



Anomalía de Uhl: correlación de hallazgos ecográficos prenatales y posnatales

Dres. Rocnel Amundaray¹, Marielys Colmenares¹, Natasha Larrazábal², Luis Navas³,
 Elida Cabrera⁴.

¹Especialista en Obstetricia y Ginecología. Programa de especialidad en Medicina Materno Fetal. Universidad Central de Venezuela. Maternidad Concepción Palacios. Caracas. ²Especialista en Obstetricia y Ginecología. Hospital Militar Universitario Dr. Carlos Arvelo. Fundacardin. Caracas. ³Especialista en Obstetricia y Ginecología - Medicina Materno Fetal. Hospital Militar Universitario Dr. Carlos Arvelo. Fundacardin. Caracas. ⁴Especialista Pediatría y Puericultura. Cardiología Infantil - Hemodinamia. Hospital Militar Universitario Dr. Carlos Arvelo. Fundacardin. Caracas.

RESUMEN

La anomalía de Uhl es una cardiopatía congénita rara, caracterizada por la ausencia de miocardio en la pared del ventrículo derecho, la preservación de las trabeculaciones del septo interventricular derecho y la normalidad estructural de las válvulas tricúspide y pulmonar. Se ha planteado un probable origen congénito, pero no suele estar asociada con otras malformaciones cardíacas. La forma usual de presentarse es el fallo cardíaco congestivo, pero también se han observado arritmias y bloqueos cardíacos. La prevalencia general es de < 1/1 000 000. Se reporta un caso con hallazgos prenatales en paciente con un embarazo de 35 semanas, con cardiomegalia y dilatación ventricular derecha, correlacionados con hallazgos posnatales ecocardiográficos, con diagnóstico de anomalía Uhl. Se incluye imágenes ecocardiográficas pre- y posnatales con revisión bibliográfica.

Palabras clave: Anomalía Uhl, Miocardiopatía, Ebstein, Ecocardiografía fetal.

Uhl anomaly: correlation of prenatal and posnatal ultrasound findings

ABSTRACT:

Uhl anomaly is a rare congenital heart disease, characterized by the absence of myocardium in the wall of the right ventricle, preservation of the trabeculations of the right interventricular septum, and structural normality of the tricuspid and pulmonary valves. A probable congenital origin has been suggested, but it is not usually associated with other cardiac malformations. The usual presentation is congestive heart failure, but arrhythmias and heart blocks have also been observed. The general prevalence is <1/1,000,000. A case is reported with prenatal findings in a patient with a 35-week pregnancy of cardiomegaly and right ventricular dilatation correlated with postnatal echocardiographic findings with a diagnosis of Uhl anomaly. Pre and postnatal echocardiographic images with bibliographic review are included.

Keywords: Uhl anomaly, Cardiomyopathy, Ebstein, Fetal echocardiography.

INTRODUCCIÓN

La anomalía de Uhl es una cardiopatía congénita rara, caracterizada por la ausencia de miocardio en la pared del ventrículo derecho (VD), la preservación de las trabeculaciones del septo

interventricular derecho y la normalidad estructural de las válvulas tricúspide y pulmonar. El ventrículo derecho se encuentra dilatado de manera importante y pierde su capacidad contráctil (1, 2).

Forma de citar este artículo: Amundaray R, Colmenares M, Larrazábal N, Navas L, Cabrera E. Anomalía de Uhl: correlación de hallazgos ecográficos prenatales y posnatales. Rev Venez Ultrason Med. 2022; NS2(3): 184-189. DOI: 10.57097/REVUM.2022.2.3.8

Dirección para correspondencia: Dr. Rocnel Amundaray, amundary.roc@gmail.com

La primera descripción de esta entidad fue hecha por Uhl (2), en 1952; desde entonces, se han reportado casos esporádicos desde la etapa prenatal (3) y seguimiento en adultos (4). En algunos casos suele confundirse con una displasia arritmogénica del ventrículo derecho. La anomalía de Uhl raramente es familiar. Se ha planteado un probable origen congénito, pero no suele estar asociada con otras malformaciones cardíacas. La forma usual de presentarse es el fallo cardíaco congestivo, pero también se han observado arritmias y bloqueos cardíacos. La anomalía de Uhl es extremadamente rara y no es posible estimar su prevalencia. Aún no se ha determinado de manera clara su etiología; se debaten dos teorías: una alteración del desarrollo embrionario o la presencia de apoptosis masiva que destruye todo el miocardio del ventrículo derecho (5, 6).

