

ANOMALIA DI EBSTEIN

L'anomalia di Ebstein è una rara cardiopatia presente fin dalla nascita. Riguarda soprattutto la valvola tricuspide e la parte destra del cuore.

La valvola tricuspide si trova tra due cavità del cuore, chiamate atrio destro e ventricolo destro. La sua funzione è permettere al sangue di passare nella direzione corretta verso i polmoni.

Nell'anomalia di Ebstein, la valvola tricuspide si è formata in modo diverso dal normale e può non chiudersi completamente oppure, più raramente, aprirsi in maniera incompleta. Di conseguenza, una parte del sangue può tornare indietro dal ventricolo destro all'atrio destro. Questo fenomeno viene chiamato insufficienza o rigurgito della valvola tricuspide.

Che cos'è

In un cuore normale, la valvola tricuspide separa l'atrio destro dal ventricolo destro e permette al sangue di scorrere in una sola direzione.

Nell'anomalia di Ebstein, alcune parti della valvola, chiamate **lembi**, non si formano correttamente e rimangono in parte attaccate al muscolo del cuore. Per questo motivo, la valvola si trova più in basso rispetto alla sua posizione usuale, all'interno del ventricolo destro.

Di conseguenza, una parte del ventricolo destro assume caratteristiche simili a quelle dell'atrio destro. Questa parte viene definita **porzione atrializzata del ventricolo destro**.

La parte di ventricolo destro che continua a svolgere la sua normale funzione può avere dimensioni diverse da bambino a bambino e, in alcuni casi, può avere una funzione ridotta.

Che cosa accade nel cuore

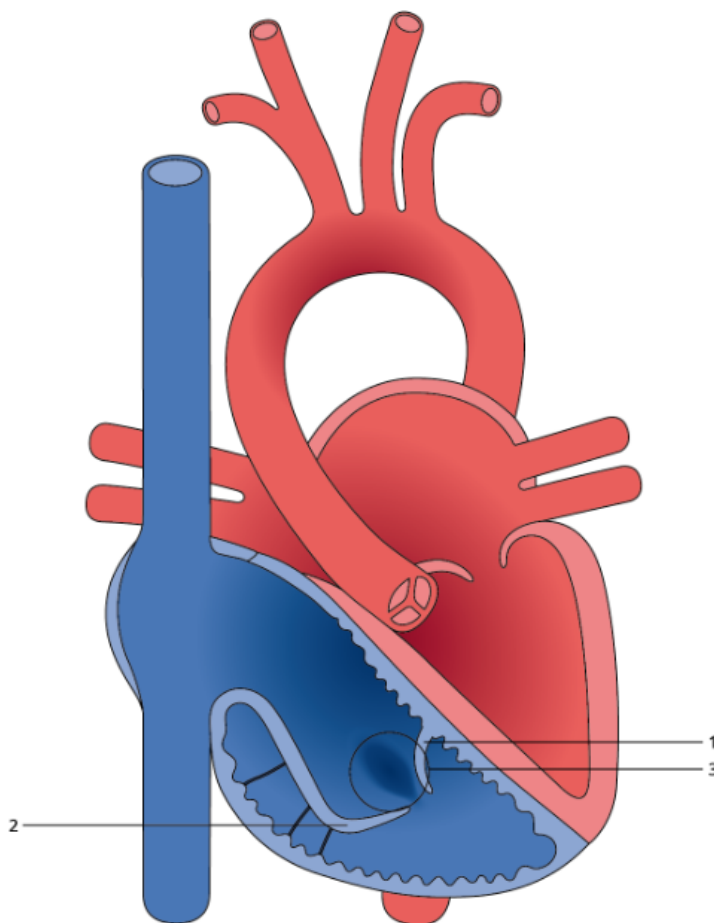
L'alterazione della valvola tricuspide può causare un **rigurgito tricuspide**, cioè il ritorno di una parte del sangue verso l'atrio destro. Più raramente, la valvola può essere ristretta e rendere più difficile il passaggio del sangue: questa condizione viene chiamata **stenosi**.

Quando il rigurgito è importante, una parte del sangue torna verso l'atrio destro invece di proseguire verso i polmoni. Questo può ridurre la quantità di sangue che raggiunge i polmoni e può causare un aumento delle dimensioni e della pressione dell'atrio destro.

