

## Insuficiencia mitral congénita en el adulto: Reporte de un caso y revisión de la literatura

RAIMUNDO CONTRERAS LÓPEZ<sup>1</sup>, JUAN ÁLVAREZ GÓMEZ<sup>2</sup>, VIET NGUYEN TRONG<sup>2</sup>,  
ALEJANDRO ÁLVAREZ MILANÉS<sup>3</sup>.

### Congenital mitral regurgitation in adults: A case report and literature review

#### Abstract

*Congenital mitral valve disease is a rare form of mitral regurgitation. The etiological diagnosis is often challenging. The transthoracic echocardiogram is presented as a good initial approach method. The case of a 29-year-old patient referred for the diagnosis of severe congenital mitral regurgitation in parachute is presented. This report aims to illustrate the clinical and echocardiographic presentation of congenital mitral regurgitation.*

**Keywords:** *Mitral valve regurgitation; Congenital heart defects; Valve; Congenital; Regurgitation*

**1. Residente de Medicina Interna. Servicio de Medicina, Hospital Regional de Talca.**

**2. Cardiólogo. CR Cardiología y Cardiocirugía, Hospital Regional de Talca.**

**3. Interno de Medicina, Facultad de Medicina UCM.**

#### Correspondencia:

Raimundo Contreras López

Dirección: 4 ½ norte A #3475, Talca

Teléfono: 9 823 256 13

Email: raimundocl@gmail.com

#### Introducción

La enfermedad de la válvula mitral (VM) en el adulto generalmente es causada por degeneración cálcica, enfermedad reumática, rotura de músculo papilar o endocarditis infecciosa, siendo la enfermedad valvular mitral congénita una causa poco frecuente.<sup>1</sup> La insuficiencia mitral congénita (IMC) forma parte de la enfermedad valvular mitral congénita, grupo de enfermedades poco frecuentes que se producen por la afección del complejo valvular mitral (CVM), el cual incluye el anillo, las valvas, las comisuras, cuerdas y músculos papilares. La afección puede generar un grado variable de estenosis, regurgitación o ambos.<sup>2</sup> Existen pocos datos sobre la prevalencia de la IMC en adultos, siendo más frecuente-

mente diagnosticados y tratados durante la infancia. Habitualmente las consecuencias de las anomalías congénitas pueden experimentarse muy temprano en el desarrollo del niño y requieren intervenciones tempranas. Una serie de casos publicada en 2008 que incluyó 15 pacientes reportó que la IMC representa el 2,1% de todos los pacientes adultos sometidos a cirugía de válvula mitral.<sup>1</sup> Sin embargo, otros estudios reportan prevalencias de un 0,5% en niños, estimándose prevalencias más aún más bajas en adultos.<sup>3</sup>

En Chile no existen datos de prevalencia ni incidencia. Es importante conocer las características ecocardiográficas de las distintas causas de IMC para realizar el correcto diagnóstico diferencial. A continuación se presenta el caso de una paciente con IMC.

## Caso clínico

Se trata de paciente de sexo femenino, de 29 años, proveniente de Santiago, con antecedente de IMC con válvula en paracaídas. Asintomática. Refiere haber estado en controles médicos durante su infancia, sin resolución quirúrgica. Al examen físico solo destaca un soplo sistólico en foco mitral de intensidad III/VI.

Se inicia el estudio con un ecocardiograma transtorácico (ETT) en ecógrafo Philips EPIQ 7, donde se aprecia un ventrículo izquierdo de diámetros conservados, hipertrofia excéntrica, fracción de eyección preservada, dilatación auricular izquierda moderada e insuficiencia mitral (IM) severa (Figura 1), holosistólica en Modo M (Figura 2), con un volumen regurgitante de 75 ml, un área de orificio regurgitante de 0.4 cm<sup>2</sup> (Figura 3 y 4) y vena contracta de 7 mm. Se aprecian ambos músculos papilares, siendo el músculo papilar anterolateral hipoplásico (Figura 5 y 6).

