDF>

Kloesel, B., Dinardo, J. A., & Body, S. C. (2016). Cardiac Embryology and Molecular Mechanisms of Congenital Heart Disease: A Primer for Anesthesiologists. *Anesthesia and Analgesia*, 123(3), 551-569. <https://doi.org/10.1213/ANE.0000000000001451>

Kron, I. L., & Roeser, M. E. (2017). Management of Ebstein's anomaly. *Annals of Cardiothoracic Surgery*, 6(3), 26669-26269. <https://doi.org/10.21037/ACS.2017.05.03>

Kumar, T. K. S., Boston, U. S., & Knott-Craig, C. J. (2017). Neonatal Ebstein Anomaly. *Seminars in Thoracic and Cardiovascular Surgery*, 29(3), 331-337. <https://doi.org/10.1053/j.semtcvs.2017.09.006>

Kwok, S. Y., Davis, A. M., Hutchinson, D., & Pflaumer, A. (2015). Successful ablation of refractory neonatal atrial flutter. *HeartRhythm Case Reports*, 1(4), 245-248. <https://doi.org/10.1016/j.hrcr.2015.03.010>

Lindsey, S. E., & Butcher, J. T. (2011). The cycle of form and function in cardiac valvulogenesis. *Aswan Heart Centre Science & Practice Series*, 2011(2), 10. <https://doi.org/10.5339/AHCSPS.2011.10>

Loring, Z., Holmes, D. J. N., Matsouaka, R. A., Curtis, A. B., Day, J. D., Desai, N., Ellenbogen, K. A., Feld, G. K., Fonarow, G. C., Frankel, D. S., Hurwitz, J. L., Knight, B. P., Joglar, J. A., Russo, A. M., Sidhu, M. S., Turakhia, M. P., Lewis, W. R., & Piccini, J. P. (2020). Procedural Patterns and Safety of Atrial Fibrillation Ablation: Findings from Get with the Guidelines-Atrial Fibrillation. *Circulation: Arrhythmia and Electrophysiology*, 13, 7944. <https://doi.org/10.1161/CIRCEP.119.007944>

- Mathew, P., & Bordoni, B. (2022, agosto 8). *Embryology, Heart*. StatPearls; StatPearls Publishing. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK537313/>
- Meliota, G., Lombardi, M., Zaza, P., Tagliente, M., & Vairo, U. (2020). Balloon angioplasty of aortic coarctation in critically ill newborns using axillary artery access. *Annals of Pediatric Cardiology*, 13(1), 67-71. [https://doi.org/10.4103/APC.APC\\_2\\_19](https://doi.org/10.4103/APC.APC_2_19)
- Melo, S. L. de, Carvalho, J. N. de, Monge, N. M. S., Sousa, I. B. dos S., Pisani, C. F., & Scanavacca, M. (2021). Catheter Ablation in Neonate with Heart Failure Due to Incessant Atrioventricular Reentrant Tachycardia. *International Journal of Cardiovascular Sciences*. <https://doi.org/10.36660/IJCS.20200015>
- Minotti, C., Scioni, M., Castaldi, B., Guariento, A., Biffanti, R., Di Salvo, G., Vida, V., & Padalino, M. A. (2022). Effectiveness of Repair of Aortic Coarctation in Neonates: A Long-Term experience. *Pediatric Cardiology*, 43(1), 17. <https://doi.org/10.1007/S00246-021-02685-Z>
- Mishra, A. K., Barwad, P., Bansal, V., Mandal, B., Srivastava, A., & Naganur, S. H. (2020). Ebstein's anomaly of tricuspid valve with aortic stenosis and coarctation of aorta: Successful single-stage repair of a rare adult congenital heart disease. *Journal of Cardiac Surgery*, 35(11), 3160-3165. <https://doi.org/10.1111/JOCS.15004>
- Mitchell, S. C., Korones, S. B., & Berendes, H. W. (1971). Congenital Heart Disease in 56,109 Births Incidence and Natural History. *Circulation*, 43(3), 323-332. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.43.3.323>
- Moore, J. P., & Shivkumar, K. (2020). Ebstein's anomaly: Structural insights for the interventional electrophysiologist. *Heart Rhythm*, 17(7), 1099-1100. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2020.04.038>

- Moore, K. L., Former, C., & Torchia, M. G. (2020). *Embriología clínica (English Edition)* (K. Moore, T. Persaud, & Torchia Mark, Eds.; 11th ed.). ELSEVIER.
- Muraru, D., Veronesi, F., Maddalozzo, A., Dequal, D., Frajhof, L., Rabischoffsky, A., Iliceto, S., & Badano, L. P. (2017). 3D printing of normal and pathologic tricuspid valves from transthoracic 3D echocardiography data sets. *European Heart Journal - Cardiovascular Imaging*, *18*(7), 802-808. <https://doi.org/10.1093/EHJCI/JEW215>
- Narvey, M., Wong, K. K., & Fournier, A. (2017). Pulse oximetry screening in newborns to enhance detection of critical congenital heart disease. *Paediatrics & Child Health*, *22*(8), 494-498. <https://doi.org/10.1093/PCH/PXX136>
- Neumann, S., Rüffer, A., Sachweh, J., Biermann, D., Herrmann, J., Jerosch-Herold, M., Hazekamp, M., Sinning, C., Zengin, E., Blankenberg, S., Girdauskas, E., Reichenspurner, H., Kehl, T., Müller, G., Kozlik-Feldmann, R., & Rickers, C. (2021). Narrative review of Ebstein's anomaly beyond childhood: Imaging, surgery, and future perspectives. *Cardiovascular Diagnosis and Therapy*, *11*(6), 1310323-1311323. <https://doi.org/10.21037/CDT-20-771>
- Nishioka, M., Fuchigami, T., Akashige, T., & Nagata, N. (2018). Successful Staged Surgical Management for Double Outlet Right Ventricle with Ebstein's Anomaly and Aortic Coarctation; Report of a Case. *Journal of the American College of Cardiology*, *71*(8), 615-621.
- Organización Mundial de la Salud. (2023). *Anomalías congénitas*. <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>
- Oxenius, A., Attenhofer Jost, C. H., Prêtre, R., Dave, H., Bauersfeld, U., Kretschmar, O., Seifert, B., Balmer, C., & Valsangiacomo Buechel, E. R. (2013). Management and outcome of

