

# Displasia congénita de la válvula mitral, a propósito de un caso

## Congenital mitral valve displastic, case report

Ernesto Ventura Quiroga<sup>1,a</sup>, Lorena Arze A.<sup>2,a</sup>, Gabriel Echazu L.<sup>1,b</sup>, Alex Ortega M.<sup>1,c</sup>

### Resumen

La displasia congénita de la válvula mitral, excepcional anomalía genética en la composición del colágeno, que condiciona reflujo de sangre del ventrículo izquierdo a la aurícula izquierda en sístole, con elevada morbimortalidad sin un abordaje quirúrgico temprano. Presentamos el caso de un paciente del área rural de 4 años, con soplo cardíaco descubierto a los 4 meses y no investigado. Al año, disnea al llanto y succión, diaforesis y dificultad para ganar peso, por displasia de la válvula mitral con regurgitación, hipertensión pulmonar (70mmHg) con indicación quirúrgica. Ingresó bajo tratamiento máximo para insuficiencia cardíaca, caquética, con disnea de reposo, ortopnea, cianosis peribucal, tórax abombado hiperdinámico, choque de punta prominente en 7mo espacio intercostal izquierdo y línea axilar anterior. Soplo sistólico mitral 4/6 con irradiación a axila, soplo sistólico pulmonar 2/6. Hepatomegalia importante. Frialdad distal. Rx tórax: Cardiomegalia 4/IV, ICT 0.72. Redistribución vascular pulmonar. EKG: crecimiento biauricular y biventricular importante con FC 140x'. Ecocardiograma: crecimiento importante de las cuatro cavidades. Ductus arterioso persistente. Válvula mitral: velos engrosados, calcificados, cuerda anterior redundante y posterior corta, velo anterior prolapso y posterior retraído, regurgitación 4+/4+. Válvula tricúspide con regurgitación importante. Presión sistólica pulmonar 90mmHg. Preoperatorio: Ventilación mecánica, soporte inotrópico, furosemida en infusión. Corrección quirúrgica: Reemplazo de válvula mitral por prótesis mecánica, plastia tricúspide, cierre de ductus, apertura de CIA de descarga. Evolución: satisfactoria nutricional y clínicamente. La corrección quirúrgica, aunque tardía de la displasia valvular mitral en esta niña, fue la única alternativa capaz de prevenir la muerte. Con el diagnóstico temprano y la corrección quirúrgica oportuna, se podría evitar la morbimortalidad asociada en estos casos.

**Palabras claves:** *Insuficiencia mitral, insuficiencia cardíaca, reemplazo valvular mitral.*

### Abstract

Congenital dysplasia of the mitral valve, outstanding genetic abnormality in the composition of collagen, which affects blood flow of the left ventricle to the left atrium in systole, with high mortality without early surgical approach. We report the case of a rural area of 4 years with heart murmur discovered at 4 months and not investigated. A year, crying and sucking dyspnea, diaphoresis, and difficulty gaining weight, mitral valve dysplasia with regurgitation, pulmonary hypertension (70 mm Hg) with surgical indication. Sign up under treatment for heart failure, cachectic, with dyspnea at rest, orthopnea, cyanosis, chest bulging hyperdynamic shock prominent peak in the 7th intercostal space and left anterior axillary line. Mitral systolic murmur 4/6 with radiation to axilla, pulmonary systolic murmur 2/6. Important hepatomegaly. Distal coldness. Chest X-ray: Cardiomegaly 4/IV, ICT 0.72. Pulmonary vascular redistribution. EKG: biatrial and biventricular significant growth with FC 140x'. Echocardiogram significant growth in the four chambers. Patent ductus arteriosus. Mitral valve leaflets thickened, calcified, anterior and posterior cord redundant short, anterior leaflet prolapse and later retracted, regurgitation 4+/4+. Tricuspid valve regurgitation with important. 90mmHg systolic pulmonary pressure. Preoperative: mechanical ventilation, inotropic support, furosemide infusion. Surgical correction: mitral valve replacement with a mechanical prosthesis, tricuspid plasty, ductus closure, CIA discharge opening. Evolution: nutritional and clinically satisfactory. Surgical correction, albeit late mitral valve dysplasia in this girl was the only alternative capable of preventing death. With early diagnosis and prompt surgical correction, one could avoid the associated morbidity and mortality in these cases.