El diagnóstico es generalmente sugerido en la ecocardiografía o mediante métodos de imagen más sofisticados (5, 6).

CASO CLÍNICO

Paciente de 28 años, con embarazo de 35 semanas por fecha de última menstruación. Sin antecedentes referidos, quien acudió a evaluación al servicio de medicina materno fetal en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, Venezuela, donde se evidenció cardiomegalia del 69 % y anatomía cardíaca con evidente dilatación del ventrículo derecho, además de estenosis en vaso pulmonar (figuras 1-3), por lo que se solicitó la valoración por ecocardiografía fetal en la Fundación de Cardiología Integral (Fundacardin) del Hospital Militar Universitario "Dr. Carlos Arvelo".

Se valoró en Fundacardin paciente con gestación de 36 semanas por fecha de última menstruación, constatando *situs solitus* visceral, relación

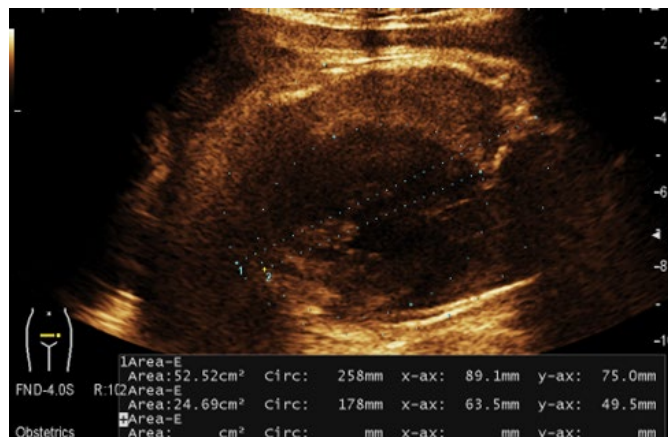


Figura 1. Corte axial a nivel torácico evaluando la relación cardio-torácica, reportando una circunferencia torácica de 258 mm y una circunferencia cardíaca de 178 mm. RCT: 69 %

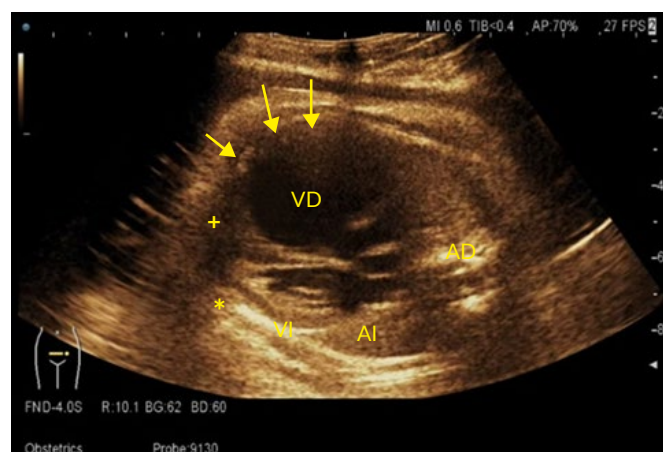


Figura 2. Corte axial a nivel torácico evaluando cavidades, VD (ventrículo derecho) dilatado con paredes delgadas y refringentes (flechas) AD (aurícula derecha) con aparente dilatación, tabique interventricular (*) normo inserto y ausencia de trabeculaciones (+) en VD. Ventrículo izquierdo (VI) y aurícula izquierda (AI) normales.