Se complementa estudio con holter de arritmias y ergometría, ambos normales.

En vista de hallazgos se concluye IM congénita severa, se descarta “velos en paracaídas” y se decide seguimiento clínico.

## Discusión

La VM tiene dos velos: el velo anterior, contiguo a la cortina aorto-mitral; y el velo posterior, dividido en tres porciones (P1–P3). Ambos velos se adhieren al anillo mitral en sus extremos basales y múltiples cuerdas tendinosas emergen y se unen distalmente a los músculos papilares.<sup>2</sup>

El espectro etiológico de la IMC es amplio y puede estar asociado a otras malformaciones cardíacas congénitas. Entre las distintas entidades que producen IMC se encuentran: la hendidura del velo anterior y/o posterior aislada de la VM, la displasia de la VM, tejido deficiente de la valva, doble orificio valvular,

desplazamiento de la VM tipo Ebstein, enfermedad polivalvular y la arcada mitral.<sup>1,2</sup>

La prevalencia de estas lesiones en el adulto es incierta. La baja frecuencia de IMC en el adulto asociado a que las causas suelen aparecer asociadas entre sí hace difícil determinar estos datos. Según algunos reportes de series de casos, la causa más frecuente de IMC en el adulto es el prolapso de velo mitral (87%), seguida por anomalías de las cuerdas tendinosas (80%), alteraciones del desarrollo de los músculos papilares (40%) y hendiduras de velo anterior o posterior (33%).<sup>1</sup>

El diagnóstico de IMC requiere la correcta correlación clínica con los hallazgos ecocardiográficos. Las enfermedades de la VM pueden ser completamente asintomáticas o presentarse con distintos grados de insuficiencia cardíaca. Clínicamente, todas las patologías de la válvula mitral pueden resultar en hipertensión pulmonar.<sup>4</sup>

La ETT permite evaluar la presencia y severidad de la IM, además de precisar la morfología del CVM, permitiendo reconocer hendiduras (*cleft*) en los velos, elongación o agenesia de las cuerdas tendinosas y displasia o hipoplasia de los músculos papilares. En caso de duda diagnóstica o en IMC con morfología compleja se puede complementar el estudio con ecocardiografía transesofágica o resonancia nuclear magnética cardíaca.<sup>1,4</sup>

En 1976, Carpentier y colaboradores publican una clasificación anatómica de la enfermedad de la VM, donde se describen cuatro grupos. El Grupo I caracterizado por IM secundaria a lesiones valvulares; Grupo II, IM por lesiones valvulares y subvalvulares; Grupo III, IM combinada con estenosis; y Grupo IV, estenosis mitral.<sup>5</sup> Hasta el día de hoy, esta clasificación sigue vigente con algunas pequeñas modificaciones.

Con respecto a la VM en paracaídas, descrita por primera vez en 1961 por Schiebler, se caracteriza por la presencia más frecuentemente de estenosis mitral, debido a la presencia

de un músculo papilar único hipertrófico, del cual se originan todas las cuerdas tendinosas, lo cual genera una apertura anómala de la VM. Clásicamente se incluye dentro del Complejo de Shone, descrito en 1963 como el conjunto de las siguientes anomalías: membrana supra-valvular mitral, VM en paracaídas, estenosis subaórtica y coartación de la aorta.<sup>6</sup>

En relación a nuestro paciente, la presencia de ambos músculos papilares permitió descartar el diagnóstico de “mitral en paracaídas”, orientándonos a un músculo papilar hipoplásico o “mitral en paracaídas no verdadera”.

Con respecto al tratamiento, no existen recomendaciones específicas para este grupo de pacientes en las distintas guías internacionales, por lo que se deben extrapolar las recomendaciones para el resto de valvulopatías.