**Keywords:** *Mitral regurgitation, heart failure, mitral valve replacement.*

La displasia congénita de la válvula mitral (DCVM) es una malformación cardíaca poco frecuente, caracterizada por un amplio espectro de anomalías morfológicas y asociada frecuentemente a otras malformaciones del corazón<sup>1-4</sup>, frecuentemente diagnosticado en niños menores de 6 años<sup>5</sup>. A pesar de los grandes progresos observados en los últimos años en relación a la reparación de malformaciones cardíacas complejas, la reparación quirúrgica de la disfunción valvular mitral congénita, se asocia a una alta mortalidad<sup>6,7</sup>. El reemplazo de la válvula mitral tiene una elevada mortalidad operatoria y supone un riesgo elevado de morbilidad permanente<sup>8,9</sup>, y si se realiza en edades tempranas de la vida, conlleva una alta probabilidad de reoperación<sup>9</sup>. Por estos motivos, la reparación quirúrgica conservadora ha sido recientemente propuesta como una alternativa al reemplazo valvular mitral en muchos

pacientes<sup>5,10-12</sup>, incluso en aquellos con una enfermedad valvular mitral extremadamente severa<sup>13</sup>.

A continuación, presentamos el caso de una niña de cuatro años, gravemente comprometida por una insuficiencia mitral severa secundaria a DCVM con insuficiencia tricúspide e hipertensión pulmonar secundaria muy importante y beneficiada con un reemplazo valvular mitral y una plastia de la válvula tricúspide.

### Presentación del caso

Niña de 4 años y 3 meses, procedente del área rural de Cochabamba, hospitalizada por una insuficiencia cardíaca congestiva secundaria a insuficiencia mitral y tricúspide.

Presentaba soplo cardíaco detectado a los 4 meses de edad, pero no investigado. A partir del primer año disnea a moderados esfuerzos y dificultad para ganar peso, desarrollando una desnutrición crónica progresiva. Desde hace 2 meses, fatiga y disnea progresiva hasta disnea de reposo; acudió a nuestro centro, se realiza ecocardiografía al ingreso que reporta una insuficiencia mitral y tricúspide severa con hipertensión pul-

<sup>1</sup>Centro médico Quirúrgico Boliviano-Belga. Cochabamba, Bolivia.

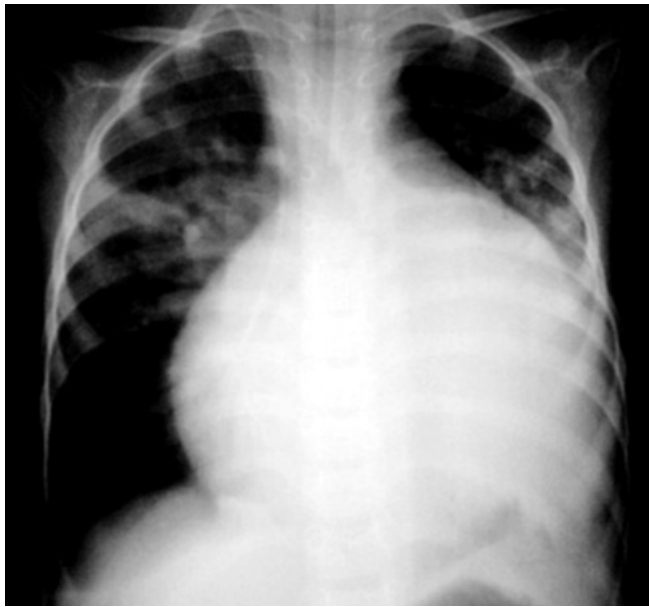
<sup>2</sup>Universidad Univalle. Cochabamba, Bolivia.

<sup>a</sup>Residente de medicina interna; <sup>b</sup>Cardiólogo pediatra; <sup>c</sup>Terapia intensiva.