cardiotorácica 75 %, concordancia veno-atrial, atrio-ventricular, ventrículo-arterial adecuada, pared ventricular derecha hiperecogénica, relacionada con el aumento del tamaño del ventrículo derecho, tabique interventricular normoinserto con patrón paradójico, válvulas

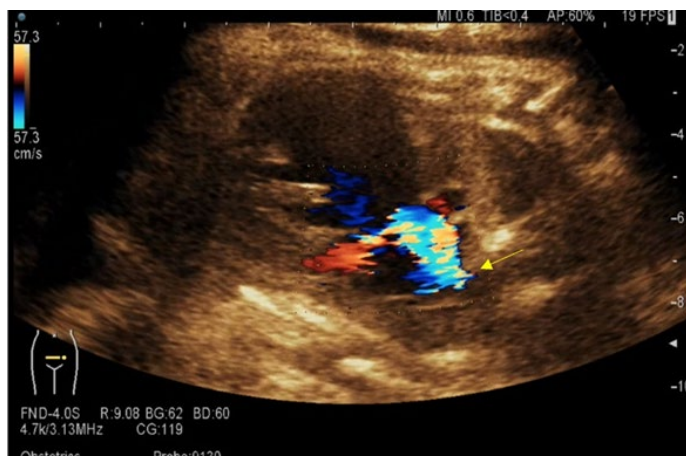


Figura 3. Se evidencia mediante el color *doppler* estrechamiento a nivel de arteria pulmonar (flecha amarilla).

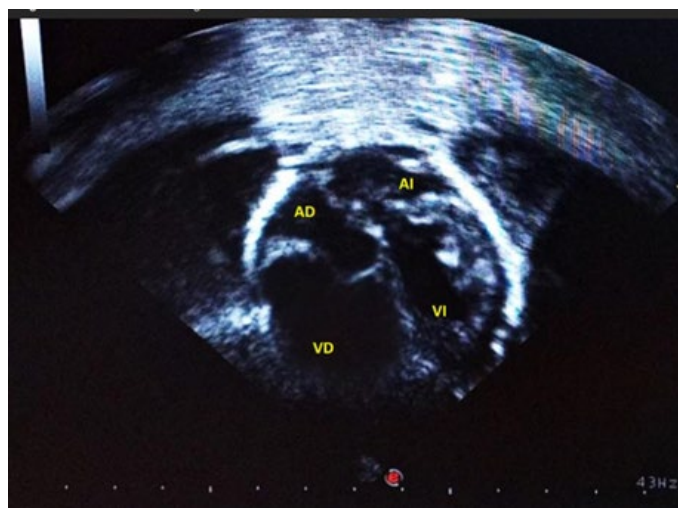


Figura 5. Corte basal ecocardiográfico con evidencia de ventrículo derecho dilatado

auriculo-ventriculares con inserción normal, sin embargo, se evidenció jet de regurgitación tricuspídeo de 300 cm/s y tracto de salida de ventrículo derecho con estrechamiento a nivel valvular. Se concluyó como: estenosis pulmonar crítica, dilatación del ventrículo derecho, tabique interventricular paradójico y cardiomegalia (Figura 4, 5).

Se indicó mantener control prenatal habitual, realización de exámenes de laboratorio rutinarios,

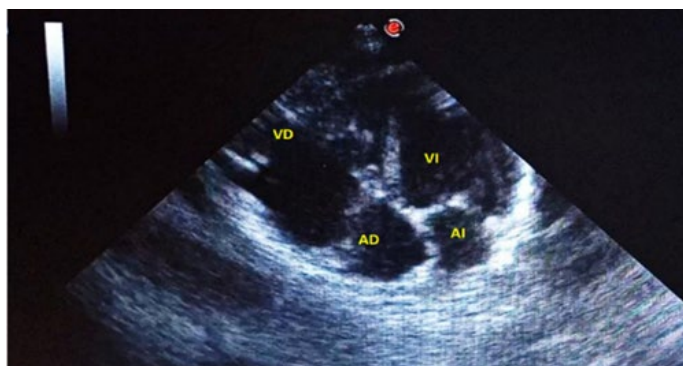


Figura 4. Corte apical ecocardiográfico con evidencia de ventrículo derecho dilatado.

seguimiento ultrasonográfico por medicina materno fetal y cardiología fetal, evaluación por equipo multidisciplinario que incluyó servicio de genética, psiquiatría y cardiología infantil.