Se è presente una comunicazione tra gli atri, il sangue può passare da destra a sinistra. In questo caso una parte del sangue meno ricco di ossigeno può passare dalla parte destra alla parte sinistra del cuore e raggiungere il resto del corpo.

Può, quindi, comparire la **cianosi**, cioè una colorazione bluastra della pelle, delle labbra o delle mucose. La sua intensità dipende dalla quantità di sangue che passa dalla parte destra alla parte sinistra del cuore.

Anomalia di Ebstein



Il numero 1 nella figura indica la dislocazione apicale del lembo settale della valvola tricuspide. Il numero 2 indica il tethering del lembo anteriore, cioè la sua restrizione e trazione anomala. Il numero 3 indica il rigurgito tricuspideale, cioè il ritorno di sangue dal ventricolo destro all'atrio destro.

CTA di supporto:

Com'è fatto il cuore normale

Anomalie associate

L'anomalia di Ebstein può presentarsi da sola oppure insieme ad altre cardiopatie congenite. Le condizioni associate non sono sempre presenti e possono variare da bambino a bambino.

Tra queste possono esserci:

- **difetto interatriale**, una comunicazione tra i due atri;
- più raramente, **difetto interventricolare**, una comunicazione tra i due ventricoli;
- **dotto arterioso pervio**, cioè la mancata chiusura di un piccolo vaso presente durante la vita fetale;
- nelle forme più complesse, **stenosi o atresia della valvola polmonare**, che possono ostacolare il passaggio del sangue verso i polmoni;
- **tetralogia di Fallot**;
- alterazioni della parte sinistra del cuore, come la **stenosi** o il **rigurgito della valvola mitrale**.

Possono inoltre essere presenti alterazioni del sistema elettrico del cuore, che regola la frequenza e il ritmo dei battiti (descritte successivamente).

Le cardiopatie associate vengono descritte più nel dettaglio nelle sezioni dedicate.

Sintomi e manifestazioni possibili

Le manifestazioni dell'anomalia di Ebstein possono essere molto variabili.

In alcune forme complesse, i sintomi possono comparire nel periodo neonatale o nei primi mesi di vita. In questi casi possono essere presenti:

- difficoltà respiratoria;
- difficoltà nell'alimentazione;
- rallentamento della crescita;
- segni di scompenso cardiaco;
- ridotto flusso di sangue verso i polmoni;
- cianosi di grado variabile, cioè una colorazione bluastra della pelle, delle labbra o delle mucose dovuta a una minore quantità di ossigeno nel sangue.

In altri casi, la condizione può essere meno evidente e manifestarsi più tardi, durante l'infanzia, l'adolescenza o l'età adulta.

Nei bambini più grandi, negli adolescenti e negli adulti possono comparire:

- affaticamento;
- ridotta tolleranza allo sforzo;
- difficoltà respiratoria durante lo sforzo;
- palpitazioni, cioè la sensazione che il cuore batta molto forte, velocemente o in modo irregolare;
- aritmie, cioè alterazioni del normale ritmo del cuore.

- Nei bambini con cianosi presente da molto tempo può comparire anche l'ippocratismo digitale, un cambiamento graduale della forma delle estremità delle dita e delle unghie.

La presenza o l'assenza di sintomi non basta da sola a definire la gravità della condizione: **è necessaria una valutazione cardiologica specialistica.**

Diagnosi

L'anomalia di Ebstein può essere sospettata durante la valutazione clinica e cardiologica.

La visita può evidenziare cianosi di grado variabile. All'auscultazione cardiaca, talvolta, possono essere presenti toni cardiaci sdoppiati e un soffio olosistolico.

L'**elettrocardiogramma**, un esame che registra l'attività elettrica del cuore, può mostrare:

- un aumento delle dimensioni dell'atrio destro;
- un **blocco di branca destra**, cioè un rallentamento del segnale elettrico nella parte destra del cuore;
- un **blocco atrioventricolare di primo grado**, cioè un lieve rallentamento del passaggio dell'impulso elettrico tra atri e ventricoli.

