

BOALA EBSTEIN, FACTOR DE RISC PENTRU ACCIDENTUL VASCULAR ISCHEMIC LA TINERI

EBSTEIN DISEASE, A RISK FACTOR FOR ISCHEMIC STROKE IN YOUNG PEOPLE

Cristina Florentina Pleșa¹, Carmen Adella Sîrbu¹, Magdalena Diaconu²,
George Mihail Man³, Marilena Monica Țânțu³,

¹Universitatea "Titu Maiorescu" București,

²Universitatea de Medicină și Farmacie Craiova

³Universitatea din Pitești,

Correspondent author: Pleșa Cristina Florentina, plesacristina@yahoo.com

Abstract:

Ebstein disease is a congenital heart abnormality characterized by abnormal low insertion to the right ventricular apex of the tricuspid valve. It is often associated with an atrial septal defect, in which case there is a communication between right and left cavities of the heart that favours paradoxical embolism, an important risk factor for stroke. We will present the case of a 25-year-old after-birth female patient, known for Ebstein disease, and ostium secundum septal defect with right-sided hemiparesis and mixed aphasia. Cerebral CT was performed and it revealed left-sided sylvian ischemic stroke. Paraclinical explorations and the presence of the stroke without an obvious embolic source in the arterial circulation, and of the right-left shunt cardiac defect, direct the diagnosis to paradoxical embolism. Cardiac failure has become symptomatic in the young adult and has caused brain complications. Surgical closure of the shunt is required to prevent paradoxical embolic events.

Key-words: *Ebstein disease, paradoxical embolism, ischemic stroke*

Introducere

Boala Ebstein face parte din categoria malformațiilor cardiace congenitale rare, caracterizată prin dezvoltarea anormală a valvei tricuspide, majoritatea cazurilor nefiind depistate până în adolescență sau chiar până în perioada adultă. [5] Ocupă 0,5% din totalul acestei categorii, cu o incidență de 0,12 la 1000 de nou-născuți vii. [8] Rezultatele diverselor studii arată că această patologie este mai frecventă la rasa albă, distribuția pe sexe este egală, vârsta medie de diagnosticare este de 23,9 ± 10,4 ani, iar aritmia este simptomul preponderent. [6] Etiologia nu este complet cunoscută, cert fiind faptul că este eterogenă, rezultat al unui cumul de factori genetici și de mediu: istoric de defecte cardiace, expunerea mamei la benzodiazepine și diferite substanțe de lăcuire, ingestia maternă de litiu în primul trimestru de sarcină. [8]

Acestei anomalii i se alătură și alte patologii cardiace, asocieri care generează complicații și cresc riscul vital al pacientului: șunturi dreapta-stânga ce determină apariția

cianozei; tahicardie supraventriculară, care poate duce la funcționarea mai puțin eficientă a inimii (insuficiență cardiacă), în special când valva tricuspida regurgitează sever, iar un ritm foarte accelerat poate determina sincopă, amețeli, leșin, disconfort în piept; defect septal interatrial, cu o prevalență de 80-94% [10] (această asocieră crește riscul de embolie paradoxală, abces cerebral și moarte subită); sindrom Wolf-Parkinson-White [4] (o cale de conducere accesorie care ocolește modul normal de transmitere a impulsului electric, posibilă cauză de aritmii; prezentă la 20% dintre pacienții cu boală Ebstein).[9]

Embolismul paradoxal s-a dovedit a fi un important factor etiologic pentru accidentul vascular la vârstă tânără. [11]

Prezentare de caz

Pacientă în vârstă de 25 ani, din mediul urban, aflată în perioada de lăuzie (la 2 săptămâni de la naștere), este transferată din secția Obstetrică-ginecologie în Neurologie – Terapie intensivă pentru următoarele acuze:

deficit motor dreapta, tulburări de exprimare și înțelegere a limbajului, tulburări respiratorii. Anamneza amănunțită evidențiază o serie de antecedente personale patologice, cu importanță etiologică pentru statusul prezent. Astfel, pacienta prezintă boala Ebstein tip C Carpentier, diagnosticată la 9 luni de la naștere, cu defect de sept atrial de tip ostium secundum. De asemenea, se cunoaște cu retard mental ușor, identificat din anii copilăriei, pacienta urmând cursurile unei școli speciale.