La paciente presentó a las 39 semanas y 1 día trabajo de parto espontáneo por lo que fue evaluado e ingresada en el servicio de medicina materno fetal de la Maternidad Concepción Palacios, Caracas. Se obtuvo, vía vaginal, un recién nacido masculino de 3269 gramos, sin complicaciones neonatales, pasó a alojamiento conjunto con su madre, sin necesidad de oxigenación extracorpórea. Se solicitó evaluación posnatal por cardiología para decidir conducta y orientación materna.

Se realizó evaluación ecocardiográfica por el servicio de cardiología infantil a los 4 días posnacimiento. Se evidenció: *situs solitus*, levocardia, concordancia adecuada, foramen oval permeable, apertura limitada de válvula tricuspídea, gran dilatación de ventrículo derecho con pérdida de endocardio. Tronco de arteria pulmonar anterior, flujo laminar

1 m/s, aorta trivalva, trayecto permeable con buena contractilidad de ventrículo izquierdo. Se concluyó: 1. Anomalía Uhl. 2. Estenosis tricuspídea. Se indicó revaloración a los 28 días posnacimiento y tratamiento con L - carnitina vía oral.

Cumplidos los 28 días de vida posnatal se realizó revaloración por cardiología infantil corroborando los hallazgos previamente descritos, por lo que se decide seguimiento y evaluación trimestral.

DISCUSIÓN

La anomalía de Uhl es una cardiopatía congénita rara, caracterizada por la ausencia de miocardio en la pared del ventrículo derecho, la preservación de las trabeculaciones del septo interventricular derecho y la normalidad estructural de las válvulas tricúspide y pulmonar (1). La prevalencia general es < 1/1 000 000. Se ha planteado un probable origen congénito, pero no suele estar asociada con otras malformaciones cardíacas. La forma usual de presentarse es el fallo cardíaco congestivo, pero también se han observado arritmias y bloqueos cardíacos.

El diagnóstico es generalmente sugerido durante la ecocardiografía o mediante métodos de imagen más sofisticados. El manejo médico de cualquier insuficiencia cardíaca congestiva o arritmias se basa en cuidados paliativos, pero la cirugía, incluyendo el trasplante de corazón, ofrece la única opción real de alargar la vida (5).

Uozumi y cols. (7) describen hallazgos sugestivos para el diagnóstico, tales como: cavidad ventricular derecha agrandada con una pared ventricular delgada y sin trabeculaciones apicales. El anillo de la válvula tricúspide está marcadamente dilatado. Los hallazgos del corazón izquierdo parecen normales y el tabique intraventricular

muestra un movimiento paradójico, sin embargo, también refieren que estos pueden sugerir como diagnóstico diferencial una anomalía de Ebstein, que cursa con displasia de la válvula tricúspide, así como, desplazamiento de la valva septal de la válvula tricúspide y el flujo de chorro regurgitante sistólico desde la mitad del ventrículo derecho. Así mismo, Dixon y cols. (8) presentaron un caso con diagnóstico a las 18 semanas de agrandamiento del ventrículo derecho y preocupación por una lesión quística en el mismo ventrículo derecho, el índice cardiotorácico fue del 70 %. Este caso terminó en *exitus letalis* a las 26 semanas de gestación. Matic y cols. (9) reportaron un caso con hallazgos sugestivos de la anomalía en una gestante con 29 semanas de embarazo y la paciente sobrevivió hasta los 9 años de vida, los mismos hallazgos que fueron descritos de forma prenatal y posnatal en el presente caso.

