

Dr.ssa Daniela Casati  
UOS di Diagnosi Prenatale e Terapia Fetale "U. Nicolini"  
UOC di Ginecologia e Ostetricia  
Ospedale V. Buzzi, ASST Fatebenefratelli Sacco, Milano

**Definizione:** L'anomalia di Ebstein è un difetto congenito coinvolgente la valvola tricuspide (VT). La VT è la più grande e più apicale delle 4 valvole cardiache, mette in comunicazione atrio e ventricolo destri ed è composta da 3 lembi: anteriore, settale e posteriore. L'anomalia di Ebstein consiste in un anomalo posizionamento dei lembi settale e posteriore della VT, con attacco più apicale alla parete del ventricolo destro, dilatazione dell'anulus tricuspidalico ed anomala conformazione del lembo anteriore. Lo spostamento della valvola verso l'apice cardiaco divide il ventricolo destro in due camere:

- prossimale chiamata «ventricolo destro atrializzato»
- distale chiamata «ventricolo destro funzionale», di dimensioni variabili, ridotte rispetto alla norma per epoca gestazionale. [1-4]

**Incidenza:** 1 su 20/50.000 nati vivi. 0.3-0.8% delle cardiopatie congenite; 40% delle anomalie congenite della VT. [5,6]

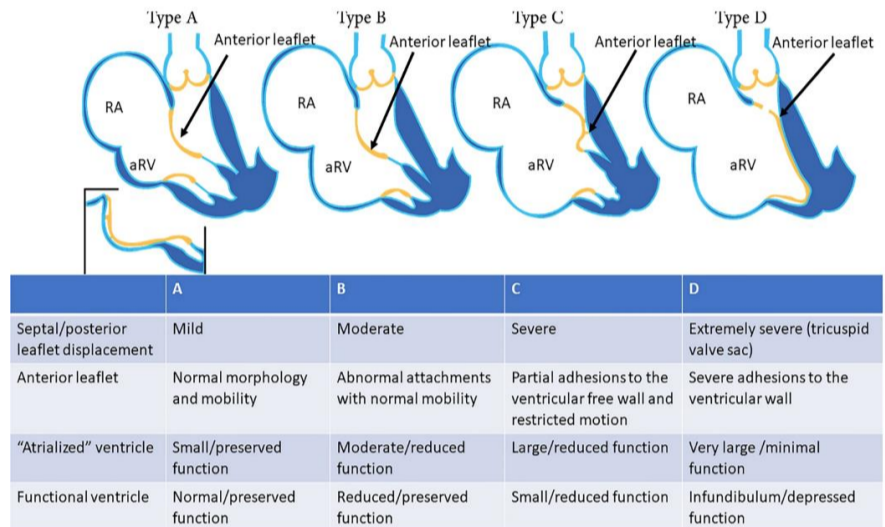
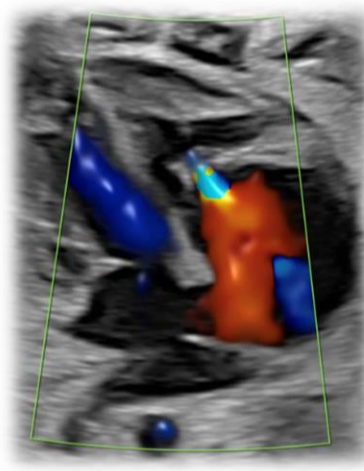
**Eziologia:** Multifattoriale con un aumentato rischio nei feti esposti al Litio. [5,6]

#### Diagnosi:

La diagnosi ecografica si basa sulla visualizzazione di un'anomalia nella sezione delle 4 camere cardiache, con una VT displasica e spostata verso l'apice (Figura 1a).

Esiste una classificazione in 4 sottotipi che prende in considerazione la mobilità dei lembi valvolari e l'ostruzione all'efflusso destro (Figura 1b):

- tipo A – il volume del ventricolo destro vero è adeguato;
- tipo B – il volume del ventricolo destro vero è ridotto, ma il lembo valvolare anteriore si muove liberamente;
- tipo C – il volume del ventricolo destro vero è ridotto e il lembo anteriore è fortemente limitato nella mobilità e può causare una significativa ostruzione all'efflusso;
- tipo D – completa atrializzazione del ventricolo destro, eccetto una piccola parte della sua componente infundibolare.



