Caso Clínico

Anomalía de Ebstein: diagnóstico tardío en un adulto con cirrosis hepática de etiología multifactorial

Ebstein's anomaly: Late diagnosis in an adult with multifactorial liver cirrhosis

Blanco, Guillermo; Genie, Oscar; Marval, Yosman; Rosenschein, Victoria; Sánchez, Andrés;

Guillermo Blanco
mariadelfinah@gmail.com
Médico Internista, Adjunto en Servicio de Medicina Interna 1, Hospital Vargas.

Oscar Genie
genieog@gmail.com
Médico residente, Postgrado de Medicina Interna, Facultad de Medicina, Universidad Central de Venezuela; Servicio de Medicina Interna 1, Hospital Vargas.

Yosman Marval
yosmanodms@gmail.com
Médico residente, Postgrado de Medicina Interna, Facultad de Medicina, Universidad Central de Venezuela; Servicio de Medicina Interna 1, Hospital Vargas.

Victoria Rosenschein
victoriarosenschein@gmail.com
Médico residente, Postgrado de Medicina Interna, Facultad de Medicina, Universidad Central de Venezuela; Servicio de Medicina Interna 1, Hospital Vargas.

Andrés Sánchez
andres.sanchez.ucv@gmail.com
Estudiante, Escuela de Medicina "José María Vargas", Facultad de Medicina, Universidad Central de Venezuela.

Revista Digital de Postgrado
Universidad Central de Venezuela, Venezuela
ISSN-e: 2244-761X
Periodicidad: Cuatrimestral
vol. 15, núm. 3, e482, 2026
revistadpgmeducv@gmail.com

Recepción: 10 de agosto de 2026
Aprobación: 23 de octubre de 2026

DOI:https://doi.org/10.37910/RDP.2026.15.3.e482

Cómo citar: Blanco G; Genie O; Marval Y; Rosenschein V; Sánchez A. Anomalía de Ebstein: diagnóstico tardío en un adulto con cirrosis hepática de etiología multifactorial. Rev. Digit Postgrado 2026; 15(3): e482.doi. 10.37910/RDP.2026.15.3.e482

Resumen: Introducción: La Anomalía de Ebstein (AE) es una cardiopatía congénita rara (<1 %), caracterizada por apicalización de la válvula tricúspide, resultando en insuficiencia tricuspídea (IT) severa. Su presentación en la cuarta década de la vida es excepcional. Presentación del caso: Varón de 41 años, con antecedentes de infección por virus de hepatitis C y B, consumo de sustancias intravenosas y endocarditis tricuspídea en 2009, ingresó por ascitis refractaria, edema anasarca y disnea progresiva. Los estudios evidenciaron IT masiva por AE no diagnosticada, hipertensión portal por cirrosis multifactorial (congestiva, viral y tóxica) y fibrilación auricular paroxística (FARVP). La AE, silente por décadas, se descompensó al aparecer la FARVP y sepsis. La cirrosis no es exclusivamente viral/tóxica; la congestión venosa crónica por IT severa contribuyó significativamente al daño hepático (hepatopatía congestiva), evidenciado por score VExUS grado III y colestasis desproporcionada. El manejo de la FARVP planteó un dilema: aunque CHA_2DS_2-VASc 2 indica anticoagulación, el riesgo hemorrágico por várices esofágicas en Child-Pugh C (HAS-BLED 2) la contraindica, optándose por control de frecuencia con carvedilol, que además reduce la presión portal. Conclusión: La AE debe considerarse en el diagnóstico diferencial de insuficiencia cardíaca derecha inexplicada en el adulto joven. En toda hepatopatía crónica de evolución atípica o refractaria al manejo diurético, está indicada una evaluación ecocardiográfica sistemática para descartar causa cardíaca congestiva subyacente. El manejo requiere un enfoque multidisciplinario (cardiología, gastroenterología, infectología).

Palabras clave: Anomalía de Ebstein, Insuficiencia de la válvula tricuspídea, Cirrosis hepática, Fibrilación auricular.

