

Consideraciones útiles para el asesoramiento genético de pacientes con anomalía de Ebstein

Useful considerations for the genetic advice of patients with Ebstein anomaly

Dra. Odelinda Acosta Camacho^{1*} <https://orcid.org/0000-0001-6375-2806>

Dra. Isabel Marten Powell¹ <https://orcid.org/0000-0003-1067-3463>

Dra. Virgen Yaneisy Gross Ochoa¹ <https://orcid.org/0000-0002-4618-1877>

Dra. Farah María Kindelán Mercarón¹ <https://orcid.org/0000-0002-0315-7164>

¹Facultad de Medicina No. 1, Universidad de Ciencias Médicas. Santiago de Cuba, Cuba.

*Autor para la correspondencia. Correo electrónico: odette.acosta@infomed.sld.cu

RESUMEN

La anomalía de Ebstein es una rara enfermedad que consiste en un espectro variable de anomalías, resultado de una implantación anormal de la válvula tricúspide en el ventrículo derecho; por tal razón, es considerada una afección grave e incurable que origina una tendencia a la terminación voluntaria del embarazo como opción reproductiva en el marco del asesoramiento genético prenatal. Los adelantos en el diagnóstico y control clínicoquirúrgico de esta enfermedad han garantizado el incremento de la supervivencia y una mejor calidad de vida en estos pacientes. Además, han permitido ajustar factores clínicos que implican su evolución y pronóstico. Se realizan algunas valoraciones, a fin de proveer los argumentos necesarios que permitan a la pareja elegir un curso de acción apropiado con vistas a los riesgos y objetivos familiares basados en los principios éticos del asesoramiento genético.

Palabras clave: anomalía de Ebstein; terminación voluntaria del embarazo; asesoramiento genético.

ABSTRACT

Ebstein anomaly is a strange disease that consists on a variable spectrum of anomalies, due to an abnormal installation of the tricuspid valve in the right ventricle; reason why, it is considered a serious and incurable disorder that originates a tendency to the voluntary termination of pregnancy as reproductive option in the mark of prenatal genetic advice. The advances in the diagnosis and clinical surgical control of this disease have guaranteed the increment of survival and a better life quality in these patients. Also, they have allowed to adjust clinical factors that involve its clinical course and prognosis. Some valuations are carried out, in order to provide the necessary arguments that allow the couple to choose an appropriate action course aimed at the risks and family objectives based on the ethical principles of the genetic advice.

Key words: Ebstein anomaly; voluntary termination of pregnancy; genetic advice.

Recibido: 05/11/2018

Aprobado: 30/09/2019

Introducción

La medicina embriofetal en sus vertientes diagnóstica y terapéutica ha alcanzado una nueva orientación al considerar a este último como paciente. El diagnóstico prenatal como expresión de este impulso permite conocer al feto dentro del útero, predecir su desarrollo, enfermedades y malformaciones, así como proporcionar acciones terapéuticas para garantizar la supervivencia y calidad de vida de los recién nacidos, lo cual incluye tratamientos intraútero, adelantar el parto si es preciso o preparar adecuadamente la terapia posnatal en centros especializados.

Aproximadamente un tercio de los fetos con malformaciones congénitas mayores presentan defectos cardiacos, los cuales en su mayoría se pueden detectar mediante ecografía realizada alrededor de las 24 semanas. Las cardiopatías congénitas representan aproximadamente 8 por cada 1 000 nacidos vivos, como promedio 2 de cada 1000 pacientes con esa afección tendrán una malformación compleja.^(1,2)

La anomalía de Ebstein es una enfermedad rara que tiene una prevalencia de 0,03 a 0,6 % del total de cardiopatías congénitas;⁽²⁾ representa 40 % de las malformaciones congénitas de la válvula tricúspide. Consiste en un espectro de anomalías del aparato valvular del corazón que resulta interesante desde el punto de vista clínico por su baja frecuencia y la versatilidad de los síntomas; estos últimos son inconstantes debido a la variabilidad del sitio de inserción de la válvula tricúspide y a la intensidad de la insuficiencia tricuspídea.^(2,3)