**Figura 1 a** (sinistra): Immagine ecocardiografica della 4 camere cardiache in presenza di anomalia di Ebstein. Si evidenzia lo spiazamento apicale dei lembi della VT, la dilatazione atriale destra, l'ipoplasia del ventricolo destro funzionale, l'insufficienza e la displasia della VT; **figura 1 b** (destra): classificazione anatomica di Carpentier [7]

Sono spesso presenti altre anomalie cardiache tra cui: assottigliamento della parete libera del ventricolo destro, dilatazione del ventricolo destro, difetto del setto interatriale o forame ovale pervio, stenosi polmonare (occasionalmente atresia), aritmie atriali (30%), prolasso mitralico, stenosi sotto-aortica, aorta bicuspid, non compattazione del ventricolo sinistro (15-29%). [1-4]

#### Management Ostetrico:

Davanti al sospetto di anomalia di Ebstein fetale, la gestante deve essere indirizzata ad un centro di riferimento dove poter eseguire:

- **Ecografia fetale di riferimento** per la conferma diagnostica e per la ricerca di eventuali anomalie associate, presenti nel 6% dei casi, tra cui: labiopalatoschisi, ernia diaframmatica, atresi duodenale.[8]
- **Studio del cariotipo classico e molecolare** (cGH-array) ed eventuali altri indagini genetiche sulla base delle eventuali anomalie associate (1.2% di anomalie genetiche associate).[8]
- **Consulenza cardiologica** per illustrare la prognosi ed il management postnatale.
- **Monitoraggio ecocardiografico** ogni 2-4 settimane, con valutazione seriata di: dilatazione atriale destra, cardiomegalia, flusso transtricuspidalico e polmonare (atresia funzionale vs anatomica), crescita delle arterie polmonari, funzione ventricolare sinistra (MPI o Tei index), velocimetria Doppler fetale arteriosa (ombelicale e cerebrale) e venosa (vena cava inferiore e dotto venoso, aumento onda A reverse), definizione del Cardiovascular Risk Score, monitoraggio del ritmo. [9]

#### Counseling:

La prognosi non è tanto influenzata dalle eventuali anomalie genetiche/strutturali associate ma dalla severità della cardiomiopia in sé. In epoca fetale la prognosi dipende dal grado di disfunzione ed ipoplasia del ventricolo destro funzionale, dalla compressione del ventricolo sinistro, dalla presenza di forame ovale restrittivo, dalla comparsa di idrope, reverse flow nel dotto arterioso o aritmia sostenuta. La mortalità perinatale complessiva è del 45% (fetale sino all'85%).

È raccomandato il follow up ogni 2-4 settimane presso un centro di riferimento con cardiologo pediatrico e la nascita in un centro di III livello per la presa in carico immediata con stabilizzazione farmacologica e decisione sul tipo e sulla tempistica della correzione cardiocirurgica. [10] Questo tipo di anomalia presenta una gestione estremamente complessa e può rappresentare un'emergenza neonatale. La sopravvivenza dipende dalla capacità di mantenere un flusso polmonare adeguato e la correzione a cuore uni vs bi-ventricolare dipende dall'adeguatezza anatomica e funzionale del ventricolo destro.

#### Bibliografia:

1. Ramcharan TKW et al. Ebstein's Anomaly: From Fetus to Adult-Literature Review and Pathway for Patient Care. *Pediatr Cardiol.* 2022; **2.** Brickner ME et al. Congenital heart disease in adults. Second of two parts. *N Engl J Med.* 2000; **3.** Attenhoferet Jost CH et al. Ebstein's anomaly - review of a multifaceted congenital cardiac condition. *Swiss Med Wkly.* 2005; **4.** Attenhofer Jost CH et al. Ebstein's Anomaly. *Circulation* 2007; **5.** Freud LR et al, Outcomes and Predictors of Perinatal Mortality in Fetuses With Ebstein Anomaly or Tricuspid Valve Dysplasia in the Current Era: A Multicenter Study. *Circulation* 2015; **6.** Yu JJ et al. Outcome of neonates with Ebstein's anomaly in the current era. *Pediatr Cardiol.* 2013; **7.** Alain Carpentier et al. A new reconstructive operation for Ebstein's anomaly of the tricuspid valve. *J Thorac Cardiovasc Surg.*; **8.** Alsaied T et al. Multimodality Imaging in Ebstein Anomaly. *Pediatr Cardiol* 2023; **9.** Moon-Grady AJ et al. Guidelines and Recommendations for Performance of the Fetal Echocardiogram: An Update from the American Society of Echocardiography. *J Am Soc Echocardiogr.* 2023; **10.** Knott-Craig CJ et al. Surgical Decision Making in Neonatal Ebstein's Anomaly: An Algorithmic Approach Based on 48 Consecutive Neonates. *World J Pediatr Congenit Heart Surg.* 2012