\*Correspondencia a: Ernesto Ventura Quiroga.

Correo electrónico: doctorventura\_777@hotmail.com

Recibido el 31 de octubre de 2013. Aceptado el 20 de noviembre de 2013



**Figura 1.** Radiografía de tórax PA. Redistribución vascular pulmonar marcada. Cardiomegalia 4/IV

monar importante (PSAP 90 mmHg) y sobrecarga de cavidades izquierdas y un ductus arterioso persistente, recibiendo digoxina y diuréticos, sin mejoría y planteándose la necesidad de un tratamiento quirúrgico. En los últimos días disnea de reposo, ortopnea, cianosis ante mínimos esfuerzos, anorexia, náuseas y vómitos, por lo que se decide su hospitalización.

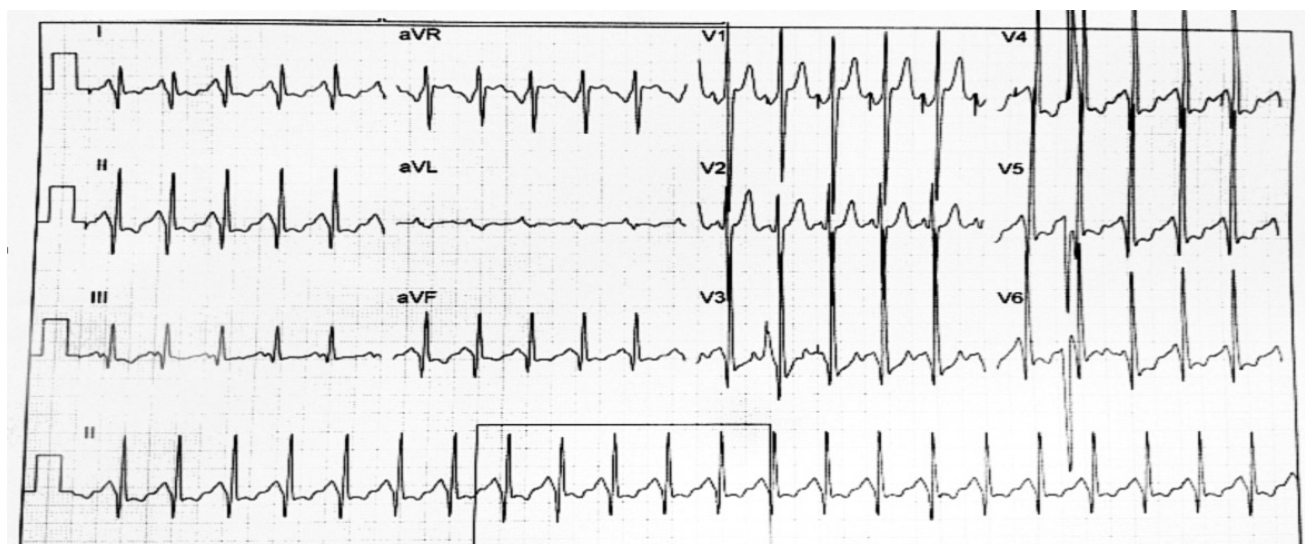
Al ingreso en mal estado general, con dificultad respiratoria importante, ortopneica, cianótica, irritable y con mala perfusión distal. PA 80/50 mmHg, FC 156/min, FR 42/min, T 36°C. Peso 10.1 Kg, Talla 0.90 m, SC 0,46 m<sup>2</sup>. Sat. O<sub>2</sub>: 85% (3 litros de O<sub>2</sub>). Caquética, dientes en mal estado, ingurgitación yugular +++, tórax en quilla, estertores crepitantes en ambas bases pulmonares, corazón rítmico regular con soplo sistólico 3/6 en borde paraesternal izquierdo irradiado a axila, hepatomegalia a 4 cm del reborde costal, extremidades con tono y

trofismo muy disminuido, perfusión distal y pulsos periféricos disminuidos. Laboratorio: Hb 13,7; Htc 43 GB 4000 (N 61, L28, M11); plaquetas 236 000; glucosa 85; creatinina 0,5, Na 145; K 4,7; Ca 1,33; Mg 0,52; GOT 38; GPT 19; FA 213; proteínas totales 7,4; albumina 4,4; PT 51%; INR 1,30; ASTO (-); Orina: Proteínas ++, GB 2-3, GR 2-4, cilindros hialinos 4-8. Coproparasitológico de heces: quistes de *blastocystis hominis*. Radiografía de tórax muestra una marcada redistribución vascular pulmonar (figura 1)