De hecho, las manifestaciones clínicas son variables y el pronóstico es peor si el defecto está asociado a otras malformaciones cardiovasculares o arritmias cardiacas. Por su rareza y heterogeneidad resulta difícil describir la evolución y el pronóstico en una serie de casos. Algunos estudios clínicos han determinado que la edad promedio de supervivencia es alrededor de 20 años; un tercio de los pacientes fallecen antes de los 10 años, aunque algunos viven hasta después de la sexta década de la vida.^(4,5)

La 63 asamblea de la Organización Mundial de la Salud (OMS) reconoce los defectos congénitos como un problema de salud y exhorta a los estados miembros a realizar acciones en función de la prevención y el tratamiento de estos.⁽⁶⁾ Sustentado en el asesoramiento genético prenatal de pacientes con anomalía de Ebstein donde se informa sobre la evolución, pronóstico, sobrevida y calidad de vida de dichos pacientes, se ha observado una tendencia a la terminación del embarazo como medida terapéutica, teniendo en cuenta que en la mayoría de los programas a escala mundial esta enfermedad es señalada como extremadamente grave e incurable.⁽⁷⁾

Motivados por lo antes expuesto, los autores ponen a consideración de los asesores genéticos argumentos científicos en relación con la variabilidad de la expresión clínica, la evolución y el pronóstico, así como la mortalidad y la supervivencia útiles en las sesiones de asesoramiento genético, que permiten establecer nuevos puntos de vista a la pareja para elegir un curso de acción apropiado sobre la base de los riesgos,

objetivos familiares, principios éticos y religiosos, además de los adelantos técnicos y científicos disponibles.

Consideraciones para el asesoramiento genético de pacientes con anomalía de Ebstein

Desde finales de la década de los 70, los avances en el diagnóstico y la atención terapéutica y quirúrgica de los pacientes con cardiopatías congénitas mejoraron la supervivencia y calidad de vida de los niños con esta afección; estas acciones se han extendido hasta la vida fetal (diagnóstico prenatal) y han permitido conocer al feto dentro del útero, así como poner en marcha con rapidez y eficacia todas las acciones terapéuticas al alcance de los especialistas; dígase, tratamiento intraútero, programación del momento del parto, si es preciso, o preparar adecuadamente la terapia posnatal en centros especializados. La mayoría de estas acciones en su mayoría son programadas antes del nacimiento y orientadas a través del asesoramiento genético efectivo.

Sin lugar a dudas, el diagnóstico prenatal disminuye la prevalencia de las formas más complejas de cardiopatías y garantiza la atención especializada en el periodo neonatal, en tanto, la sensibilidad y la especificidad en el diagnóstico se ven influenciadas por los distintos algoritmos de estudio, la edad gestacional y la pericia de quienes realizan las ecografías. De igual forma, la atención al diagnóstico prenatal de pacientes con tales defectos se encuentra relacionada con la interpretación de los asesores genéticos acerca de los actuales protocolos de actuación.

Ahora bien, el asesoramiento genético es un proceso de comunicación relacionado con el riesgo de ocurrencia o recurrencia de un trastorno genético en una familia; se lleva a cabo en las etapas preconcepcional, prenatal o posnatal según el momento en que se solicite. En el periodo prenatal tiene un enfoque preventivo y garantiza a la pareja o la familia comprender los hechos médicos, donde se incluyen el diagnóstico, el curso probable de la enfermedad y la terapéutica disponible. Se deben entender las opciones para la atención a las personas con riesgo y elegir un curso de acción que se

corresponda con estos riesgos, así como con los principios éticos y religiosos de la familia.⁽⁸⁾