## Conclusión

La enfermedad congénita de la VM es infrecuente tanto en la infancia como en la adultez. La presentación clínica es variada desde insuficiencia cardíaca aguda en la infancia hasta la persistencia asintomática en la adultez. Asimismo, existe un amplio espectro de alteraciones que la pueden causar, las que pueden estar asociadas a otras malformaciones congénitas, por lo que la correcta interpretación ecocardiográfica es vital para el diagnóstico y tratamiento.

## Bibliografía

1. Zegdi R, Amahzoune B, Ladjali M, Sleilaty G, Jouan J, Latrémouille C, et al. Congenital mitral valve regurgitation in adult patients. A rare, often misdiagnosed but repairable, valve disease, *European Journal of Cardio-Thoracic Surgery*. 2008. (34) 751-754.
2. Levine A, Hagège A, Judge P, Padala M, Dal-Bianco P, Yacoub H. Mitral valve disease—morphology and mechanisms. *Nature Reviews Cardiology*. 2015. (12) 689-710.
3. Banerjee A, Kohl T, Silverman NH. Echocardiographic evaluation of congenital mitral valve anomalies in children. *Am J Cardiol*. 1995. (76) 1284-91.
4. Zavaleta N, Yabur-Espitia M. Congenital mitral valve anomalies in adults. Clinical and echocardiography study. *Archivos de cardiología de Mexico*. 2010. (80) 113-118.
5. Carpentier A, Branchini B, Cour JC, Asfaou E, Villani M, Deloche A, et al. Congenital malformations of the mitral valve children. Pathology and surgical treatment. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1976. (72) 854-65.
6. Gunturiz-Beltrán C, Rodríguez-Ortega Á, Quiles-Granado J, Franco-López Á. Válvula mitral en paracaídas. Complejo de Shone atípico. *Cardiocre*. 2016. 51(2), 83-86.

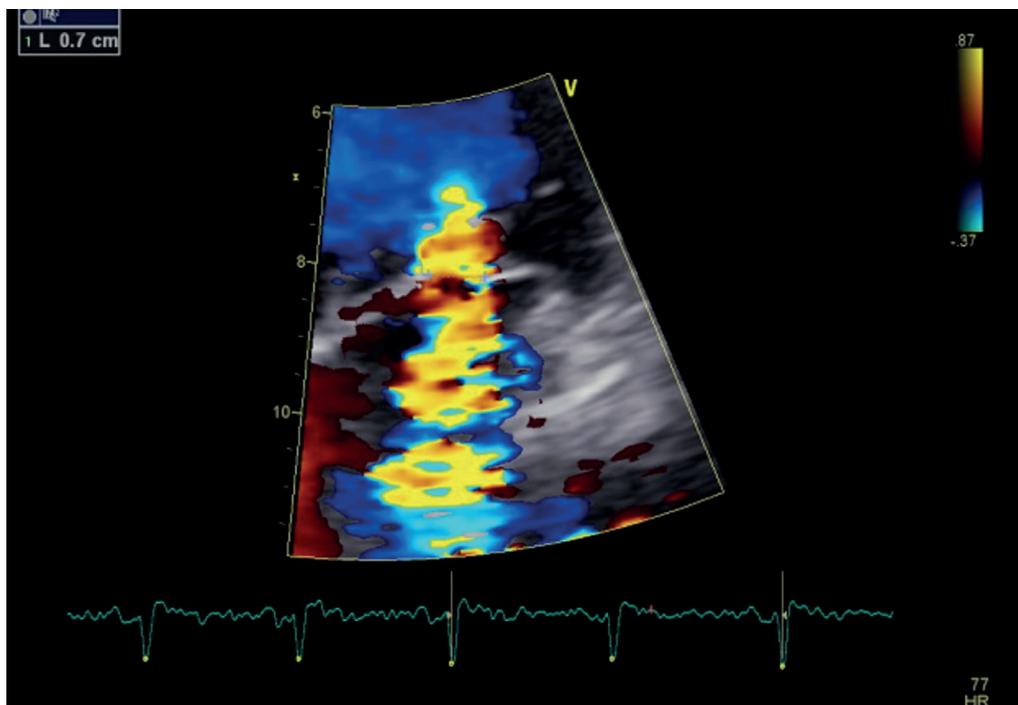


Figura 1. Ecocardiograma transtorácico que muestra IM severa.