Ebstein's anomaly in children. *Cardiology in the young*, 23(1), 27-34.

<https://doi.org/10.1017/S1047951112000224>

Ozaki, N., Nakamura, Y., Suzuki, T., Yoshimoto, J., Toyohara, K., Fukuhara, H., Katayama, H.,

Kishi, K., Odanaka, Y., & Tamai, H. (2018). Safety and Efficacy of Radiofrequency

Catheter Ablation for Tachyarrhythmia in Children Weighing Less Than 10 kg. *Pediatric*

*Cardiology*, 39(2), 384. <https://doi.org/10.1007/S00246-017-1766-7>

Pacifici, G. M. (2013). Clinical Pharmacology of Furosemide in Neonates: A Review.

*Pharmaceuticals 2013, Vol. 6, Pages 1094-1129*, 6(9), 1094-1129.

<https://doi.org/10.3390/PH6091094>

Paranon, S., & Acar, P. (2008). Ebstein's anomaly of the tricuspid valve: from fetus to adult.

*Heart (British Cardiac Society)*, , 94(2), 237-243.

<https://doi.org/10.1136/HRT.2006.105262>

Park, M. K., & Salamat, M. (2020). *Park's pediatric cardiology for practitioners*. (7th ed., Vol.

1). ELSEVIER.

Patorno, E., Huybrechts, K. F., Bateman, B. T., Cohen, J. M., Desai, R. J., Mogun, H., Cohen, L.

S., & Hernandez-Diaz, S. (2017). Lithium Use in Pregnancy and the Risk of Cardiac

Malformations. *New England Journal of Medicine*, 376(23), 2245-2254.

[https://doi.org/10.1056/NEJMOA1612222/SUPPL\\_FILE/NEJMOA1612222\\_DISCLOSURES.PDF](https://doi.org/10.1056/NEJMOA1612222/SUPPL_FILE/NEJMOA1612222_DISCLOSURES.PDF)

Paucar, M., Orbe, C., & Patiño, R. (2018). Perfil epidemiológico de cardiopatías congénitas en

neonatos del hospital vicente corral moscoso cuenca ecuador, 2009-2017. *Rev. ecuat.*

*pediatr*, 21-28. <http://fi-admin.bvsalud.org/document/view/wh9gj>

- Pérez-Riera, A. R., Barbosa-Barros, R., Daminello-Raimundo, R., de Abreu, L. C., & Nikus, K. (2019). Electro-vectorcardiographic and electrophysiological aspects of Ebstein's anomaly. *Annals of Noninvasive Electrocardiology*, 24(3). <https://doi.org/10.1111/ANEC.12590>
- Philip Saul, J., Kanter, R. J., Abrams, D., Asirvatham, S., Bar-Cohen, Y., Blafox, A. D., Cannon, B., Clark, J., Dick, M., Freter, A., Kertesz, N. J., Kirsh, J. A., Kugler, J., Lapage, M., McGowan, F. X., Miyake, C. Y., Nathan, A., Papagiannis, J., Paul, T., ... Zimmerman, F. (2016). PACES/HRS expert consensus statement on the use of catheter ablation in children and patients with congenital heart disease. *Heart Rhythm*, 13(6), e251-e289. <https://doi.org/10.1016/J.HRTHM.2016.02.009>
- Possner, M., Gensini, F. J., Mauchley, D. C., Krieger, E. V., & Steinberg, Z. L. (2020). Ebstein's Anomaly of the Tricuspid Valve: an Overview of Pathology and Management. *Current Cardiology Reports*, 22(12), 1-7. <https://doi.org/10.1007/S11886-020-01412-Z/METRICS>
- Qureshi, M. Y., O'Leary, P. W., & Connolly, H. M. (2018). Cardiac imaging in Ebstein anomaly. *Trends in Cardiovascular Medicine*, 28(6), 403-409. <https://doi.org/10.1016/J.TCM.2018.01.002>
- Rajasekhar, D., Raju, R., & Reddy, D. C. (2000). Ebstein's anomaly of tricuspid valve: association with coarctation of aorta. *Indian heart journal*, 52(5), 599-600.
- Rao, P. S. (2009). Diagnosis and management of cyanotic congenital heart disease: Part i. *Indian Journal of Pediatrics*, 76(1), 57-70. <https://doi.org/10.1007/S12098-009-0030-4/METRICS>
- Rao, S., Goens, M. B., Myers, O. B., & Sebesta, E. A. (2020). Pulse oximetry screening for detection of congenital heart defects at 1646 m in Albuquerque, New Mexico. *Cardiology in the Young*, 30(12), 1851-1855. <https://doi.org/10.1017/S1047951120002899>

