

## Relato de Caso

# Anomalia de Ebstein com Ventrículo Esquerdo Não Compactado e Comunicação Interatrial do Tipo Seio Coronário: Um Relato de Caso

## *Ebstein's Anomaly with Left Ventricular Noncompaction and Coronary Sinus Atrial Septal Defect: A Case Report*

Ricardo Diniz Marques<sup>1</sup>, Leonardo de Freitas Carrion<sup>1</sup>, José Carlos de Araújo Haertel<sup>2</sup>, Paulo Affonso Salgado Filho<sup>3</sup>

### RESUMO

As cardiopatias congênicas envolvem um grupo de malformações que podem ser frequentes ou raras. Anomalia de Ebstein, ventrículo esquerdo não compactado e comunicação interatrial, tipo seio coronário, são condições incomuns na população e a ocorrência dos três defeitos, em um mesmo paciente, não possui relato prévio na literatura médica. Neste trabalho, é relatado o caso de um homem, com 37 anos de idade, que teve o diagnóstico feito em nosso serviço, por meio do ecocardiograma, dessa extremamente rara associação.

**Descritores:** Anomalia de Ebstein, Comunicação Interatrial, Seio Coronário, Cardiopatias Congênicas

### SUMMARY

Congenital heart defects involve a group of malformations that may be common or rare. Ebstein's anomaly, left ventricular noncompaction and coronary sinus atrial septal defect are unusual conditions in the population and the occurrence of the three defects in the same patient has no previous report in medical literature. We report the case of a man with 37 years of age who had the diagnosis made in our service, through echocardiography, of this extremely rare association.

**Descriptors:** Ebstein Anomaly; Heart Septal Defects, Atrial; Coronary Sinus; Heart Defects, Congenital

## Introdução

As cardiopatias congênicas são um grupo heterogêneo de anormalidades cardíacas, por vezes, diagnosticadas em adultos. Frequentemente, podem ser encontradas diferentes malformações associadas em um mesmo indivíduo. Anomalia de Ebstein, ventrículo esquerdo não compactado (VENC) e comunicação interatrial (CIA), tipo seio coronário, são condições consideradas incomuns na população geral e a combinação das três anomalias, em um mesmo indivíduo, ainda não

possui relatos na literatura. O objetivo deste relato é divulgar, para a comunidade médica, a presença dessa extremamente rara associação de anormalidades cardíacas, diagnosticada pelo nosso serviço, assim como observar a boa evolução clínica, ocorrida ao longo de muitos anos, apenas com tratamento clínico.

## Relato de Caso

Um homem de 37 anos de idade, agricultor, em acompanhamento cardiológico desde os seis anos,

#### Instituição

Instituto de Cardiologia do Rio Grande do Sul, Porto Alegre-RS

#### Correspondência

Ricardo Diniz Marques  
Rua Honório Magno nº 115 Bairro Medianeira  
97070-450 Santa Maria-RS  
rdinizm@yahoo.com.br

Recebido em: 13/01/2010 - Aceito em: 21/01/2010

1- Médico Cardiologista do Instituto de Cardiologia do Rio Grande do Sul, Porto Alegre-RS

2- Médico Chefe do Serviço de Ecocardiografia do Instituto de Cardiologia do Rio Grande do Sul, Porto Alegre-RS

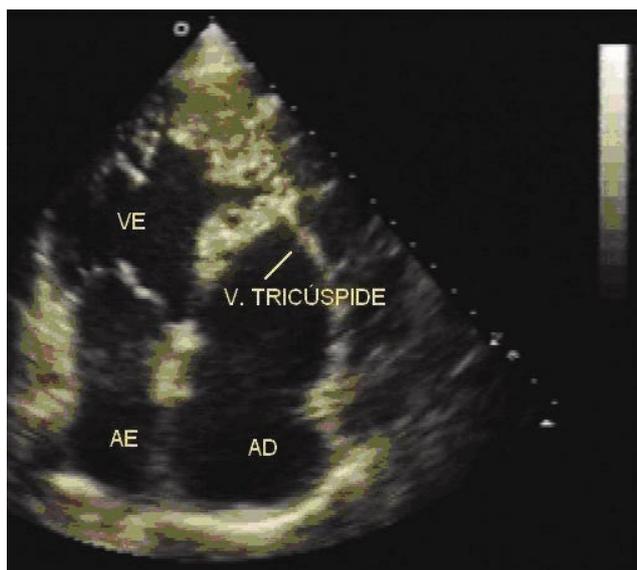
3- Coordenador Médico do Serviço de Ecocardiografia do Instituto de Cardiologia do Rio Grande do Sul, Porto Alegre-RS

com diagnóstico de anomalia de Ebstein e CIA, tipo *ostium primum*, foi encaminhado ao nosso serviço para melhor avaliação das características do defeito do septo atrial. Apresentava queixas de dispneia, fadiga e cianose aos grandes esforços, há aproximadamente 20 anos, sem relato de piora progressiva dos sintomas no período. Vinha em uso de hidroclorotiazida e triantereno.