Resulta importante señalar que aunque la anomalía de Ebstein cumple con los criterios de la OMS⁽⁶⁾ para ser considerada una malformación compleja; su diagnóstico mediante los modernos métodos de diagnóstico de anomalías cardiovasculares a partir del segundo trimestre de la gestación, resulta relativamente sencillo.⁽⁹⁾ En consecuencia, definir las características hemodinámicas de la enfermedad en este periodo beneficia de manera considerable las oportunidades de supervivencia en la etapa posnatal inmediata. De forma concisa la clasificación de Carpentier⁽¹⁰⁾ define aspectos morfológicos y establece parámetros pronósticos para realizar una evaluación clínica apropiada sobre la enfermedad.⁽¹¹⁾

El asesoramiento genético prenatal de los pacientes con anomalía de Ebstein es complejo y versátil, puesto que las alteraciones que afectan el aparato valvular tricuspídeo forman un espectro,⁽¹²⁾ de modo que la estimación de los riesgos debe estar fundamentada en su heterogeneidad clínica y aun así debe quedar claro que en la vida posnatal el pronóstico no está influenciado por los criterios ecocardiográficos descritos en la vida fetal, sino por factores que controlan la carga de volumen del ventrículo izquierdo, los cuidados neonatales extremos y el desarrollo sustancial de nuevas técnicas quirúrgicas.^(12,13)

Correspondería entonces reflexionar acerca del uso de algunas prescripciones que, de no tenerse en cuenta, resultaría una posición radical y poco conservadora en relación con el pronóstico y las posibilidades terapéuticas a ofrecer.

- La heterogeneidad clínica en la anomalía de Ebstein se corresponde con la variabilidad del sitio de inserción de la válvula tricúspide y la intensidad de la insuficiencia tricuspídea, por lo que estos constituyen parámetros de vital importancia para establecer el pronóstico.
- Puede aparecer como una enfermedad aislada o asociada a otras cardiopatías congénitas, por lo cual se considera un espectro y, por ende, agrava el pronóstico.
- Las manifestaciones clínicas pueden ser muy variables, desde formas graves con una alta tasa de mortalidad hasta las más leves. Las formas clínicas menos severas

o sin una comunicación interauricular no presentarán cianosis a ninguna edad y su evolución será muy favorable.

- La intensidad de los síntomas dependerá del tiempo y la severidad de la insuficiencia tricuspídea, de la función del ventrículo derecho y de la comunicación interauricular,^(4,9,11) por lo que es probable que transcurra bastante tiempo en forma subclínica hasta la etapa adulta, lo cual permite establecer una conducta médica que garantice una mejor calidad de vida.
- Hasta 30 % de los pacientes pueden ser portadores de taquiarritmias variables,⁽¹³⁾ determinadas por la presencia de vías accesorias principalmente de localización derecha, lo cual agrava el pronóstico.
- El diagnóstico resulta relativamente fácil en el periodo intrauterino, pero deben definirse las características hemodinámicas para ayudar a predecir las posibilidades de supervivencia en el periodo posnatal inmediato.

La interrupción electiva de la gestación ante el diagnóstico de pacientes con anomalía de Ebstein tiene entre sus objetivos la reducción de los índices de mortalidad infantil atribuibles a cardiopatías congénitas de gran importancia desde una dimensión social y estatal, de acuerdo con sus políticas y programas de garantías sociales; sin embargo, merece una reflexión la responsabilidad del asesor genético en la decisión individual de la pareja al optar por la interrupción del embarazo ante el diagnóstico prenatal de esta enfermedad y su perspectiva como defecto incompatible con la vida, al contextualizar su diagnóstico, pronóstico y evolución en función los adelantos científicos, técnicos y quirúrgicos, así como la disponibilidad de estos.

Conclusiones

El asesoramiento genético de pacientes con anomalía de Ebstein no lleva aparejado irremediamente la terminación del embarazo; la decisión de la pareja estará estrechamente ligada al nivel de información brindada por el asesor acerca de las manifestaciones clínicas y patológicas de la enfermedad, factores pronósticos y

medidas terapéuticas disponibles que incluyen la posibilidad de tratamiento en un centro especializado, así como el éxito de la corrección quirúrgica posnatal en dependencia del espectro clínico.