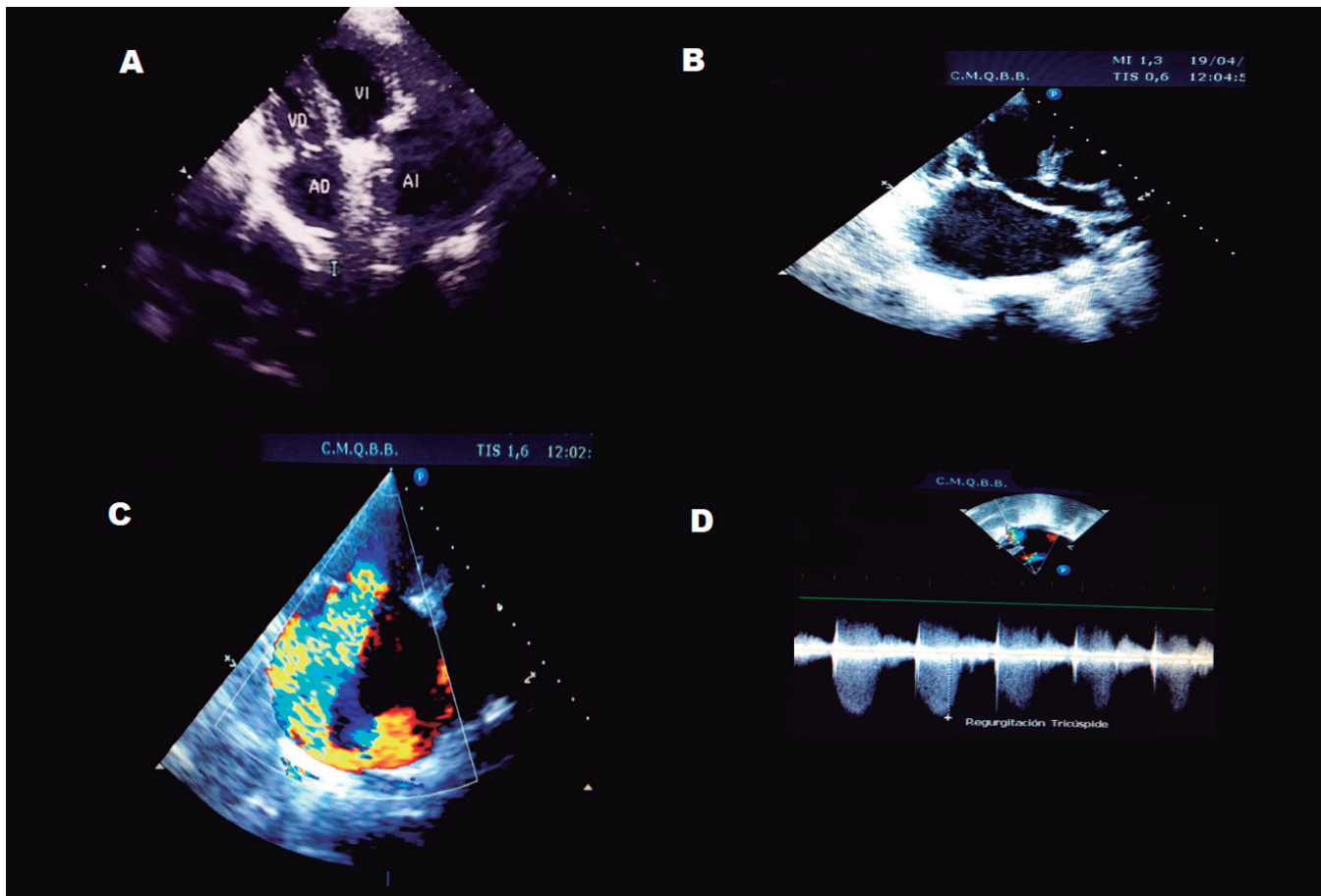
El electrocardiograma (ECG) muestra ritmo sinusal a 140 lat/min, crecimiento ventricular izquierdo importante, crecimiento de ventrículo derecho, crecimiento biauricular importante (figura 2).