- Reemtsen, B. L., Fagan, B. T., Wells, W. J., & Starnes, V. A. (2006). Current surgical therapy for Ebstein anomaly in neonates. *Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery*, *132*(6), 1285-1289. <https://doi.org/10.1016/j.jtcvs.2006.08.044>
- Reemtsen, B. L., & Starnes, V. A. (2008). Fenestrated Right Ventricular Exclusion (Starnes' Procedure) for Severe Neonatal Ebstein's Anomaly. *Operative Techniques in Thoracic and Cardiovascular Surgery*, *13*(2), 91-100. <https://doi.org/10.1053/j.optechstcvs.2008.03.002>
- Richardson, C., & Silver, E. S. (2017). Management of Supraventricular Tachycardia in Infants. *Pediatric Drugs*, *19*(6), 539-551. <https://doi.org/10.1007/S40272-017-0254-0/METRICS>
- Rutz, T., & Kühn, A. (2019). The challenge of risk stratification in Ebstein's anomaly. *International Journal of Cardiology*, *278*, 89-90. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2018.12.015>
- Rychik, J., Ayres, N., Cuneo, B., Gotteiner, N., Hornberger, L., Spevak, P. J., & van der Veld, M. (2004). American society of echocardiography guidelines and standards for performance of the fetal echocardiogram. *Journal of the American Society of Echocardiography*, *17*(7), 803-810. <https://doi.org/10.1016/j.echo.2004.04.011>
- Rydzewska, K., Sylwestrzak, O., Krekora, M., Słodki, M., & Respondek-Liberska, M. (2020). Ebstein's anomaly: epidemiological analysis and presentation of different prenatal management. <https://doi.org/10.1080/14767058.2020.1818207>, *35*(17), 3297-3304. <https://doi.org/10.1080/14767058.2020.1818207>
- Sainathan, S., Da Fonseca Da Silva, L., & Da Silva, J. P. (2020). Ebstein's anomaly: contemporary management strategies. *Journal of Thoracic Disease*, *12*(3), 1161-1173. <https://doi.org/10.21037/JTD.2020.01.18>

- Salik, I., Mehta, B., & Ambati, S. (2022). *Bidirectional Glenn Procedure or Hemi-Fontan*. StatPearls - NCBI Bookshelf. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK563299/>
- Salkar, H. R., Salkar, R. G., & Sengupita, P. P. (1996). Ebstein's anomaly with coarctation of the aorta--an unusual association. *Indian heart journal*, 48(3), 283-284.
- Sanapo, L., Moon-Grady, A. J., & Donofrio, M. T. (2016). Perinatal and Delivery Management of Infants with Congenital Heart Disease. *Clinics in Perinatology*, 43(1), 55-71. <https://doi.org/10.1016/J.CLP.2015.11.004>
- Sánchez Luna, M., Perez Muñuzuri, A., & Couce Pico, M. (2021). Cribado de cardiopatías congénitas críticas en el periodo neonatal. Actualización de la recomendación de la Sociedad Española de Neonatología. *Anales de Pediatría*, 95(6), 492-493. <https://doi.org/10.1016/J.ANPEDI.2021.01.001>
- Shahoud, J. S., Miao, J. H., & Bolla, S. R. (2022, julio 25). *Anatomy, Thorax, Heart Aorta*. StatPearls; StatPearls Publishing. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK538140/>
- Sherwin, E. D., & Abrams, D. J. (2017). Ebstein Anomaly. *Cardiac Electrophysiology Clinics*, 9(2), 245-254. <https://doi.org/10.1016/j.ccep.2017.02.007>
- Singh, D. P., Hussain, K., & Mahajan, K. (2022, junio 6). *Ebstein Anomaly And Malformation*. StatPearls; StatPearls Publishing. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK534824/>
- Spanaki, A., Kabir, S., Stephenson, N., van Poppel, M. P. M., Benetti, V., & Simpson, J. (2022). 3D Approaches in Complex CHD: Where Are We? Funny Printing and Beautiful Images, or a Useful Tool? *Journal of Cardiovascular Development and Disease*, 9(8), 269. <https://doi.org/10.3390/JCDD9080269/S1>
- Steinmetz, M., & Schuster, A. (2021). Left Ventricular Pathology in Ebstein's Anomaly-Myocardium in Motion: CMR Insights Into Left Ventricular Fibrosis, Deformation, and

Exercise Capacity. *Circulation: Cardiovascular Imaging*, 14(3), E012285.

<https://doi.org/10.1161/CIRCIMAGING.121.012285>

Subban, V., Lakshmanan, A., Kalidoss, L., Pandurangi, U. M., & Mullasari, A. S. (2013).

Ebstein's anomaly with severe aortic stenosis and syncope: Implications in management.

*Sahel Medical Journal*, 16(3), 130. <https://doi.org/10.4103/1118-8561.121927>

Suradi, H., & Hijazi, Z. M. (2015). Current management of coarctation of the aorta. *Global*

*Cardiology Science and Practice*, 2015(4), 44.

<https://doi.org/10.5339/GCSP.2015.44/CITE/REFWORKS>

Tan, N. Y., Attenhofer Jost, C. H., Polkinghorne, M. D., Vargas, E. R., Hodge, D. O., Dearani, J.