Examenul clinic obiectiv relevă următorii parametri antropometrici: greutate = 60 kg, înălțime = 160 cm, IMC (indice de masă corporală) = 23,4 (greutate normală). Evaluarea pe sisteme și aparate constată afebrilitate, cianoză periorală și a extremităților, hipocratism digital, zgomote cardiace ritmice, zgomot I dedublat, zgomot II dedublat larg, suflu sistolic parasternal stâng grad III-IV, TA=90/60mmHg (tensiune arterială), AV=75 /min (alură ventriculară), hemipareză dreaptă cu un scor de forță musculară segmentară de 2/5, afazie mixtă, sindrom piramidal drept, dispnee cu saturație scăzută de oxigen.

Examenle de laborator arată valori crescute ale hemoglobinei, hematocritului și trigliceridelor - hemoglobina (Hb)= 17,5 mg/dl, hematocrit = 51,7%, trigliceride = 230,7 mg/dl, EAB -ul (echilibrul achido-bazic) sugerează hipoxemie, iar probele specifice pentru trombofilie, imunologie și hormoni tiroidieni, HIV și VDRL sunt în limite normale.

Explorarea paraclinică se completează cu CT cerebral (computer tomograf), ecocardiografie, electrocardiogramă și radiografie toracică. CT-ul efectuat în urgență nu evidențiază leziuni la nivelul parenchimului cerebral, acestea fiind relevate de examenul realizat la 10 zile de la debut: AVC ischemic în teritoriul profund al arterei cerebrale medii de partea stângă.

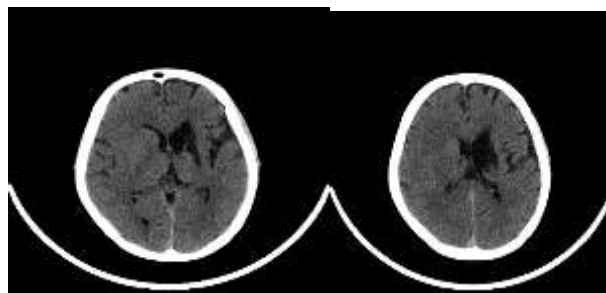


Fig. 1: Imagini computer tomograf

Aspectul electrocardiografic este de anomalie atrială dreaptă cu bloc de ramură dreaptă incomplet cu modificări de fază terminală, ax QRS deviat la dreapta, unda p ascuțită, înaltă de 2,7mm în DII și aVF.



Fig.2: Electrocardiograma

La efectuarea radiografiei cardiopulmonare se constată cardiomegalie și circulație pulmonară crescută.



Fig.3. Radiografie cardiopulmonară

Ecocardiografia evidențiază disfuncție severă a ventriculului stâng (VS), acesta fiind de

dimensiuni mici, cu FEVS (fracție de ejeție VS) prezervată, șunt bidirecțional, fără hipertensiune pulmonară, regurgitare tricuspidiană, sept interventricular cu mișcare paradoxală. La ecografia cardiacă transesofagiană se constată inserția apicală a cuspei septale a valvei tricuspide, ventricul drept atrializat în 2/3 bazale, regurgitare tricuspidiană severă, traiect de ejeție dilatat. Se observă mișcarea paradoxală a septului interventricular și șuntul bidirecțional.