In alcuni pazienti può essere presente la **sindrome di Wolff-Parkinson-White**, dovuta alla presenza di un'ulteriore via elettrica nel cuore. Questa condizione può favorire episodi di **tachicardia sopraventricolare**, cioè un aumento improvviso della frequenza cardiaca che ha origine nelle parti superiori del cuore.

La radiografia del torace può risultare normale oppure mostrare un aumento delle dimensioni del cuore, chiamato **cardiomegalia**, dovuto soprattutto all'ingrandimento dell'atrio destro.

L'esame principale per confermare la diagnosi è l'**ecocardiogramma**, un'ecografia del cuore che permette di valutare:

- la posizione e la forma della valvola tricuspidale;
- il grado di rigurgito tricuspidale, ovvero la quantità di sangue che torna indietro attraverso la valvola;
- le dimensioni e la funzione (capacità di contrazione) del ventricolo destro;
- L'ostruzione, ovvero la presenza di eventuali ostacoli al passaggio del sangue, dal ventricolo destro verso i polmoni;
- la presenza di eventuali comunicazioni tra le cavità del cuore;

La **risonanza magnetica cardiaca** può essere utile per una valutazione più accurata delle dimensioni e in particolare della funzione del ventricolo destro.

La TAC può essere utile in situazioni selezionate, soprattutto per la valutazione delle arterie coronarie negli adulti.

Il **cateterismo cardiaco** è necessario solo in alcuni casi più complessi, soprattutto prima di determinati interventi chirurgici.

Trattamento

Il trattamento viene scelto in base alle caratteristiche anatomiche e funzionali della cardiopatia, dal grado di rigurgito tricuspidale, dalla funzione del ventricolo destro, dalla presenza di cianosi, dalle eventuali aritmie e dalle cardiopatie associate.

Nelle forme più lievi può essere sufficiente eseguire controlli cardiologici periodici, senza necessità di un trattamento specifico.

Nelle forme più importanti, invece, il percorso viene deciso in base alla situazione clinica individuale.

Quando sono presenti **sintomi importanti**, rigurgito tricuspidale severo, ridotta funzione del ventricolo destro, cianosi significativa o anomalie associate, può essere indicato un **intervento chirurgico**.

L'intervento può servire a **riparare la valvola tricuspidale**. Quando la riparazione non è possibile o non è sufficiente, può essere necessario sostituire la valvola.

Nel trattamento della patologia di Ebstein vengono anche prese in considerazione eventuali aritmie o **alterazioni del sistema elettrico del cuore**.

Il percorso più adatto viene stabilito insieme dal cardiologo pediatrico e dal cardiocirurgo, sulla base della situazione specifica del bambino.

Follow-up

Il follow-up serve a controllare nel tempo:

- il grado di rigurgito tricuspidale;
- le dimensioni dell'atrio destro;
- le dimensioni e la funzione del ventricolo destro;
- la presenza di cianosi;
- eventuali comunicazioni tra le cavità cardiache;
- la presenza di aritmie;
- la funzione complessiva del cuore;
- l'eventuale necessità di un trattamento o di ulteriori procedure.

Il controllo del ritmo cardiaco è importante perché nell'anomalia di Ebstein possono essere presenti aritmie o alterazioni del sistema di conduzione, cioè del sistema elettrico che regola il battito del cuore.

Dopo un eventuale intervento chirurgico, il follow-up permette di controllare il risultato dell'intervento, il funzionamento della valvola tricuspidale e del ventricolo destro.

La frequenza dei controlli viene stabilita dal cardiologo in base alle caratteristiche e alle necessità di ogni bambino.



Associazione Italiana dei Cardiopatici Congeniti bambini e Adulti – ETS

Nota importante

Le informazioni presenti in questa pagina hanno finalità informative e di orientamento.
Non sostituiscono il parere del medico, del cardiologo o del centro specialistico di riferimento.
Ogni persona con cardiopatia congenita ha una storia clinica specifica e necessita di indicazioni personalizzate.

Fonte scientifica di riferimento**Scheda redatta a partire dal capitolo:**

Micheletti A. Congenital Heart Disease: Classification, Epidemiology, Diagnosis, Treatment, and Outcome. Springer; 2018. DOI: 10.1007/978-3-319-78423-6_1.