A., Asirvatham, S. J., Connolly, H. M., & McLeod, C. J. (2019). Cerebrovascular accidents in Ebstein's anomaly. *Congenital Heart Disease*, 14(6), 1157-1165.

<https://doi.org/10.1111/CHD.12841>

Tandon, I., Lam, N. T., & Balachandran, K. (2019). Mechanical mediation of signaling pathways

in heart valve development and disease. *Advances in Heart Valve Biomechanics: Valvular Physiology, Mechanobiology, and Bioengineering*, 241-262. [https://doi.org/10.1007/978-3-030-01993-8\\_10/COVER](https://doi.org/10.1007/978-3-030-01993-8_10/COVER)

Tapanes H, Peña M, Savio A, & Senra L. (2013). Hellen Brooke Taussig. Madre de la

Cardiología Pediátrica. *Revista Cubana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular*, 19(2), 107-110. <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=47671>

Thareja, S. K., Frommelt, M. A., Lincoln, J., Lough, J. W., Mitchell, M. E., & Tomita-Mitchell,

A. (2022). A Systematic Review of Ebstein's Anomaly with Left Ventricular

Noncompaction. *Journal of Cardiovascular Development and Disease*, 9(4), 115.

<https://doi.org/10.3390/JCDD9040115/S1>

- Vahanian, A., Beyersdorf, F., Praz, F., Milojevic, M., Baldus, S., Bauersachs, J., Capodanno, D., Conradi, L., de Bonis, M., de Paulis, R., Delgado, V., Freemantle, N., Gilard, M., Haugaa, K. H., Jeppsson, A., Jüni, P., Pierard, L., Prendergast, B. D., Sadaba, J. R., ... Zientara, A. (2022). 2021 ESC/EACTS Guidelines for the management of valvular heart disease. Developed by the Task Force for the management of valvular heart disease of the European Society of Cardiology (ESC) and the European Association for Cardio-Thoracic Surgery (EACTS). *European Heart Journal*, 43(7), 561-632.  
<https://doi.org/10.1093/EURHEARTJ/EHAB395>
- Valverde, I., Gomez-Ciriza, G., Hussain, T., Suarez-Mejias, C., Velasco-Forte, M. N., Byrne, N., Ordoñez, A., Gonzalez-Calle, A., Anderson, D., Hazekamp, M. G., Roest, A. A. W., Rivas-Gonzalez, J., Uribe, S., El-Rassi, I., Simpson, J., Miller, O., Ruiz, E., Zabala, I., Mendez, A., ... Hosseinpour, A. R. (2017). Three-dimensional printed models for surgical planning of complex congenital heart defects: an international multicentre study. *European Journal of Cardio-Thoracic Surgery*, 52(6), 1139-1148. <https://doi.org/10.1093/EJCTS/EZX208>
- Van Der Bom, T., Zomer, A. C., Zwinderman, A. H., Meijboom, F. J., Bouma, B. J., & Mulder, B. J. M. (2010). The changing epidemiology of congenital heart disease. *Nature Reviews Cardiology* 2011 8:1, 8(1), 50-60. <https://doi.org/10.1038/nrcardio.2010.166>
- Vari, D., Xiao, W., Behere, S., Spurrier, E., Tsuda, T., & Baffa, J. M. (2021). Low-dose prostaglandin E1 is safe and effective for critical congenital heart disease: is it time to revisit the dosing guidelines? *Cardiology in the Young*, 31(1), 63-70.  
<https://doi.org/10.1017/S1047951120003297>
- Vermeer, A. M. C., van Engelen, K., Postma, A. v., Baars, M. J. H., Christiaans, I., de Haij, S., Klaassen, S., Mulder, B. J. M., & Keavney, B. (2013). Ebstein anomaly associated with left

ventricular noncompaction: An autosomal dominant condition that can be caused by mutations in MYH7. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 163(3), 178-184. <https://doi.org/10.1002/AJMG.C.31365>

Wang, B., Zhang, J., Wu, Y. Z., Lu, Z. H., Wang, N., & Yu, Z. bin. (2021). Reference Interval for Pulse Oxygen Saturation in Neonates at Different Altitudes: A Systematic Review. *Frontiers in Pediatrics*, 9, 1233. <https://doi.org/10.3389/FPED.2021.771750/BIBTEX>

Wieczorek, A., Hernandez-Robles, J., Ewing, L., Leshko, J., Luther, S., & Huhta, J. (2008). Prediction of outcome of fetal congenital heart disease using a cardiovascular profile score. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 31(3), 284-288. <https://doi.org/10.1002/UOG.5177>

Wu, W., He, J., & Shao, X. (2020). Incidence and mortality trend of congenital heart disease at the global, regional, and national level, 1990-2017. *Medicine (United States)*, 99(23). <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000020593>

Yuan, S. M. (2017). Ebstein's Anomaly: Genetics, Clinical Manifestations, and Management. *Pediatrics and Neonatology*, 58(3), 211-215. <https://doi.org/10.1016/j.pedneo.2016.08.004>

Zimmerman, M. S., Smith, A. G. C., Sable, C. A., Echko, M. M., Wilner, L. B., Olsen, H. E., Atalay, H. T., Awasthi, A., Bhutta, Z. A., Boucher, J. L. A., Castro, F., Cortesi, P. A., Dubey, M., Fischer, F., Hamidi, S., Hay, S. I., Hoang, C. L., Hugo-Hamman, C., Jenkins, K. J., ... Kassebaum, N. J. (2020). Global, regional, and national burden of congenital heart disease, 1990–2017: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2017. *The Lancet Child and Adolescent Health*, 4(3), 185-200. [https://doi.org/10.1016/S2352-4642\(19\)30402-X](https://doi.org/10.1016/S2352-4642(19)30402-X)