La Ecocardiografía reporta una importante sobrecarga volumétrica de cavidades izquierdas, aurícula izquierda gigante (fig. 3A), regurgitación mitral muy importante con velos gruesos y calcificados, cuerda anterior redundante, velo anterior prolapsado, cuerda posterior corta, coaptación incompleta; regurgitación al doppler 4/4 (fig. 3B). Regurgitación tricúspide importante con velos engrosados y calcificaciones en bases (fig. 3C), función sistólica biventricular preservada (FEVI 64%), arteria pulmonar dilatada (fig. 3D), con hipertensión pulmonar importante (PSAP 90 mmHg).

No evidenciando mejoría clínica a pesar del tratamiento máximo para insuficiencia cardiaca, se decide la transferencia a la UCI, donde se procedió a la intubación orotraqueal, apoyo ventilatorio mecánico y estabilización con soporte inotrópico, vasopresor y diuréticos, alimentación enteral y reparación de focos infecciosos dentarios. La evolución en los días siguientes fue favorable, decidiéndose por una conducta quirúrgica bajo circulación extracorpórea con los siguientes hallazgos: cardiomegalia severa a expensas de las cuatro cavidades (fig. 4A). Válvula mitral enferma, con aparato subvalvular muy enfermo, cuerdas tendineas muy cortas y fibrosadas. Válvula tricúspide, insuficiente por dilatación del anillo. Se reseca la valva anterior de la mitral y se implanta prótesis mecánica ATS # 27 (fig. 4B). Se realiza plastia de Vega en válvula tri-



**Figura 2.** Electrocardiograma donde se evidencia Crecimiento cavidades izquierdas.

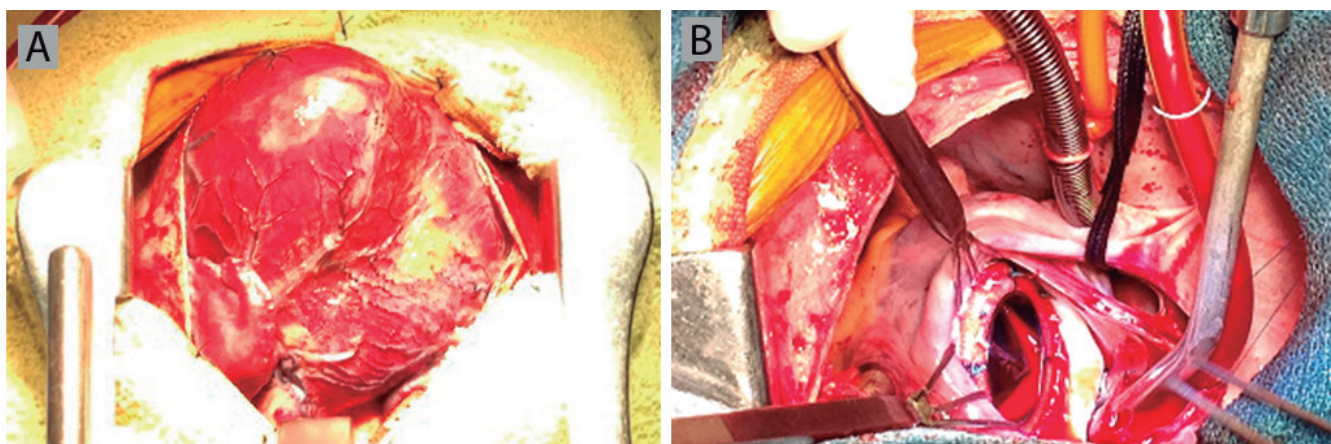


**Figura 3.** Ecocardiografía doppler al ingreso. **A** Crecimiento de las cuatro cavidades. **B** Válvula mitral. **C** Regurgitación mitral. **D** Válvula tricúspide.

cuspid. Ligadura y sección del ductus. Apertura de una comunicación interauricular de descarga. El corazón reparte en flutter 2:1 y posteriormente pasa a ritmo nodal alternando con ritmo sinusal.