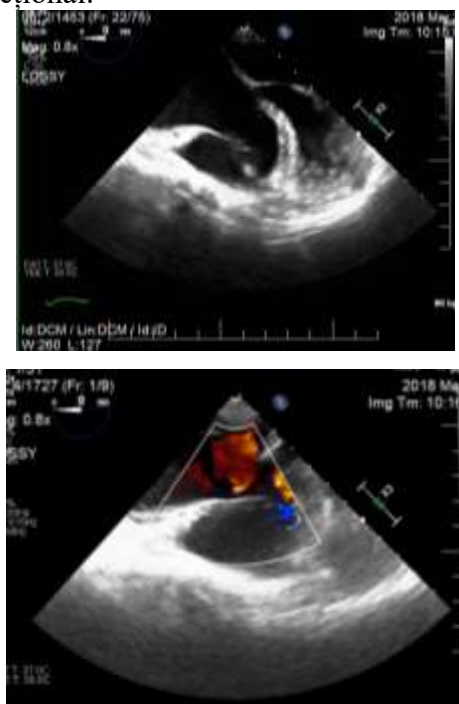


Fig. 4: Imagini ecocardiografice

Pacienta a primit tratament anticoagulant cu heparină nefracționată, cu controlul riguros al APTT (timpul parțial de tromboplastină activată), ținta terapeutică a APTT-ului fiind de două ori valoarea matorului. Concomitent, au fost administrate antiaritmice, diuretice, cardiotonice, vitamine grup B, neurotrofice și protectoare gastrice. În perioada de disfuncție respiratorie, pacienta a beneficiat de oxigenoterapie pe mască și terapie mucolitică injectabilă. De asemenea, s-a avut în vedere prevenirea complicațiilor generate de imobilizarea prelungită, aplicându-se măsuri specifice de nursing (schimbarea periodică a poziției, utilizarea saltelei antiescară, igienă corporală riguroasă, tapotaj). După 7 zile, s-a procedat la conversia heparinei nefracționate la antivitamină K (Sintrom), cu efectuarea periodică a

INR-ului, până la obținerea concentrației optime terapeutice (INR=2-3).

Evoluția a fost favorabilă, cu ameliorarea deficitului motor, cu remisia insuficienței respiratorii acute, pacienta fiind externată cu recomandările de a continua tratamentul cu anticoagulant oral, cu monitorizarea la 2-3 săptămâni a INR-ului, cu neurotrofice, antiaritmice și vitaminoterapie. Se impun kinetoterapie și logopedie, iar la nevoie efectuarea profilaxiei endocarditei infecțioase.

La 3 luni de la externare, pacienta prezintă șoc hemoragic cu menometroragie, prin supradozare de sintrom, situație pentru care s-au aplicat măsuri terapeutice specifice. Dată fiind lipsa de complianță la tratament ce a condus la apariția complicațiilor hemoragice, se decide evaluarea capacității cognitive care a relevat un retard mental moderat cu tulburări de comportament. Această situație a impus înlocuirea sintromului cu un antiagregant plachetar pentru a preveni apariția unor noi sângerări.

Discuții

Particularitatea cazului constă în faptul că pacienta tânără prezenta AVC fără sursă embolică evidentă în circulația arterială, defect cardiac tip ostium secundum cu șunt dreapta-stânga, aspecte ce au susținut diagnosticul de embolism paradoxal, evidențiind astfel relația de cauzalitate dintre anomalia Ebstein și AVC-ul ischemic, situație potențată și de statusul protrombotic specific perioadei postpartum.

Mecanismele fiziopatologice specifice bolii Ebstein pornesc de la inserarea inferioară a valvei tricuspide din cauza unei anomalii de atașare a 1-2 cuspidă, resorbite incomplet în perioada dezvoltării embriologice. Apare displazia valvei, cu o porțiune variabilă din cuspidă ce aderă la peretele ventricular drept, la o anumită distanță de joncțiunea atrio-ventriculară. [1] Astfel, o parte a valvei este deplasată în cavitatea ventriculului drept și segmentul superior al ventriculului drept (VD) este încorporat în atriu drept (AD), rezultând hipoplazia funcțională a VD și determinând întoarcerea parțială a sângelui în atriu. Porțiunea atrializată a VD se contractă în timpul sistolei ventriculare apărând regurgitarea tricuspidiană. Proporțional cu gravitatea regurgitării se instalează hipertrofia atriului drept. În scop compensator, pentru a asigura un flux sangvin

pulmonar suficient, ventriculul drept se dilată. Toate aceste modificări conduc la ineficiența funcțională a cordului drept, în aceste condiții mărit de volum, rezultatul final fiind instalarea insuficienței cardiace congestive. Refluxul important al sângelui în atriul drept duce la creșterea presiunii în această cavitate, păstrând foramen ovale deschis. Prin urmare, se amestecă sângele neoxigenat cu cel oxigenat, care prin artera aorta, ocolind plămânii, ajunge la țesuturi și organe, manifestându-se cianoza și hipoxia. [3]

Embolismul paradoxal este o complicație potențială a bolii Ebstein, mai ales atunci când se constată prezența unui defect septal atrial, așa cum s-a evidențiat ecocardiografic și în cazul pacientei noastre (defect de sept atrial tip ostium secundum). Cheagurile de sânge din sistemul venos pot ajunge direct în circulația sistemică datorită șuntului dreapta-stânga care permite sângelui venos să scurtcircuiteze filtrarea pulmonară. Studiile au arătat că localizarea cerebrală a embolismului paradoxal este la fel de frecventă ca cea pulmonară, alte localizări, cum ar fi cea renală, coronariană și splenică, fiind mai rare. [11]