## 9 ANEXOS

## Anexo1

Gráfico No. 14  
Principales causas de mortalidad infantil Ecuador 2013  
Lista internacional detallada-CIE-10

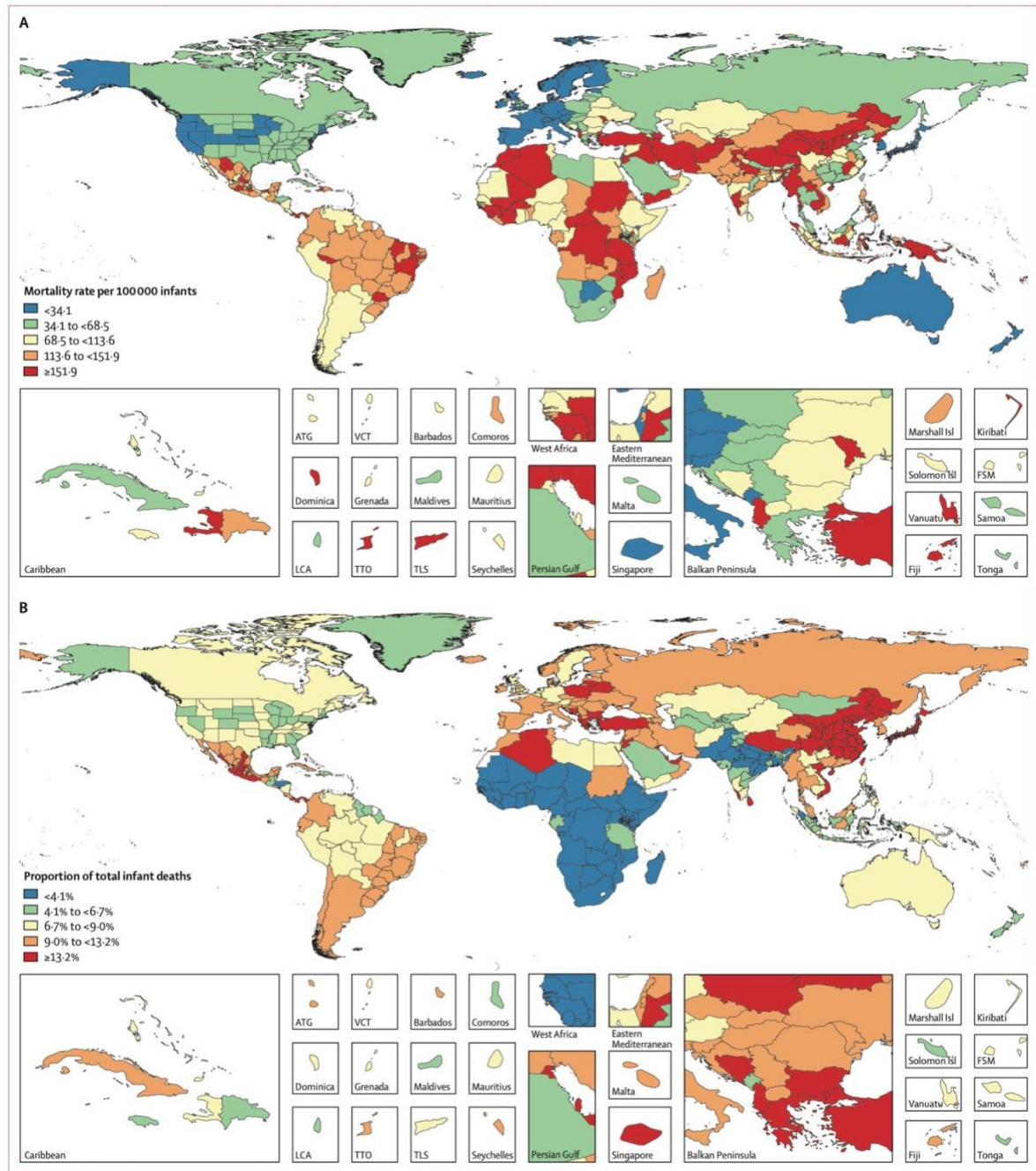
Causas de mortalidad infantil	Sexo		Total	Razón x 1.000 nacidos vivos 1/	%
	Hombres	Mujeres			
<b>Total de defunciones de menores de 1 año</b>	<b>1.612</b>	<b>1.316</b>	<b>2.928</b>	<b>8,64</b>	<b>100%</b>
P07 Trastornos relacionados con duración corta de la gestación y con bajo peso al nacer, no clasificados en otra parte	197	167	364	1,07	12,43%
P22 Dificultad respiratoria del recién nacido	176	106	282	0,83	9,63%
J18 Neumonía, organismo no especificado	73	86	159	0,47	5,43%
Q24 Otras malformaciones congénitas del corazón	86	68	154	0,45	5,26%
P23 Neumonía congénita	74	72	146	0,43	4,99%
Q89 Otras malformaciones congénitas, no clasificadas en otra parte	51	74	125	0,37	4,27%
P36 Sepsis bacteriana del recién nacido	56	49	105	0,31	3,59%
P21 Asfixia del nacimiento	36	33	69	0,20	2,36%
P29 Trastornos cardiovasculares originados en el período perinatal	39	21	60	0,18	2,05%
W84 Obstrucción no especificada de la respiración	32	23	55	0,16	1,88%
P24 Síndromes de aspiración neonatal	28	23	51	0,15	1,74%
Q79 Malformaciones congénitas del sistema osteomuscular, no clasificadas en otra parte	34	16	50	0,15	1,71%
Q25 Malformaciones congénitas de las grandes arterias	20	20	40	0,12	1,37%
P28 Otros problemas respiratorios del recién nacido, originados en el período perinatal	22	17	39	0,12	1,33%
Q20 Malformaciones congénitas de las cámaras cardíacas y sus conexiones	27	12	39	0,12	1,33%
P77 Enterocolitis necrotizante del feto y del recién nacido	16	18	34	0,10	1,16%
Q21 Malformaciones congénitas de los tabiques cardíacos	17	13	30	0,09	1,02%
P96 Otras afecciones originadas en el período perinatal	18	11	29	0,09	0,99%
Q90 Síndrome de Down	11	15	26	0,08	0,89%
A09 Diarrea y gastroenteritis de presunto origen infeccioso	11	13	24	0,07	0,82%
P20 Hipoxia intrauterina	11	13	24	0,07	0,82%
Q03 Hidrocéfalo congénito	17	7	24	0,07	0,82%
J20 Bronquitis aguda	4	15	19	0,06	0,65%
P05 Retardo del crecimiento fetal y desnutrición fetal	9	10	19	0,06	0,65%
Q04 Otras malformaciones congénitas del encéfalo	9	10	19	0,06	0,65%
Q00 Anencefalia y malformaciones congénitas similares	9	8	17	0,05	0,58%
R00 -R99 Causas mal definidas	103	100	203	0,60	6,93%
Resto de causas	426	296	722	2,13	24,66%
<b>Estimación de nacidos vivos 2/</b>	<b>339.060</b>				