La paciente es transferida nuevamente a la UCI en buenas condiciones con soporte de milrinona, escaso sangrado por tubos de drenaje torácicos, en ritmo sinusal. Evolución postoperatoria caracterizada por una disfunción sistólica importante de VI, asociado a edema agudo de pulmón, necesitando un soporte inotrópico y vasopresor, además de diu-

réticos endovenosos. Extubada al 2<sup>do</sup> día postoperatorio con buena tolerancia. Ecocardiograma: VI dilatado, paredes con importante hipocinesia, FEVI 23%. VD con función contráctil preservada. Prótesis mecánica en posición mitral, textura y movimientos preservados, área estimada de 2,3 cm<sup>2</sup>, gradiente medio AI/VI 2 mmHg, sin regurgitación. Plastía tricúspide con moderada regurgitación. PSAP 50 mmHg. Evolución en los próximos días favorable, con un ritmo de BAV completo alternado con BAV de 2do grado Mobitz II, por lo que requirió apoyo de marcapaso externo. Desde el punto de vista nu-



**Figura 4.** Corrección quirúrgica. **A** Crecimiento de las aurículas y de los ventrículos. **B** Recambio valvular mitral por una prótesis mecánica Nº 27.



tricional, recibió alimentación parenteral parcial y enteral con mejora progresiva en la tolerancia oral.

La evolución en sala general, fue inicialmente favorable, pero luego de 6 días presentó fiebre y disnea progresiva, con una ecocardiografía que mostró un derrame pericárdico importante. Dada la anatomía torácica y sobre todo por la gran cardiomegalia y ubicación del derrame pericardico posterior, se decidió por un drenaje quirúrgico obteniéndose 300 cc de líquido serohemático. Citoquímico compatible con exudado, ADA (-). Posterior al procedimiento permaneció hemodinámicamente estable a pesar de persistir con un BAV de 2 grado por más de 3 semanas.

La paciente fue dada de alta en buen estado general: signos vitales PA 80/40 mmHg, FC 78/min, FR 26/min, T 36°C. Piel y mucosas, húmedas y rosadas, yugulares planas, tórax, expansibilidad y distensibilidad conservados, herida quirúrgica medioesternal en buen estado, sonoridad presente, a la auscultación pulmonar, murmullo vesicular conservado. Corazón rítmico regular, ruidos protésicos en foco mitral. Abdomen: blando, depresible, con hepatomegalia a 4 cm del reborde costal, RHA (+). Extremidades con tono y trofismo conservado, pulsos distales simétricos con adecuado llenado capilar. ECG: sinusal 96 p/min. Bloqueo AV de 1er grado. Rx de tórax: ICT 0,62; redistribución vascular pulmonar. Ecocardiografía: prótesis mecánica mitral normofuncionante, área 3 cm<sup>2</sup>, gradiente medio AI/VI 2mmHg. Plastia tricuspídea con leve regurgitación residual, PSAP 48-50 mmHg, no se ve derrame pericárdico, VI con buena función sistólica FEVI 58%, VD con función contráctil levemente disminuída TAPSE 12, Fracción de acortamiento 21%. No se ven vegetaciones. El tratamiento de alta consistió en una dieta para la edad, restricción de líquidos a 800 cc día, furosemida 10 mg dos veces al día, espironolactona 12,5 mg día, warfarina 5 mg de acuerdo a controles del tiempo de protrombina e INR.

En un control ambulatorio a los 35 días de la cirugía, la niña se encontraba bien, casi asintomática, alimentándose mucho mejor y recibiendo el tratamiento prescrito. En el examen físico, destacaba el buen estado general, con FC: 62/min. Sat. O<sub>2</sub>: 89% AA. Ruidos protésicos normales, pulmones limpios y una hepatomegalia todavía palpable a 2 cm del reborde costal derecho. La evolución se consideró clínicamente favorable a pesar de continuar con una bradiarritmia regular (Mobitz II), siendo citada para un nuevo control en un mes con una radiografía de tórax, ECG y Ecocardiograma y debiendo continuar con el mismo tratamiento.