Având în vedere că defectul cardiac a devenit simptomatic la adultul tânăr și a generat complicații cerebrale, se impune tratamentul chirurgical, tipurile de intervenție cel mai des folosite fiind plastia de valvă tricuspida și închiderea foramenului ovale. Prin rezolvarea șuntului se reduce riscul de apariție a evenimentelor embolice paradoxale.[2]

Tratamentul medicamentos vizează mecanismul fiziopatologic și prevenirea formării de noi trombi și constă în administrarea de anticoagulante, medicație cardiotonică și antiaritmică. În cazul prezentat, ulterior internării pentru afectarea neurologică, s-a constatat o complianță scăzută la tratamentul cronic din cauza retardului mental, pacienta prezentându-se cu hemoragie prin supradozare de anticoagulant oral (Sintrom). Plecând de la acest aspect, trebuie menționat că astfel de pacienți trebuie să beneficieze de o monitorizare strictă a administrării tratamentului cronic și de implicarea familiei în procesul de îngrijire pentru a garanta un climat sigur și o ameliorare a calității vieții, grevată semnificativ de această patologie invalidantă și evolutivă, mai ales în condițiile asocierii cu o capacitate cognitivă limitată. În situația în care nu există siguranța

unei administrări corecte a tratamentului, pentru a elimina riscurile complicațiilor hemoragice, se ia în discuție înlocuirea anticoagulantului cu un antiagregant plachetar și urgentarea intervenției chirurgicale.

Ținând cont de prezența factorului genetic în etiologia bolii Ebstein (mutații ale genelor MYH6, TBX20, responsabile de formarea embrionară a septului atrial [7]), se recomandă testarea genetică specifică. Este necesară și realizarea unei consilieri genetice la femeia tânără cu această anomalie cardiacă în vederea limitării transmiterii acestei patologii.

Concluzii

Boala Ebstein predispozează la aritmii și embolism paradoxal, fiind astfel un factor de risc important pentru accident vascular cerebral ischemic la tineri. Tratamentul chirurgical al acesteia atunci când devine simptomatică poate preveni apariția evenimentelor embolice paradoxale, îmbunătățind calitatea vieții pacientului.

Bibliografie:

- [1] Andropoulos D., Gottlieb E., Congenital Heart Disease, in Anesthesia and Uncommon Diseases (Sixth Edition), 2012, Pages 75–136
- [2] Attenhofer Jost C., Connolly H., Scott C., Burkhart H., Ammash N., Dearani J., Increased Risk of Possible Paradoxical Embolic Events in Adults with Ebstein Anomaly and Severe Tricuspid Regurgitation, Volume 9, Issue 1, 2014, Pages 30-37
- [3] Attenhofer Jost C., Connolly H., Dearani J., Edwards W., Danielson G., Ebstein's Anomaly, Circulation. 2007; 115: 277-285
- [4] Benteu D., Ebstein's Disease, 2014, http://www.heartupdate.com/anatomyfunction/cardiomyopathy/ebsteins-disease_330, accesat la 25.05.2018
- [5] Bremerich J., Wyttenbach R., Buser P., Higgins C., Cardiovascular Magnetic Resonance in Complex Congenital Heart Disease, in Cardiovascular Magnetic Resonance (Second Edition), 2010, Pages 408–419
- [6] Brown M., Dearani J., Ebstein Anomaly, in Diagnosis and Management of Adult

- Congenital Heart Disease (Second Edition), 2011, Pages 288–294
- [7] Chaix M., Andelfinger G., Khairy P., Genetic testing in congenital heart disease: A clinical approach, *World J Cardiol.* 2016 Feb 26; 8(2): 180–191.
- [8] Chung W., Boskovski M., Brueckner M., Anyane-Yeboah K., Gupta P., The Genetics of Fetal and Neonatal Cardiovascular Disease, in *Hemodynamics and Cardiology: Neonatology Questions and Controversies (Second Edition)*, 2012, Pages 343–376
- [9] DiNardo J., Shukla A., Anesthesia for Congenital Heart Surgery, in *Smith's Anesthesia for Infants and Children (Eighth Edition)*, 2011, Pages 605–673
- [10] Legius B., Van De Bruaene, A., Van Deyk K., Gewillig M., Troost E., Meyns B., Budts W., Behavior of Ebstein's Anomaly: Single-Center Experience and Midterm Follow-Up, *Cardiology* 2010; 117: 90–95
- [11] Uyan C., Yazici M., Uyan AP., Dokumaci B., Paradoxical embolism in Ebstein's anomaly, *Exp Clin Cardiol.* 2001 Autumn; 6(3): 173–175.