Runkel y cols. (10) realizaron la asociación de cardiomegalia añadida a ventrículo dilatado con paredes lisas como hallazgos prenatales asociados a la anomalía de Uhl. Vaujois y cols. (11) describieron la cardiomegalia y el tabique interventricular desplazado hacia el ventrículo izquierdo con movimiento paradójico, como sugerentes de la anomalía, signos ecográficos que fueron también hallados en vida prenatal, sin embargo, concluyen que se trata de una patología de diagnóstico antenatal difícil.

Mihos y cols. (12) describieron los hallazgos posnatales importantes de la anomalía y plantean diagnósticos diferenciales con la displasia arritmogénica de ventrículo derecho y anomalía de Ebstein. En la ecocardiografía transtorácica, el tamaño del ventrículo izquierdo era pequeño y el grosor de su pared normal con fracción de eyección de 60 %. La aurícula derecha gravemente agrandada, así como el ventrículo derecho con signos ecográficos de sobrecarga de volumen. La pared de ventrículo derecho marcadamente

delgada, presencia de regurgitación tricuspídea grave con valvas tricuspídeas displásicas.

Dos condiciones distintas que requieren diferenciación de la anomalía de Uhl son la displasia arritmogénica del ventrículo derecho y la anomalía de Ebstein. En la displasia arritmogénica del ventrículo derecho, el miocardio se reemplaza progresivamente por el tejido fibroadiposo. Hay dilatación del ventrículo derecho, tractos de entrada y salida, a menudo con trabeculaciones aumentadas y una banda moderadora hiperecogénicas. A veces, el ventrículo izquierdo también puede ser afectado. La anomalía de Ebstein es el resultado de una falla embriológica de adelgazamiento o separación en capas de las valvas de la válvula tricúspide del miocardio del ventrículo derecho. En consecuencia, existe un desplazamiento apical exagerado de las valvas de la tricúspide que afecta principalmente a los segmentos septal y posterior, con un velo anterior grande, móvil y en forma de “vela” (12).

Chounoune y cols. (13) reportaron un caso de un varón adolescente previamente activo que presentó un paro cardíaco, que se sometió a anastomosis cavo-pulmonar bidireccional (anastomosis “Glenn”) con reducción de la aurícula derecha y ventrículo derecho con libre plicatura de pared, con buenos resultados y sin síntomas hasta un seguimiento de 5 meses. Faría y cols. (14) describieron un caso de un varón de 31 años con hallazgos ecocardiográficos y en resonancia magnética cardíaca asociados a la anomalía de Uhl, con empeoramiento progresivo de la insuficiencia cardíaca, que tuvo una supervivencia de 10 años tras el diagnóstico, sin intervención quirúrgica ni trasplante cardíaco. Así como Guler y cols. (6) reportaron un caso de paciente femenina de 41 años con el diagnóstico de la anomalía con seis partos consecutivos exitosos que no requirió manejos especiales, a pesar de que la mayoría de

los casos terminan fatalmente en la infancia o la niñez, se ha reportado una casuística limitada en edades avanzadas, por lo que el seguimiento cercano es vital para el diagnóstico precoz de falla cardíaca congestiva y para que se ofrezca un manejo adecuado, así como, fue propuesto una vez realizado el diagnóstico definitivo posnatal.

En el presente caso valorado mediante ecocardiografía prenatal desde las 35 semanas de gestación, se observó, dilatación ventricular derecha, pared delgada y ausencia de trabeculaciones apicales correlacionados en gran medida con el diagnóstico planteado posnatalmente, además de mantener el seguimiento adecuado según la anomalía. El objetivo fue reportar un caso con hallazgos sugestivos de la patología y aportar experiencia en el diagnóstico prenatal para ofrecer una buena orientación dirigida a los padres con el diagnóstico presuntivo de la anomalía de Uhl.