Al mes, la niña de retorno a su lugar de residencia, permanecía asintomática y con el mismo tratamiento (fig. 5B y 5C), con mejoría del estado general y nutricional. FC: 64/min. Abdomen sin hepatomegalia. Radiografía de tórax: ICT: 0,61; cardiomegalia global 3/4; anillo mitral in situ; redistribución vascular pulmonar aún leve a moderada. ECG: ritmo sinusal 66/min. Sobrecarga biatrial y biventricular. Probable BAV de 2do grado tipo Mobitz II. Ecocardiograma: Moderada dilatación de la aurícula izquierda. Leve dilatación de la aurícula derecha. Ventrículo izquierdo aún grande para la superficie corporal, con función contráctil normal. Ventrículo derecho

levemente agrandado con función normal. CIA de descarga de 6 mm, con shunt invertido al doppler. Prótesis mitral mecánica con función normal; área > a 3 cm<sup>2</sup>, gradiente medio AI/VI 3 mmHg. Insuficiencia tricúspide leve. PSAP 50 mmHg. Ante estos resultados, se recomienda no implantar marcapaso, continuar con la misma medicación, considerar profilaxis para endocarditis infecciosa en caso necesario e indefinidamente y controlarla en 6 meses para una nueva valoración completa.

## Discusión

La paciente presentada fue hospitalizada con los diagnósticos de cardiopatía congénita acianógena, insuficiencia cardiaca congestiva refractaria al tratamiento médico, insuficiencia mitral severa, insuficiencia tricúspide moderada, ductus arterioso persistente e hipertensión pulmonar severa, en insuficiencia cardiaca congestiva no pudiendo ser eficazmente compensada antes de la cirugía, por lo que esta fue realizada de emergencia y consistió en un remplazo de la válvula mitral por una prótesis mecánica ATS # 27, una plastia de Vega de la válvula tricúspide, ligadura y sección del ductus y apertura de una comunicación interauricular de descarga. Evolución posterior tórpidamente complicada con bradiarritmia bloqueo AV de segundo grado Mobitz II, sin repercusión hemodinámica actual.

Los procedimientos quirúrgicos para reparar las lesiones adquiridas de la válvula mitral en adultos, están plenamente establecidos<sup>14</sup> y el seguimiento a largo plazo de estos pacientes, confirma sus buenos resultados<sup>15,16</sup>. Los resultados quirúrgicos en niños con malformaciones congénitas de la válvula mitral son menos buenos, debido a la complejidad y diversidad de anomalías morfológicas y la frecuente asociación con otras anomalías cardíacas, la baja incidencia<sup>1,2,6,7</sup> y la consiguiente menor experiencia quirúrgica en este grupo de pacientes<sup>17</sup>.

Cuando la malformación de la válvula mitral es descubierta en los primeros años de la vida, el tratamiento quirúrgico en general se retrasa hasta que aparecen los primeros síntomas. Dificultades técnicas durante la cirugía tales como lograr una buena exposición de las estructuras valvulares y subvalvulares en los corazones de pequeño tamaño, y el temor de implantar una prótesis valvular mitral que en general tiene un diámetro mayor al del anillo mitral, constituyen las principales preocupaciones.

La corrección valvular de la displasia mitral leve tiene buena evolución post operatoria, en cambio con displasias severas se prefiere el recambio valvular por una prótesis mecánica de acuerdo al tamaño requerido<sup>14</sup>. En el caso descrito, la corrección quirúrgica, aunque muy tardía, fue la única opción para prevenir la muerte de la niña. En consecuencia, recomendamos un diagnóstico precoz y una corrección quirúrgica oportuna, para evitar la morbilidad asociada en casos como este.