Abstract: Introduction: Ebstein's anomaly (EA) is a rare congenital heart disease (<1 %), characterized by apical displacement of the tricuspid valve, resulting in severe tricuspid regurgitation (TR). Its presentation in the fourth decade of life is exceptional. Case report: A 41-year-old male with a history of HBV/HCV infection, intravenous substance use, and tricuspid endocarditis in 2009, was admitted due to refractory ascites, anasarca, and progressive dyspnea. Imaging studies revealed massive TR due to previously undiagnosed EA, portal hypertension due to multifactorial cirrhosis (congestive, viral, and toxic), and paroxysmal atrial fibrillation (PAF). Discussion:

EA, silent for decades, decompensated upon the appearance of PAF and sepsis. Cirrhosis is not exclusively viral/toxic; chronic venous congestion due to severe TR significantly contributed to liver damage (congestive hepatopathy), evidenced by a VExUS grade III score and disproportionate cholestasis. Management of PAF posed a dilemma: although CHA_2DS_2-VASc 2 indicates anticoagulation, bleeding risk due to esophageal varices in Child-Pugh C (HAS-BLED 2) contraindicates it, opting for rate control with carvedilol, which also reduces portal pressure. Conclusion: EA should be considered in the differential diagnosis of unexplained right heart failure in young adults. In every patient with chronic liver disease showing an atypical or diuretic-refractory course, systematic echocardiographic evaluation is indicated to rule out an underlying congestive cardiac cause. Management requires a multidisciplinary approach (cardiology, gastroenterology, infectious diseases).

Keywords: Ebstein anomaly, Tricuspid valve insufficiency, Liver cirrhosis, Atrial fibrillation.

INTRODUCCIÓN

La anomalía de Ebstein (AE) representa menos del 1% de todas las cardiopatías congénitas y se define por el desplazamiento de las valvas tricúspides hacia el ápice cardiaco (“apicalización”), junto con la “atrialización” (desplazamiento hacia la aurícula) del ventrículo derecho (VD) proximal y una gran heterogeneidad morfológica y clínica. [(1)] La presentación neonatal es la más frecuente y grave; sin embargo, un subgrupo de pacientes alcanza la edad adulta sin diagnóstico, usualmente con formas leves o compensadas. El diagnóstico en la cuarta década de la vida es excepcional y suele ser un hallazgo incidental o durante el estudio de una insuficiencia cardíaca derecha (ICD) de causa no explicada. [(2)]

La interacción entre el corazón y el hígado es un eje fisiopatológico crítico; la ICD crónica produce una hepatopatía congestiva por aumento de la presión venosa central y de las venas suprahepáticas, que puede progresar a fibrosis centrolobulillar y, en estadios avanzados, a cirrosis cardíaca. [(3)] Por otro lado, la cirrosis hepática de cualquier etiología (viral, alcohólica, tóxica) puede inducir un síndrome hiperdinámico y una miocardiopatía cirrótica, perpetuando un círculo vicioso de fallo multiorgánico. [(4)]

Presentamos un caso de diagnóstico tardío de AE en un paciente con una cirrosis hepática de etiología multifactorial (VHC/VHB, tóxica por consumo de sustancias ilicitas, y congestiva por IT severa), que desencadenó una descompensación aguda, con dificultades para diagnóstico diferencial y el manejo integrado. El reporte del presente caso clínico, cuenta con el aval y la aprobación de la Comisión de Bioética de la Escuela de Medicina "José María Vargas", emitido el 6 de agosto de 2026, garantizando el cumplimiento de los principios éticos en la investigación y el manejo confidencial de la información del paciente.

CASO CLÍNICO

Varón de 41 años, natural de Caracas, Venezuela, con antecedentes personales de: 1) Enfermedad hepática crónica avanzada diagnosticada en 2023 secundaria a infección por VHC/VHB, complicada con cirrosis hepática Child-Pugh C (10 puntos) e hipertensión portal (varices esofágicas grado I, ascitis, hipoalbuminemia). 2) Fibrilación auricular paroxística (FARVP) desde 2023. 3) Valvulopatía tricuspídea por endocarditis infecciosa (germen no aislado) en 2009, tratada con antibioticoterapia. 4) Tabaquismo crónico

activo con índice paquete-año (IPA) de 54. 5) Trastorno por uso y abuso de sustancias ilícitas: consumo previo de heroína (hasta 2010), cocaína, éxtasis y cannabis.