1/ Razón por 1.000 nacidos vivos estimados en el año 2013

2/ La estimación de nacidos vivos se calcula a partir de los datos del Censo 2010

Obtenido de anuario del INEC 2013, pag 37.

Anexo 2: Distribución geográfica de muertes por cardiopatías congénitas en 2017.



Fuente: GBD 2017 Congenital Heart Disease Collaborators. (2020). Global, regional, and national burden of congenital heart disease, 1990-2017: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2017. [figura 1A]. Recuperado de [https://doi.org/10.1016/S2352-4642\(19\)30402-X](https://doi.org/10.1016/S2352-4642(19)30402-X)

Anexo3: Principales causas de mortalidad infantil en 1990 y 2017

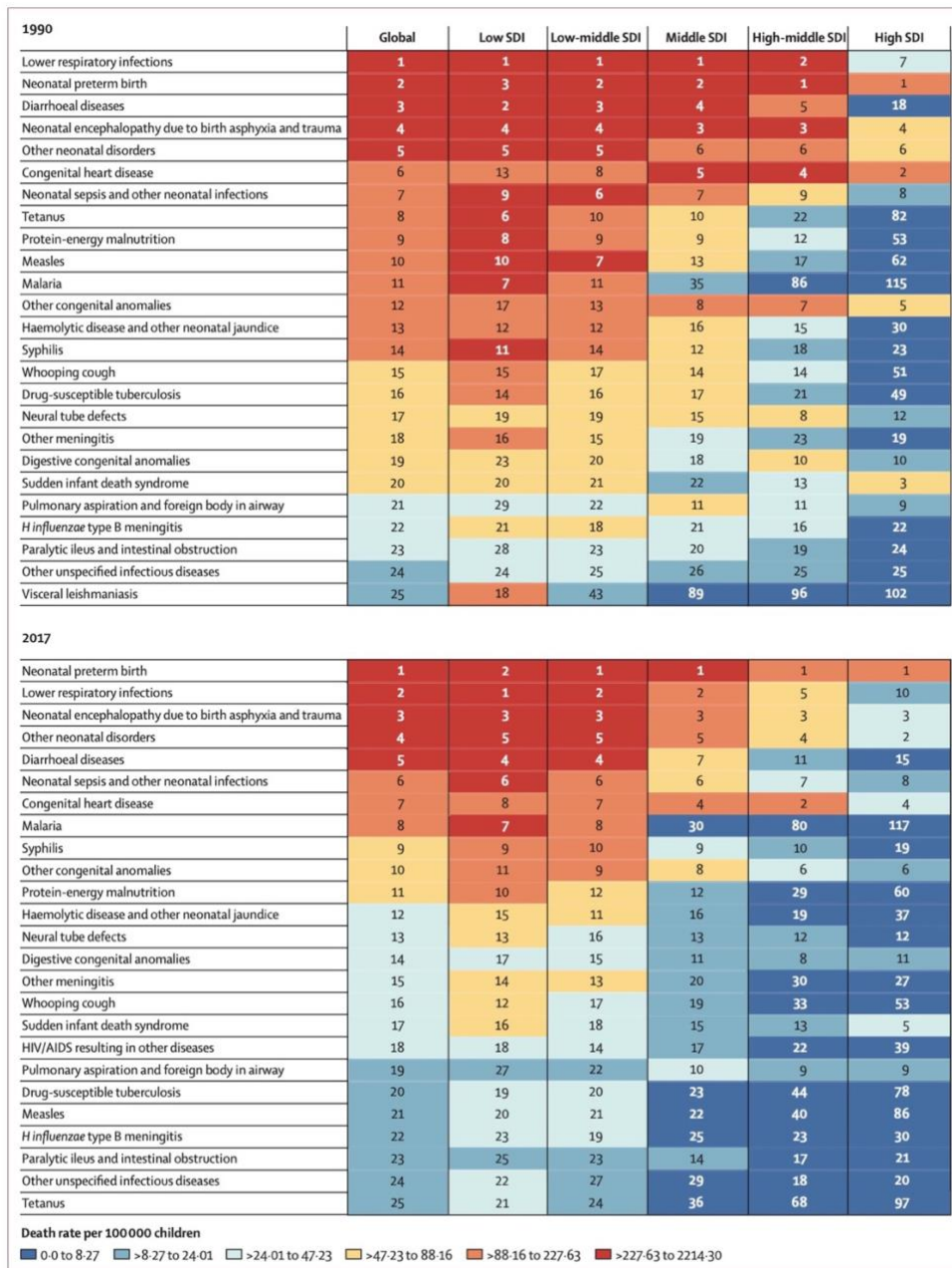
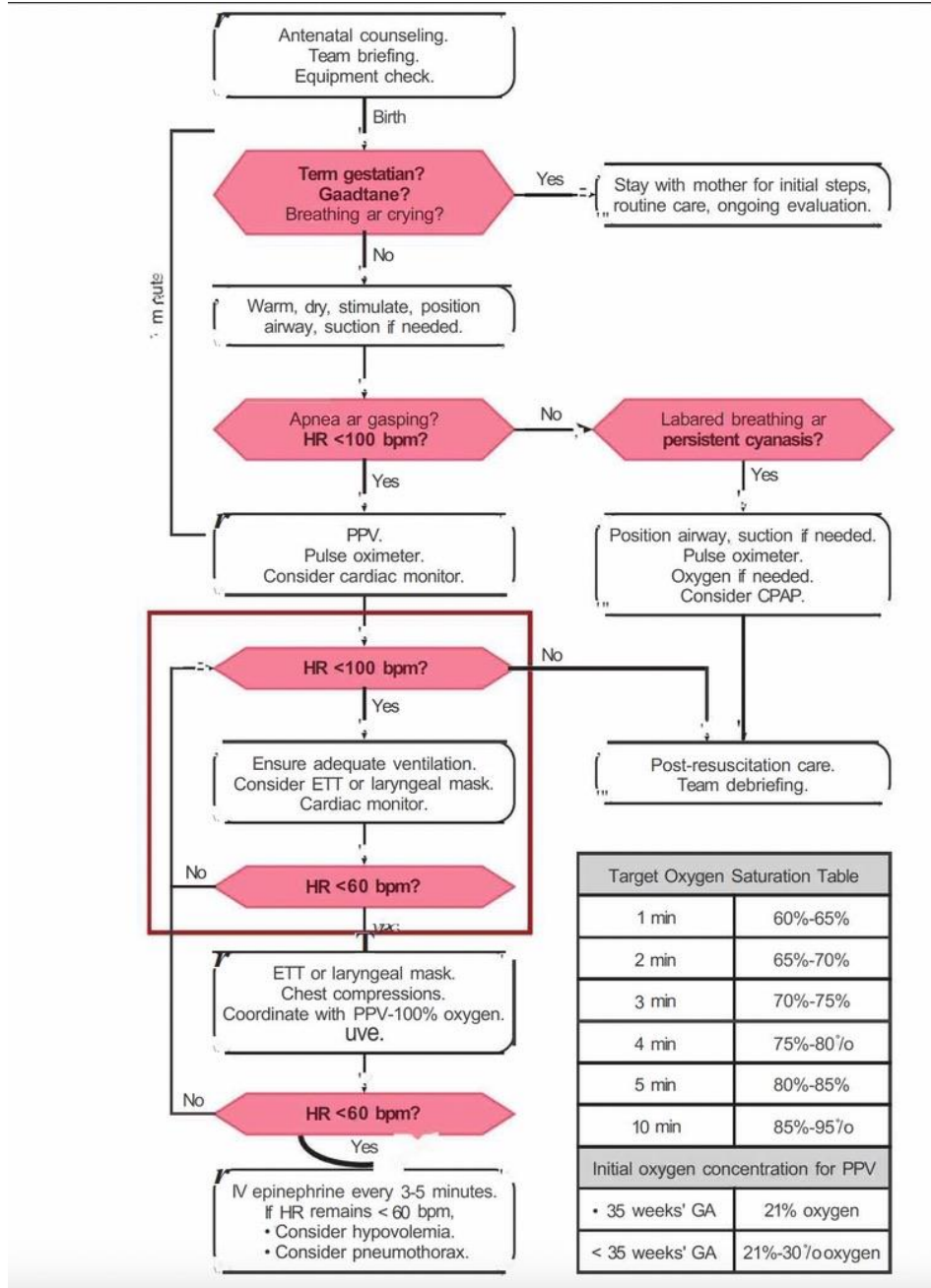


Figure 2: Leading causes of death in children younger than 1 year  
 The heat map depicts rank order of causes of death (by death rate per 100 000) in children younger than 1 year in 1990 and 2017. The rank of congenital heart disease increased from ninth to seventh globally and 17th to 11th in low SDI countries from 1990 to 2017. SDI=Socio-demographic Index.