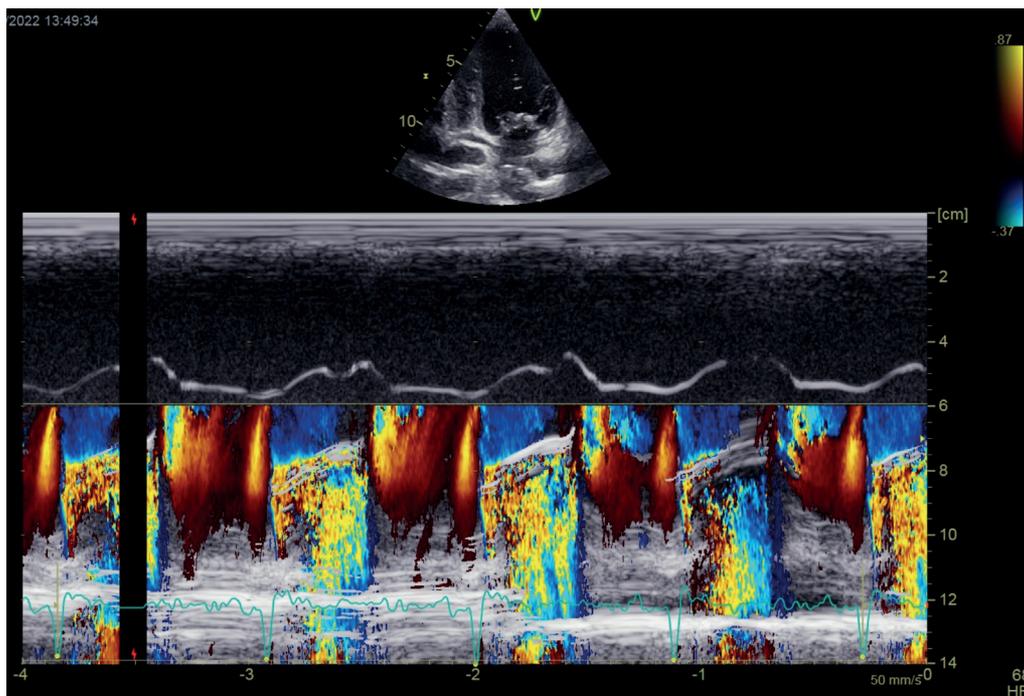


Figura 2. Ecocardiograma transtorácico en Modo M que muestra duración de IM.