Referencias bibliográficas

1. González Vales N, Jiménez Arias RI, Ocaña MA, Cruz Pérez NR, Martínez Santana JC, González Ramos JO. Cardiopatías congénitas diagnosticadas prenatalmente en Cienfuegos. Estudio de 10 años. Revista Finlay. 2019 [citado 10/09/2019]; 9 (1). Disponible en: <http://www.revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/684/1737>
2. Sánchez DJ, Ferreiro Rodríguez A, Llamas Paneque A, Rodríguez Tur Y, Rizo López D, Yasell Rodríguez M, et al. Comportamiento clínico epidemiológico de los defectos congénitos en La Habana. Rev Cubana Pediatr. 2015 [citado 10/09/2019]; 88 (1). Disponible en: <http://www.revpediatria.sld.cu/index.php/ped/article/view/42/24>
3. Jordán Ríos A, Magaña Bailón E, Martínez Aguilar M, Maury Ordaz S, Juárez Orozco LE, Jiménez Niño A, et al. Anomalía de Ebstein. Rev Mex Cardiol. 2014 [citado 10/09/2019]; 25 (2). Disponible en: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0188-21982014000200003
4. Tassinari S, Martínez Vernaza S, Erazo Morera N, Pinzón Arciniegas MC, Gracia G, Zarante I. Epidemiología de las cardiopatías congénitas en Bogotá, Colombia en el período comprendido entre 2001 y 2014: ¿Mejoría en la vigilancia o aumento en la prevalencia?. Biomédica. 2018; 38 (Suppl 1):12-23.
5. Troost E, Roggen L, Goossens E, Moons P, De Meester P, Van De Bruaene A, et al. Cardiopatías congénitas: desde la edad fetal hasta los cuidados paliativos. Int J Cardiol. 2018; (18)34021:0167-5273.
6. Organización Mundial de la Salud. 63a Asamblea Mundial de la Salud. Ginebra, 17 - 21 de mayo de 2010: resoluciones y decisiones, anexos. Ginebra: OMS; 2010.

7. Putti P. Defectos congénitos y patologías incompatibles con la vida extrauterina. Rev. Méd. Urug. 2016 [citado 10/09/2019]; 32 (3). Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-03902016000300011
8. Carison LM, Vora NL. Prenatal Diagnosis: screening and diagnosis tools. Obstet Ginecol Clin North Am. 2017; 44 (2): 245-56.
9. Chibas Lamoth Y, Marsillí Rivera Y, Sánchez Ramírez E. Anomalía de Ebstein en diagnóstico prenatal. Rev. Inf. Cient. 2018 [citado 10/09/2019]; 97 (5): 643-51. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1028-99332018000501010&lng=es&nrm=iso
10. Peña Graca J, EM da Cruz, et al. Anomalía de Ebstein. En: Cardiología pediátrica. Nueva York: Springer; 2014 [citado 10/09/2019]. Disponible en: <http://scc.org.co/wp-content/uploads/2018/01/ANOMALIA-DE-EBSTEIN-JPPG.pdf>
11. Valdés Armenteros R, Ruiz Tellechea Y, Morilla Guzmán A, Domínguez Dieppa F, Díaz Álvarez M, Montes López E, et al. Neonatología. Diagnóstico y tratamiento. 2ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2016.
12. Chaix MA, Andelfinger G, Khairy P. Genetic testing in congenital heart disease: A clinical approach. World J Cardiol. 2016; 8 (2):180-91.
13. Martínez Rubio A, Montes de Oca L, Tissert AI, Peña Castillo B, García Fournier G. Diagnóstico prenatal de cardiopatía congénita. Estudio de dos años. Rev Inf Cient. 2016 [citado 22/09/ 2019]; 95 (3). Disponible en: <http://www.revinfcientifica.sld.cu/index.php/ric/article/view/117/2250>



Esta obra está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento-NoComercial 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/).