

11. BÖLÜM

EBSTEİN ANOMALİSİ

Armağan ACELE¹

GİRİŞ

Ebstein anomalisi (EA) triküspit kapak ve sağ ventrikülün nadir görülen konjenital malformasyonudur. İlk kez 1866 yılında Wilhelm Ebstein tarafından 19 yaşında otopsi yapılan bir vakada açıklanmıştır (1). Anatomik ve patofizyolojik özelliklerinin değişkenliği hastalığın geniş klinik yelpazede karşımıza çıkmasına neden olur.

Epidemiyoloji

Ebstein anomalisi prevalansının 10.000 canlı doğumda 0.17 ile 0.7 arasında olduğu tahmin edilmektedir. Cinsiyet veya ırkla kesin ilişkisi gösterilmemekle birlikte bazı epidemiyolojik serilerde anne yaşı ve çoğul gebelikle ilişkisi olduğu rapor edilmiştir (2-3). Tarihsel olarak antenatal dönemde lityuma maruziyetin EA' ya neden olduğu düşünülmekle birlikte yakın zamanda yapılan çalışmalarda net olarak etkisi gösterilememiştir (4,5). EA' nın tek yumurta ikizleri de dâhil olmak üzere bazı ailelerde daha yüksek oranlarda gözlenmesinin az sayıda vakada genetik bir etiyoloji olabileceğini düşündürmektedir (6,7). Etkilenen bazı hastalarda MHY7 ve alfa-tropomiyozini de içeren sarkomer proteinlerini kodlayan genlerde mutasyon tanımlanmış ve EA ile birlikte bazen sol ventriküler noncompaction'ın görülmesi aralarındaki olası genetik bağlantıyı düşündürmektedir (8,9).

¹ Uzm. Dr., Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Adana Şehir Hastanesi, Kardiyoloji Bölümü, armaganacele@yahoo.com

asemptomatik olabileceği gibi sıklıkla aritmi, senkop ve kalp yetmezliği ile başvurulabilirler. Ekokardiyografi hastalığın tanısında önemli rol oynar. Sıklıkla PFO ve ASD eşlik eder. Hasta yönetimi aritmi yönetimi, cerrahi ve perkütan girişim açısından takibi içerir. Cerrahi tamir planlanan hastalarda cone prosedürü kapağı uygun olanlarda en uygun cerrahi tekniktir. Aksesuar yol ve atrial aritmilerle sık karşılaşılır. Ani ölüm riski artmıştır. Preoperatif dönemde hastalara elektrofizyolojik çalışma yapılmalıdır. Gebelik genellikle iyi tolere edilmekle birlikte fetusta konjenital kalp hastalığı riski %4 tür. Bu hastalar doğuştan kalp hastalığı konusunda uzman bir kardiyolog tarafından değerlendirilmeli ve takip edilmelidir.

KAYNAKLAR

1. Van Son JAM, Konstantinov IE, Zimmermann V. Wilhelm ebstein and ebstein's malformation. *Eur J Cardiothorac Surg.* 2001;20(5):1082-1085. doi: 10.1016/s1010-7940(01)00913-7.
2. Pradat P, Francannet C, Harris JA, et al. The epidemiology of cardiovascular defects, part I: a study based on data from three large registries of congenital malformations. *Pediatr Cardiol.* 2003;24(3):195-221. doi: 10.1007/s00246-002-9401-6.
3. Lupo PJ, Langlois PH, Mitchell LE. Epidemiology of Ebstein anomaly: prevalence and patterns in Texas, 1999-2005 *Am J Med Genet A.* 2011;155A(5):1007-1014. doi: 10.1002/ajmg.a.33883.
4. Diav-Citrin O, Shechtman S, Tahover E, et al. Pregnancy outcome following in utero exposure to lithium: a prospective, comparative, observational study. *Am J Psychiatry.* 2014;171(7):785-794. doi: 10.1176/appi.ajp.2014.12111402.
5. Boyle B, Garne E, Loane M, et al. The changing epidemiology of Ebstein's anomaly and its relationship with maternal mental health conditions: a European registry-based study. *Cardiol Young.* 2017;27(4):677-685. doi: 10.1017/S1047951116001025.
6. Benson DW, Silberbach GM, Kavanaugh-McHugh A, et al. Mutations in the cardiac transcription factor NKX2.5 affect diverse cardiac developemntal pathways. *J Clin Invest.* 1999;104(11):1567-1573. doi: 10.1172/JCI8154.
7. Giannakou A, Sicko RJ, Zhang W, et al. Copy number variants in Ebstein anomaly. *PLoS One.* 2017;12(12):e0188168. doi: 10.1371/journal.pone.0188168.
8. van Engelen K, Postma AV, van de Meerakker JB, et al. Ebstein's anomaly may be caused by mutations in the sarcomere protein gene MYH7. *Neth Heart J.* 2013;21(3):113-117. doi: 10.1007/s12471-011-0141-1.
9. Kelle AM, Bentley SJ, Rohena LO, et al. Ebstein anomaly, left ventricular non-compaction, and early onset heart failure associated with a de novo alpha-tropomyosin gene mutation. *Am J Med Genet A.* 2016;170(8):2186-2190. doi: 10.1002/ajmg.a.37745.
10. Thoracic Key. 2020. 20.02.2021 tarihinde <https://thoracickey.com/ebsteins-malformation-and-tricuspid-valve-diseases> adresinden ulaşılmıştır.
11. Barron, D. (2018). Tricuspid Valve Abnormalities in Congenital Heart Disease. In D. Barron (Ed.), *Core Topics in Congenital Cardiac Surgery* (pp. 67-72). Cambridge: Cambridge University Press. doi:10.1017/9781139524087.015.