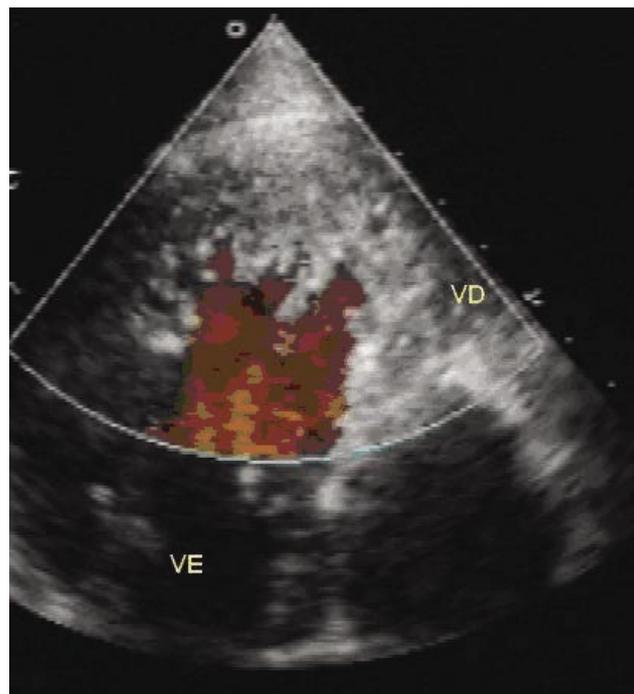
A ausculta cardíaca revelou desdobramento da segunda bulha e sopro sistólico ++/6+ em borda esternal esquerda. Não havia cianose e a pressão arterial era de 110/60mmHg. O eletrocardiograma mostrava ritmo sinusal, sobrecarga atrial direita e bloqueio de ramo direito. Radiograma de tórax indicou leve aumento do volume cardíaco e leve redução da circulação pulmonar.

Um ecocardiograma bidimensional transtorácico foi realizado, demonstrando grande aumento do átrio direito, atrialização parcial do ventrículo direito e moderada regurgitação da valva tricúspide, que apresentava deslocamento apical de folheto septal, com inserções miocárdicas anômalas. Estas, também, comprometiam o folheto anterior, o qual demonstrava aspecto redundante, porém normalmente implantado (Figura 1), estimativa de pressão sistólica máxima em ventrículo direito e artéria pulmonar correspondendo a 29mmHg. Átrio esquerdo de tamanho usual, ventrículo es-

**Figura - 1** Corte apical 4 câmaras, mostrando a má-formação da valva tricúspide e atrialização parcial do ventrículo direito, característicos da anomalia de Ebstein. VE, ventrículo esquerdo; AE, átrio esquerdo; AD, átrio direito.



**Figura - 2** Corte apical, revelando espessamento da região apical do ventrículo esquerdo com proeminentes trabeculações e fluxo de sangue através dos recessos intertrabeculares. VE, ventrículo esquerdo; VD, ventrículo direito.