CONFLICTO DE INTERÉS: no se declaran conflictos de interés por los autores.

REFERENCIAS

1. Corazza G, Soliani M, Bava GL. Uhl's anomaly in a newborn. *Eur J Pediatr.* 1981;137(3):347-52. DOI: 10.1007/BF00443271.
2. Uhl HS. A previously undescribed congenital malformation of the heart: almost total absence of the myocardium of the right ventricle. *Bull Johns Hopkins Hosp [Internet].* 1952 [consultado 02 de agosto de 2022];91(3):197-209. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12978573/>
3. Cardaropoli D, Russo MG, Paladini D, Pisacane C, Caputo S, Giliberti P, et al. Prenatal echocardiography in a case of Uhl's anomaly. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006;27(6):713-14. DOI: 10.1002/uog.2798.
4. Pimenta J, Maia HCM, Silva ES, Tosta C. Anomalia de Uhl no adulto associada a Coronariopatia [Internet]. *Arq Bras Cardiol.* 1991 [consultado 11 agosto 2022]. Disponible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-107788>

5. León G, revisor. Anomalia de Uhl [Internet]. Enciclopedia de Orphanet; 2003 [consultado 15 agosto 2022]. Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=3403
6. Güler N, Demirbag R, Eryonucu B, Gül A. A case of successful six consecutive deliveries in a 41-year-old woman with Uhl's anomaly. *Int J Cardiol.* 2003;87(2-3):283-285. DOI: 10.1016/s0167-5273(02)00306-6.
7. Uozumi T, Fujita Y, Tsukimori K, Fusazaki N, Nakano T, Kado H, *et al.* Prenatal ultrasonographic diagnosis of UHL anomaly. *Case Rep Perinat Med.* 2014;4(1):57-60. DOI: [10.1515/crpm-2014-0030](https://doi.org/10.1515/crpm-2014-0030).
8. Dixon DB, Mackey-Bojack SM, Sivanandam S. Uhl's anomaly: perspective of fetal echocardiography and histopathological correlation. *Cardiol Young.* 2017;27(2):388-390. DOI: 10.1017/S1047951116001232.
9. Matic MK, Kirsop R, Ramsay PA. Uhl's anomaly detected in-utero. *Australas J Ultrasound Med.* 2014;17(4):150-152. DOI: 10.1002/j.2205-0140.2014.tb00237.x.
10. Runkel B, Ahmed A, Swanson T, Kiaffas M. Uhl's Anomaly: An uncommon cause of fetal cardiomegaly. *J Am Coll Cardiol.* 2020;75(11):3456. DOI: [10.1016/S0735-1097\(20\)34083-3](https://doi.org/10.1016/S0735-1097(20)34083-3).
11. Vaujois L, van Doesburg N, Raboisson MJ. Uhl's anomaly: a difficult prenatal diagnosis. *Cardiol Young.* 2015;25(3):580-583. DOI: 10.1017/S1047951114000651.
12. Mihos CG, Larrauri-Reyes M, Yucel E, Santana O. Clinical presentation and echocardiographic characteristics of Uhl's anomaly. *Echocardiography.* 2017;34(2):299-302. DOI: 10.1111/echo.13430.
13. Chounoune R, Lowry A, Ramakrishnan K, Pearson GD, Moak JP, Nath DS. Uhl's anomaly: A one and a half ventricular repair in a patient presenting with cardiac arrest. *J Saudi Heart Assoc.* 2018;30(1):52-54. DOI: 10.1016/j.jsha.2017.03.011.
14. Faria B, von Hafe P, Ferreira FC, Almeida F, Dias G, Cardoso F, *et al.* Uhl's Anomaly: 10 Years of Follow-Up of an Unoperated Patient. *CASE (Phila).* 2020;4(5):351-355. DOI: 10.1016/j.case.2020.05.014.

Recibido: 20 de septiembre 2022
Aprobado: 26 de septiembre 2022