El paciente acudió al servicio de emergencia refiriendo astenia, hiporexia y adinamia de dos días de evolución, en el contexto de un mes de disnea progresiva (de moderados a leves esfuerzos), fiebre no cuantificada, escalofríos, tos con expectoración verdosa y edema de miembros inferiores que progresó a genitales externos. Negaba dolor torácico o disnea paroxística nocturna.

Examen físico al ingreso: Signos vitales: PA 110/70 mmHg, FC 102 lpm (irregular), FR 23 rpm, SatO2 97 % con FiO2 0.21. Paciente en regulares condiciones generales, taquipneico, taquicárdico, con palidez cutáneo-mucosa e ictericia discreta. Destacaba: abdomen globoso en batracio, con red venosa colateral evidente, ascitis a tensión (signo de la oleada positivo), y hepatomegalia (borde hepático a 2 cm del reborde costal). A nivel cardiovascular: ruidos cardíacos hipofonéticos, arrítmicos e irregulares, sin soplos audibles. En extremidades: edema bilateral grado III con fóvea, asociado a lesiones ulceradas de morfología heterogénea en miembros inferiores, algunas con contenido seroso y fondo eritematoso fibrinoso (sugestivas de enfermedad venosa crónica CEAP 4). Genitales: edema escrotal y prepucial severo. Neurológicamente: Glasgow 15/15 puntos, sin asterixis.

Paraclínicos relevantes: Al ingreso (23/02/26): Hemoglobina 9.0 g/dL (anemia microcítica normocrómica), Plaquetas 127.000/mm³ (trombocitopenia leve). Perfil hepático: patrón de colestasis marcado (GGT 185 U/L, FA 424 U/L), bilirrubina total 3.39 mg/dL (directa 2.83 mg/dL), albúmina 3.6 g/dL. Tiempos de coagulación: INR 1.2. Uroanálisis: leucocituria (20-25 por campo), nitritos positivos, bacteriuria abundante, confirmando una infección del tracto urinario (ITU) complicada. Dímero D al décimo día: 4.28 mg/L (valor normal <0.50).

Estudios de imagen:

- Ecocardiograma POCUS y transtorácico (09/03/26): Demostró una dilatación masiva de la aurícula derecha (volumen indexado 151 cc/m²), ventrículo derecho severamente dilatado y disfuncionante. La válvula tricúspide mostraba una apicalización de las valvas septal y posterior (desplazamiento >20 mm/m²), insuficiencia tricuspídea severa (jet que ocupaba >50 % de la AD) y un "Signo de la D" diastólico del septum interventricular, indicativo de sobrecarga de presión del VD. Se objetivó, además, un score VExUS (Venous Excess Ultrasound) grado III, definido por flujo venoso hepático sistólico reverso, flujo portal pulsátil (>50%) y flujo intrarenal en patrón monofásico, como correlato ecográfico de congestión sistémica masiva.
- Ecocardiograma de seguimiento: Confirmó la FEVI conservada, pero con deterioro severo de la función del VD (TAPSE 14 mm).
- Ultrasonido Abdominal (09/03/26): Hígado de 170 mm, bordes irregulares, parénquima heterogéneo granuloso (cirrosis). Vena porta dilatada (17 mm), vena esplénica (22 mm). Esplenomegalia grado III (183 mm). Ascitis de moderada a abundante.