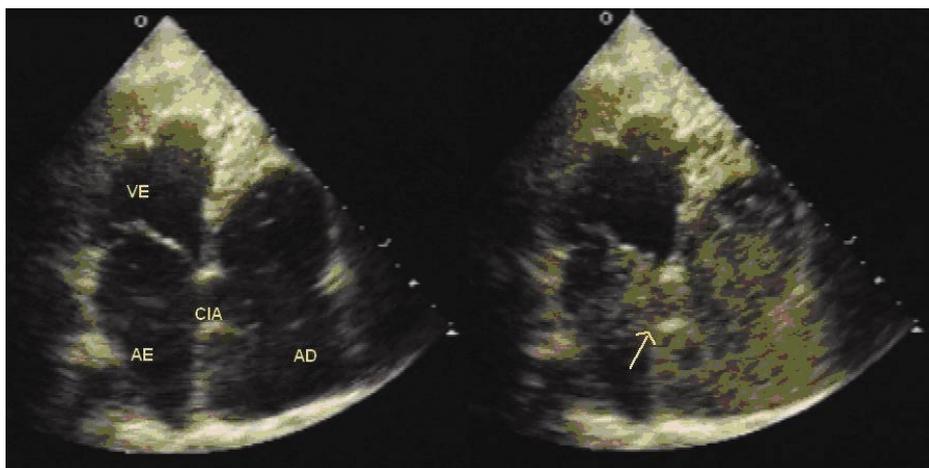


querdo com moderada redução da função sistólica, apresentando aumento da espessura parietal em segmentos apicais, com trabeculações miocárdicas proeminentes e recessos intertrabeculares preenchidos por fluxo ao mapeamento de color Doppler (Figura 2). O seio coronariano mostrava-se bastante ectásico, com aspecto sem teto (*unroof*), permitindo fluxo bidirecional entre os átrios. Realizada injeção em membro superior esquerdo de contraste salino agitado para obtenção de microbolhas, foram demonstrados efeito de contraste negativo, em átrio direito, em região contígua ao seio coronário e passagem adicional de grande quantidade de contraste para o átrio esquerdo (Figura 3). Os achados caracterizaram a presença de anomalia de Ebstein, VENC e CIA, tipo seio coronário.

## Discussão

Anomalia de Ebstein é um defeito incomum (<1% de todos os defeitos congênitos), caracterizada por malformações típicas do ventrículo direito e da valva tricúspide, incluindo um desvio dos folhetos septal e posterior, em direção ao ápice do ventrículo direito. O folheto anterior está posicio-

**Figura - 2** Corte apical, revelando espessamento da região apical do ventrículo esquerdo com proeminentes trabeculações e fluxo de sangue através dos recessos intertrabeculares. VE, ventrículo esquerdo; VD, ventrículo direito.



nado, normalmente, na maioria dos casos<sup>1</sup>.

VENC é atualmente descrito como uma cardiomiopatia primária de etiologia genética<sup>2</sup>, caracterizada por trabeculações proeminentes na superfície luminal ventricular, associadas com recessos intertrabeculares profundos, determinando uma camada de miocárdio, não compactado, junto ao endocárdio, e uma de miocárdio compactado junto ao epicárdio<sup>3</sup>. Acomete, preferencialmente, a região apical do ventrículo esquerdo, assim como as paredes lateral e inferior<sup>4</sup>. Tem sido descrita de forma isolada, em associação com outras doenças cardíacas congênitas ou em síndromes<sup>5,6</sup>. A incidência encontrada em diferentes estudos ecocardiográficos varia de 0,05 a 0,24% por ano<sup>7</sup>.

CIAs são comuns, contando por 5% a 10% de todos os defeitos cardíacos congênitos. Existem diferentes variedades morfológicas e o tipo seio coronário responde por menos de 1% das CIA<sup>8</sup>. Esse tipo de anomalia, designada como unroofed coronary sinus, na literatura inglesa, constitui-se em um defeito, na parede que separa o seio coronário da câmara atrial esquerda, estrutura tecidual esta que pode estar fenestrada ou totalmente ausente. Sob o ponto de vista estritamente anatômico, tal patologia não se constitui em uma falha propriamente dita do septo atrial e sim, na essência, de um defeito presente na parede que limita ou separa, no coração normal, o átrio esquerdo da região do seio coronário. A consequência da deficiência anatômica, dessa zona tecidual, é a gênese de uma

forma bastante infrequente de CIA.

Pacientes portadores de anomalia de Ebstein podem apresentar uma grande variedade de outros defeitos congênitos. A associação com defeitos do septo atrial tem sido relatada, estando presente em até 70% dos casos<sup>9</sup>. CIA em pacientes com VENC também tem sido descrita<sup>10,11</sup>. Anomalia de Ebstein tem sido relatada em conjunção com não

compactação ventricular, tanto direita quanto esquerda, podendo acometer 17% dos pacientes<sup>12,13</sup>. A associação pode ser encontrada como um padrão familiar, sendo recomendado o rastreamento em todos os membros da família, independentemente do estado clínico<sup>14</sup>. Jost et al<sup>15</sup> descreveram série de três pacientes com as anomalia de Ebstein, VENC e defeito no septo atrial, porém, em todos os pacientes, o defeito septal encontrado era do tipo *ostium secundum*, o padrão mais comum das CIA<sup>15</sup>.