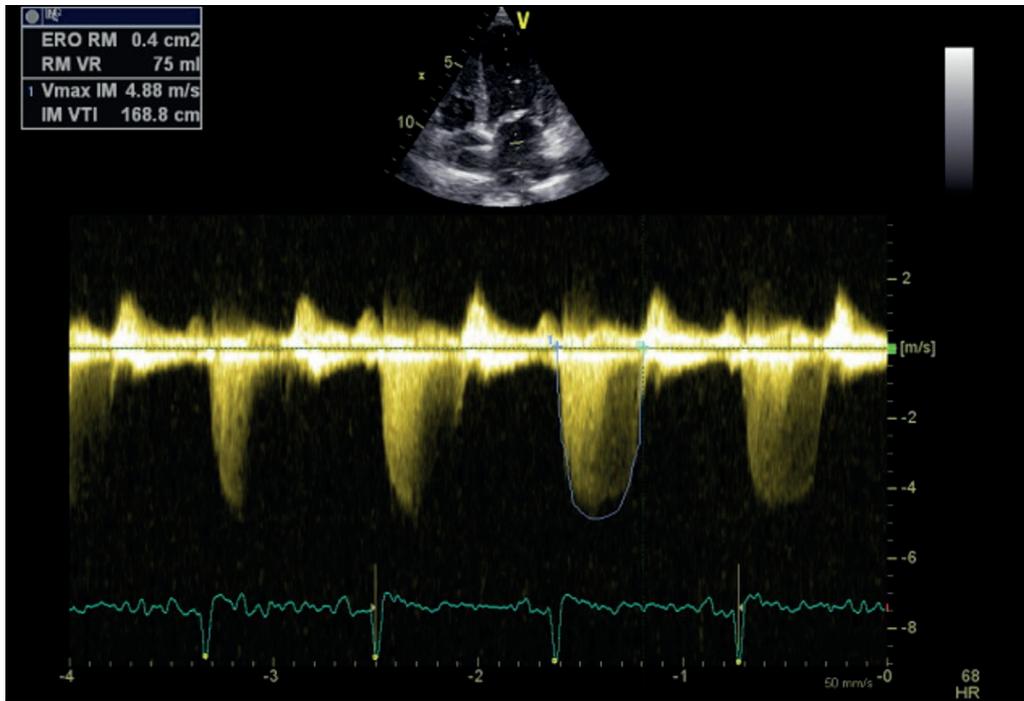


Figura 3. Ecocardiograma transtorácico que muestra severidad de IM.

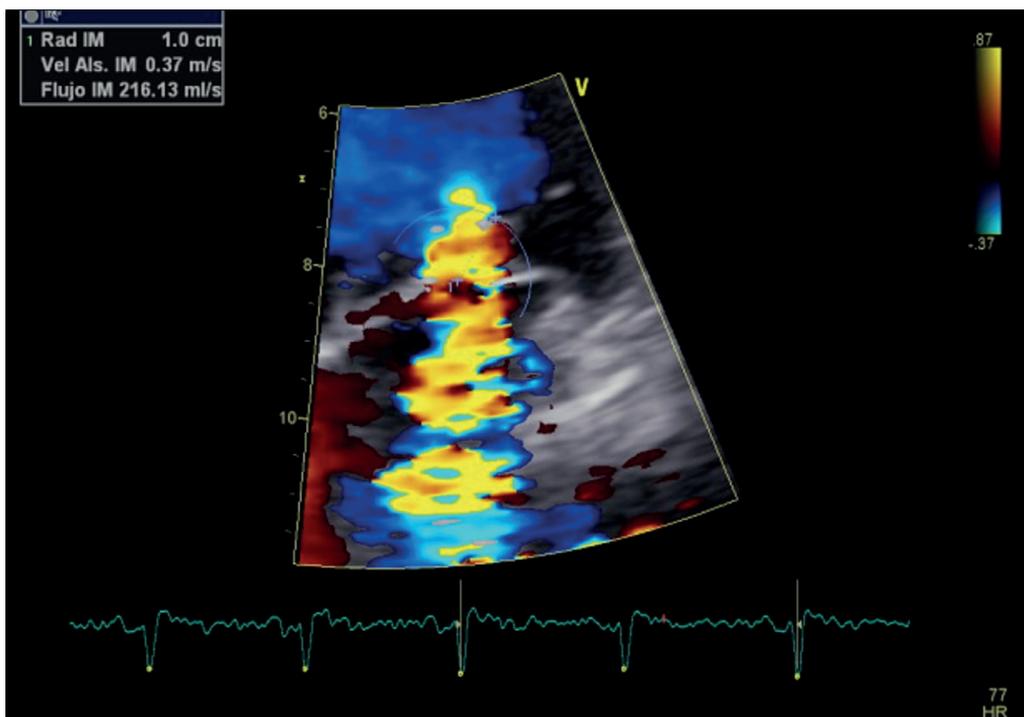


Figura 4. Ecocardiograma transtorácico que muestra severidad de IM.