**Agradecimientos:** Al Dr. Carlos Brockman, Cirujano Cardiovascular, por habernos permitido participar del procedimiento quirúrgico. A la Dra. Silvia Ureña, Cardióloga Ecocardiografista por habernos proporcionado las imágenes respectivas. Al Dr. Silvestre Arze por su colaboración en la preparación del manuscrito.

**Conflictos de interés:** los autores declaran no tener conflictos de interés en la publicación de este caso.

## Referencias bibliográficas

1. Carpentier A. Congenital malformations of the mitral valve. In: Stark J, de Leval M., editors. *Surgery for congenital heart defects*. Philadelphia, PA: W.B. Saunders; 1994. p. 599-614.
2. Kirklin J.W., Barratt-Boyes B.G. *Cardiac surgery*. New York: Churchill-Livingstone; 1993. p. 1343-1360.
3. Ruckman R.N., Van Praagh R. Anatomic types of congenital mitral stenosis: report of 49 autopsy cases with consideration of diagnosis and surgical implications. *Am J Cardiol* 1978;42:592-601.
4. Shone J.D., Sellers R.D., Anderson R.C., Adams P., Lillehei C.W., Edwards J.E. The developmental complex of "parachute mitral valve", supraaortic ring of left atrium, subaortic stenosis and coarctation of aorta. *Am J Cardiol* 1963;11:714-725.
5. Williams W.G., Pollock J.C., Geiss D.M., Trusler G.A., Fowler R.S. Experience with aortic and mitral valve replacement in children. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1981;81:326-333.
6. McCarthy J.F., Neligan M.C., Wood A.E. Ten years' experience of an aggressive reparative approach to congenital mitral valve anomalies. *Eur J Cardio-thorac Surg* 1996; 10: 534-539.
7. Chauvaud S., Fuzellier J.F., Houel R., Berrebi A., Mihaileanu S., Carpentier A. Reconstructive surgery in congenital mitral valve insufficiency (Carpentier's techniques): long-term results. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1998;115:84-93.
8. Carpentier A., Brachini B., Cour J.C., Asfaou E., Villani M., Deloche A., Relland J., D'Allaines C., Blondeau P., Piwnica A., Parenzan L., Brom G. Congenital malformations of the mitral valve in children. Pathologic and surgical treatment. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1976; 6: 854-866.
9. Stellin G., Bortolotti U., Mazzucco A., Faggian G., Guerra F., D'Alto L., Livi U., Gallucci V. Repair of congenitally malformed mitral valve in children. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1988; 95: 480-485.
10. Zias E.A., Mavroudis C., Backer C.L., Kohr L.M., Gotteiner N.L., Rocchini A.P. Surgical repair of the congenitally malformed mitral valve in infants and children. *Ann Thorac Surg* 1998; 66: 1551-1559.
11. Aharon A.S., Laks H., Drinkwater D.C., Chugh R., Gates R.N., Grant P.W., Permut L.C., Ardehali A., Rudis E. Early and late results of mitral valve repair in children. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1994; 107:1262-1271.
12. Kadoba K., Jonas R.A., Mayer J.E., Castaneda A.R. Mitral valve replacement in the first year of life. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1990;100:762-768.
13. Kirklin J.W., Barratt-Boyes B.G. *Cardiac surgery*. Churchill-Livingstone, New York 1993:31.
14. Vahanian A. Guía de la Sociedad Europea de Cardiología *Rev Esp Cardiol* 2007;60(6):625.e1-e50.
15. Lessana A., Tran Viet T., Ades F., Mostefa Kara S., Ameer A., Ruffenach A., Guerin F., Herremans F., Degeorges M. Mitral valve operations. A series of 130 consecutive cases. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1983; 86: 553-561.
16. Spencer F.C., Colvin S.B., Culliford A.T., Wayne Isom O. Experiences with the Carpentier technique of mitral valve reconstruction in 103 patients (1980-1985). *J Thorac Cardiovasc Surg* 1985; 90: 341-350.
17. Sousa Uva M., Galletti L., LacourGayet F., Piot D., Serraf A., Bruniaux J., Comas J., Roussin R., Touchot A., Binet J.P., Planché C. Surgery for congenital mitral valve disease in the first year of life. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1995;109(1):164-176.