Destacamos, também, que além de ser um paciente com uma associação de malformações cardíacas muito rara, apresentou uma excelente evolução clínica ao longo de seus 37 anos de vida. Sua atividade laboral exige esforço físico frequente e de grande intensidade e, assim mesmo, os sintomas de insuficiência cardíaca foram leves e não limitantes. Arritmias e eventos tromboembólicos, complicações esperadas no VENC, não se manifestaram neste paciente.

Para o nosso conhecimento, este é o primeiro caso documentado de anomalia de Ebstein com VENC e CIA, tipo seio coronário. Ecocardiogramas prévios do paciente não identificaram as alterações miocárdicas por nós descritas. Melhora da qualidade das imagens ecocardiográficas pode aumentar a detecção e descrição de anomalias do miocárdio do VE e permitir identificação de menores graus de não compactação miocárdica, em anomalias congênitas como a de Ebstein. Assim,

com a melhora progressiva dos equipamentos, é esperado que outros pacientes venham a receber o diagnóstico de associações raras, como a verificada no presente relato.

## Referências

1. Frescura C, Angelini A, Daliento L, Thiene G. Morphological aspects of Ebstein's anomaly in adults. *Thorac Cardiovasc Surg.* 2000;48:203-8.
2. Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, Antzelevitch C, Corrado D, Arnett D, et al. Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: an American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention. *Circulation.* 2006;113:1807-16.
3. Jenni R, Oechslin E, Schneider J, Jost CA, Kaufmann PA. Echocardiographic and pathoanatomical characteristics of isolated left ventricular non-compaction: a step towards classification as a distinct cardiomyopathy. *Heart.* 2001;86:666-71.
4. Pantazis AA, Elliott PM. Left ventricular noncompaction. *Curr Opin Cardiol.* 2009; 24(3):209-13.
5. Pignatelli RH, McMahon MB, Dreyer WJ, Denfield SW, Price J, Belmont JW, et al. Clinical characterization of left ventricular noncompaction in children. *Circulation.* 2003;108:2672-8.
6. Stöllberger C, Finsterer J, Blazek G. Left ventricular hypertrabeculation/ noncompaction and association with additional cardiac abnormalities and neuromuscular disorders. *Am J Cardiol.* 2002;90:899-901.
7. Stöllberger C, Finsterer J. Left ventricular hypertrabeculation/noncompaction. *J Am Soc Echocardiogr.* 2004;17:91-100.
8. Joffe DC, Rivo J, Oxorn DC. Coronary sinus atrial septal defect. *Anest Analg.* 2006;107:1163-5.
9. Wang RX, Li XR, Qian DJ. Ebstein's malformation with atrial septal defect, right cor triatriatum, and right overt accessory atrioventricular pathway. *Heart.* 2005;91:e25.
10. Wessels MW, De Graaf BM, Cohen-Overbeek TE, Spitaels SE, de Groot-de Laat LE, Ten Cate FJ, et al. A new syndrome with noncompaction cardiomyopathy, bradycardia, pulmonary stenosis, atrial septal defect and heterotaxy with suggestive linkage to chromosome 6p. *Hum Genet.* 2008;122:595-603.
11. Monserrat L, Hermida-Prieto M, Fernandez X, Rodríguez I, Dumont C, Cazón L, et al. Mutation in the alpha-cardiac actin gene associated with apical hypertrophic cardiomyopathy, left ventricular non-compaction, and septal defects. *Eur Heart J.* 2007;28:1953-61.
12. Jost CHA, Connolly HM, O'Leary PW, Warnes CA, Tajik AJ, Seward JB. Left heart lesions in patients with Ebstein anomaly. *Mayo Clin Proc.* 2005;80:361-8.
13. Blasco PB, Agromayor EG. Ebstein's anomaly and left ventricular noncompaction association. *Int J Cardiol.* 2007;119:264-5.
14. Sinkovec M, Kozelj M, Podnar T. Familial biventricular myocardial noncompaction associated with Ebstein's malformation. *Int J Cardiol.* 2005;102:297-302.
15. Jost CHA, Connolly HM, Warnes CA, O'Leary P, Tajik AJ, Pellikka PA, et al. Noncompacted myocardium in Ebstein's anomaly: initial description in three patients. *J Am Soc Echocardiogr.* 2004;17:677-80.