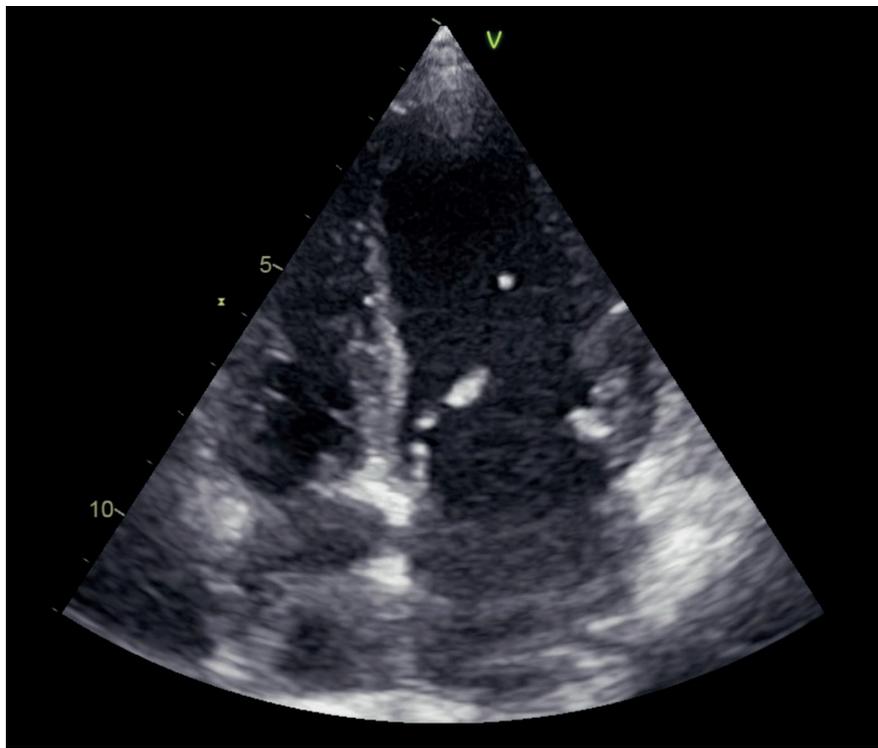


Figura 5. Ecocardiograma transtorácico que evidencia válvula mitral.

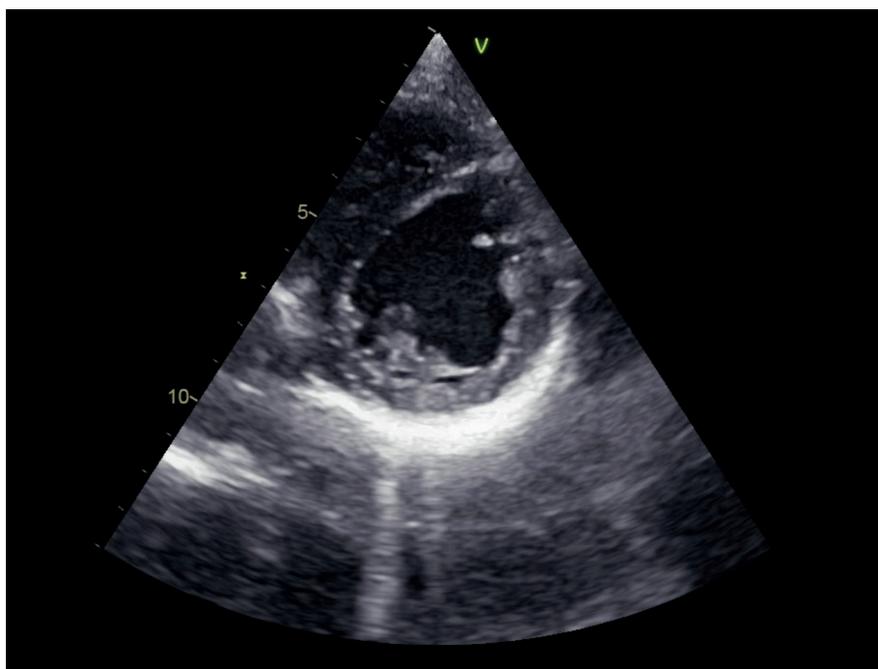


Figura 6. Ecocardiograma transtorácico que evidencia presencia de ambos músculos papilares.