Diagnósticos y Evolución: El paciente fue inicialmente manejado con ceftriaxona por ITU complicada y diuréticos (furosemida, espironolactona). Dada la FARVP con CHA_2DS_2-VASc 2 y HAS-BLED 2, se decidió NO anticoagular por alto riesgo de sangrado variceal (Child-Pugh C). Durante la hospitalización, desarrolló taquicardia sostenida y desaturación, con dímero D elevado, pero el ecocardiograma POCUS descartó tromboembolismo pulmonar central. Se ajustó carvedilol a dosis de 12.5 mg VO BID para control de frecuencia y reducción de la presión portal, y se optimizó la terapia diurética. La sepsis urinaria se controló con cefepime y retiro de sonda Foley. El paciente fue evaluado por los servicios de Cardiología, Gastroenterología e Infectología, confirmándose el diagnóstico de AE como causa primaria de la ICD y la hepatopatía congestiva sobreañadida a la cirrosis viral/tóxica.

CONCLUSIONES

La Anomalía de Ebstein en el adulto es una entidad de rara presentación cuyo diagnóstico requiere un alto índice de sospecha clínica. Este caso demuestra cómo una malformación congénita subyacente puede

permanecer silente durante décadas y descompensarse ante eventos desencadenantes como la aparición de fibrilación auricular o episodios infecciosos sistémicos.

En pacientes con hepatopatía crónica de evolución atípica o refractaria al manejo médico, es imprescindible considerar la contribución de la insuficiencia cardíaca derecha y la hepatopatía congestiva. La evaluación ultrasonográfica sistemática, incluyendo el ecocardiograma y el protocolo VExUS, constituye una herramienta fundamental para cuantificar objetivamente la congestión venosa sistémica y diferenciar los componentes de una etiología multifactorial.

El manejo del riesgo tromboembólico en la fibrilación auricular concomitante con cirrosis avanzada (Child-Pugh C) exige una decisión altamente individualizada. Dado el estado de hemostasia reequilibrada y el alto riesgo de sangrado por hipertensión portal, la priorización del control de la frecuencia cardíaca con betabloqueadores no selectivos representa una estrategia terapéutica racional y segura. El abordaje exitoso de esta compleja interacción cardio-hepática fundamenta la necesidad indiscutible de un equipo multidisciplinario.

REFERENCIAS

1. Stout KK, Daniels CJ, Aboulhosn JA, Bozkurt B, Broberg CS, Colman JM, et al. 2018 AHA/ACC Guideline for the Management of Adults With Congenital Heart Disease: A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Clinical Practice Guidelines. J Am Coll Cardiol. 2019;73(12):e81-e192.
2. Attenhofer Jost CH, Connolly HM, Dearani JA, Edwards WD, Danielson GK. Ebstein's anomaly. Circulation. 2007;115(2):277-285.
3. Xanthopoulos A, Starling RC, Kitai T, Triposkiadis F. Heart Failure and Liver Disease: Cardiohepatic Interactions. JACC Heart Fail. 2019;7(2):87-97.
4. Wiese S, Hove JD, Bendtsen F, Møller S. Cirrhotic cardiomyopathy: a review of pathophysiology and clinical relevance. J Clin Exp Hepatol. 2016;6(3):229-239.
5. Elmaghawry M, Rizk HH, Almaghraby A. Ebstein anomaly and infective endocarditis: a dangerous combination. Echocardiography. 2018;35(9):1472-1474.
6. Beaubien SW, Rola P, Haycock K, Bouchard J, Lamarche Y, Spiegel R, et al. Quantifying systemic congestion with Point-Of-Care ultrasound: development of the venous excess ultrasound (VExUS) grading system. Cardiovasc Ultrasound. 2020;18(1):16.
7. Hindricks G, Potpara T, Dagres N, Arbelo E, Bax JJ, Blomström-Lundqvist C, et al. 2020 ESC Guidelines for the diagnosis and management of atrial fibrillation developed in collaboration with the European Association for Cardio-Thoracic Surgery (EACTS). Eur Heart J. 2021;42(5):373-498.
8. Tripodi A, Mannucci PM. The coagulopathy of chronic liver disease. N Engl J Med. 2011;365(2):147-156.
9. Lee S, Lee H, Lee JS, Kim TH, Uhm JS, Joung B, et al. Anticoagulation in patients with liver cirrhosis and atrial fibrillation: a systematic review and meta-analysis. Thromb Haemost. 2020;120(5):783-793.