12. Tabatabaei N, Katanyuwong P, Breen JF, et al. Images in cardiovascular medicine. Uncommon variant of Ebstein anomaly with tricuspid stenosis. *Circulation*. 2009;120(1):e1-2. doi: 10.1161/circulationaha.108.835652.
13. Attenhofer Jost CH, Connolly HM, Edwards WD, et al. Ebstein's anomaly-review of a multifaceted congenital cardiac condition. *Swiss Med Wkly*. 2005;135(19-20):269-281.
14. Attie F, Rosas M, Rijlaarsdam M, et al. The adult patient with Ebstein anomaly: outcome in 72 unoperated patients. *Medicine (Baltimore)*. 2000;79(1):27-36. doi: 10.1097/00005792-200001000-00003.
15. Attenhofer Jost CH, Connolly HM, Scott CG, et al. Increased risk of possible paradoxical embolic events in adults with ebstein anomaly and severe tricuspid regurgitation. *Congenit Heart Dis*. 2014;9(1):30-37. doi: 10.1111/chd.12068.
16. Warnes CA, Williams RG, Bashore TM, et al. ACC/AHA 2008 guidelines for the management of adults with congenital heart disease: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines (writing committee to develop guidelines on the management of adults with congenital heart disease). *Circulation*. 2008;118(23):e714-833. doi: 10.1161/circulationaha.108.190690.
17. Attenhofer Jost CH, Connolly HM, Dearani JA, et al. Ebstein's anomaly. *Circulation*. 2007;115(2):277-285. doi: 10.1161/circulationaha.106.619338.
18. Qureshi MY, O'Leary PW, Connolly HM. Cardiac imaging in Ebstein anomaly. *Trends Cardiovasc Med*. 2018;28(6):403-409. doi: 10.1016/j.tcm.2018.01.002.
19. Dearani JA, Mora BN, Nelson TJ, et al. Ebstein anomaly review: what's now, what's next? *Expert Rev Cardiovasc Ther*. 2015;13(10):1101-1109. doi:10.1586/14779072.2015.1087849.
20. Attenhofer Jost CH, Tan NY, Hassan A, et al. Sudden death in patients with Ebstein anomaly. *Eur Heart J*. 2018;39(21):1970-1977a. doi: 10.1093/eurheartj/ehx794.
21. Danielson GK, Maloney JD, Devloo RA. Surgical repair of Ebstein's anomaly. *Mayo Clin Proc*. 1979;54(3):185-192.
22. Carpentier A, Chauvaud S, Mace L, et al. A new reconstructive operation for Ebstein's anomaly of the tricuspid valve. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 1988;96(1):92-101.
23. da Silva JP, Baumgratz JF, da Fonseca L, et al. The cone reconstruction of the tricuspid valve in Ebstein's anomaly. The operation: early and midterm results. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2007;133(1):215-223. doi: 10.1016/j.jtcvs.2006.09.018.
24. Holst KA, Dearani JA, Said S, et al. Improving results of surgery for Ebstein anomaly: where are we after 235 cone repairs? *Ann Thorac Surg*. 2018;105(1):160-168. doi: 10.1016/j.athoracsur.2017.09.058.
25. Attenhofer Jost CH, Connolly HM, S Burkhart HM, Warnes CA, Dearani JA. Long-term outcome of cardiac surgery in patients of age or older with Ebstein anomaly: and functional improvement. *J Am Coll Cardiol*. 2012;59(23):2101-2106. doi: 10.1016/j.jacc.2012.03.020.
26. Chopra S, Suri V, Aggarwal N, et al. Ebstein's anomaly in pregnancy: maternal and neonatal outcomes. *J Obstet Gynaecol Res*. 2010;36(2):278-283. doi: 10.1111/j.1447-0756.2009.01130.x.