Fuente: GBD 2017 Congenital Heart Disease Collaborators. (2020). Global, regional, and national burden of congenital heart disease, 1990-2017: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2017. [figura 2]. Recuperado de [https://doi.org/10.1016/S2352-4642\(19\)30402-X](https://doi.org/10.1016/S2352-4642(19)30402-X)

Anexo 4: Algoritmo de reanimación neonatal



Fuente: Aziz, K., Lee, H. C., Escobedo, M. B., Hoover, A. V., Kamath-Rayne, B. D., Kapadia, V. S., Magid, D. J., Niermeyer, S., Schmolzer, G. M., Szyld, E., Weiner, G. M., Wyckoff, M. H., Yamada, N. K., & Zaichkin, J. (2020). Part 5: Neonatal Resuscitation: 2020 American Heart Association Guidelines for Cardiopulmonary Resuscitation and Emergency Cardiovascular Care. *Circulation*, 142(16\_suppl\_2), S524–S550. <https://doi.org/10.1161/CIR.0000000000000902>

## Anexo 5: Escala funcional de Ross modificada

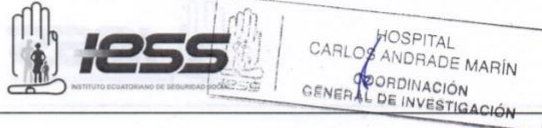
<b>Clase I</b>
Asintomático
<b>Clase II</b>
Taquipnea marcada o diaforesis con la alimentación en lactantes. Disnea durante el ejercicio en niños mayores.
<b>Clase III</b>
Taquipnea marcada o diaforesis con la alimentación en lactantes. Disnea marcada durante el ejercicio en niños mayores. Prolongación de tiempos de alimentación y detención de curva de crecimiento.
<b>Clase IV</b>
Taquipnea, tiraje, quejido, diaforesis durante el reposo

Fuente: Burgoa-Varga, J., Cruz-Arias, R., Herrera-Cusicanqui, J., & Patiño-Aguilar, L.. (2018). INSUFICIENCIA CARDIACA EN PEDIATRÍA. *Revista Médica La Paz*, 24(1), 52-62.

Recuperado en 08 de junio de 2023, de:

[http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1726-89582018000100009&lng=es&tlng=es](http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1726-89582018000100009&lng=es&tlng=es)

## Anexo 6: Autorización de uso de datos anonimizados para estudio de caso.



(19/04/2023)  
16:05

Memorando Nro. IESS-HCAM-CGCC-2023-0614-M

Quito, D.M., 19 de abril de 2023

**PARA:** Sr. Dr. Santiago Gonzalo Cárdenas Zurita  
**Coordinador General de Investigación del Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín, Encargado**

**ASUNTO:** ENTREGA: MINIGUANO ALBUJA KEVIN ENVIA OFICIO SOLICITA AUTORIZACIÓN PARA EL ACCESO A LA HISTORIA CLINICA

De mi consideración:

En respuesta al Memorando Nro. IESS-HCAM-CGI-2023-0187-M, suscrito el 19 de abril del presente año en el que se solicita en su parte pertinente: "(...)En atención a la respuesta de la Unidad Jurídica y siguiendo el proceso correspondiente se solicita la información de la Historia Clínica No. 187428 de la Unidad de Archivo y Documentación Clínica, para proceder a la anonimización y continuar con el flujo de investigación del Dr. Kevin David Miniguano Albuja con tema: "Anomalía de Ebstein asociado a coartación de aorta en paciente pediátrico. estudio de caso"(...)". La Unidad Técnica de Archivo y Documentación Clínica en estricto cumplimiento de sus funciones, al ser custodio de historias clínicas, adjunta 1 DVD, que contienen fiel copia del original de la Historia Clínica del paciente solicitado por la Coordinación General de Investigación, misma que se encuentra registrada en el Sistema de Información Médica MIS-AS400 y corresponden a las atenciones médicas brindadas en este establecimiento de salud.

De acuerdo con el Reglamento de Información Confidencial del Sistema Nacional de Salud, expedido mediante Acuerdo Ministerial No. 00005216-A, de 31 de diciembre de 2014, publicado en el Registro Oficial Nro. 427 de 29 de enero de 2015, la información contenida en los documentos remitidos a su despacho, así como el uso y destino de la misma, son de vuestra responsabilidad.

Con sentimientos de distinguida consideración.

Atentamente,

*Documento firmado electrónicamente*

Dra. Cecilia Patricia Leon Vega  
**COORDINADORA GENERAL DE CONTROL DE CALIDAD - HOSPITAL DE ESPECIALIDADES CARLOS ANDRADE MARIN**

Referencias:  
 - IESS-HCAM-CGI-2023-0187-M

Anexos:  
 - MINIGUANO ALBUJA KEVIN ENVIA OFICIO SOLICITA AUTORIZACIÓN PARA EL ACCESO A LA HISTORIA CLINICA

Copia:  
 Sr. Espc. Patricio Giovanni Gaón Rodríguez  
**Jefe De Unidad De Archivo Y Documentación Clínica Del Hospital De Especialidades - Carlos Andrade Marín**  
 Sra. Tlga. Marlene Gisselle Cuji Alegria  
**Oficinista - Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín**  
 Sra. Ing. Lorena Elizabeth Gomez Pinza  
**Oficinista - Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín**

[www.iesg.gob.ec](http://www.iesg.gob.ec)

Síguenos en: 1/2