



# Síndrome de Marfan y disyunción del anillo mitral

Arnold Hernández Juárez   
Denisse Guzmán Ramírez 

## Correspondencia

Arnold Hernández Juárez  
arnoldhernandez@hotmail.com

Servicio de Cardiología. Hospital de Cardiología UMAE 34. Instituto Mexicano del Seguro Social. Monterrey (Nuevo León). México.

Recibido: 18/06/2023

Aceptado: 28/10/2023

Publicado: 30/04/2024

**Citar como:** Hernández Juárez A, Guzmán Ramírez D. Síndrome de Marfan y disyunción del anillo mitral. Rev Ecocardiogr Pract Otras Tec Imag Card (RETIC). 2024 Abr; 7(1): 36-38. doi: <https://doi.org/10.37615/retic.v7n1a9>.

**Cite this as:** Hernández Juárez A, Guzmán Ramírez D. *Marfan Syndrome and mitral annulus disjunction*. Rev Ecocardiogr Pract Otras Tec Imag Card (RETIC). 2024 Apr; 7(1): 36-38. doi: <https://doi.org/10.37615/retic.v7n1a9>.

## Palabras clave

- ▷ Disyunción del anillo mitral.
- ▷ Síndrome de marfan.
- ▷ Muerte súbita cardíaca.

## Keywords

- ▷ *Mitral annulus disjunction.*
- ▷ *Marfan syndrome.*
- ▷ *Sudden cardiac death.*

## RESUMEN

Presentamos un caso de Síndrome de Marfan con insuficiencia aórtica severa en el que se demuestra disyunción de anillo mitral

La disyunción del anillo mitral (DAM) se caracteriza por un desplazamiento entre la unión del anillo con el miocardio ventricular. La importancia de esta anomalía es su asociación con las arritmias ventriculares y la muerte súbita cardíaca. Existe una relación entre el tamaño de la disyunción y el riesgo de taquicardia ventricular; se ha identificado que cuanto más desplazamiento hay, mayor es el riesgo de muerte súbita cardíaca.

## ABSTRACT

*We present a case of Marfan syndrome with severe aortic insufficiency in which mitral annulus disjunction is demonstrated.*

*Mitral annulus disjunction (MAD) is characterized by a displacement between the junction of the annulus with the ventricular myocardium. The significance of this abnormality is its association with ventricular arrhythmias and sudden cardiac death. There is a relationship between the size of the disjunction with the risk of ventricular tachycardia; it has been identified that the greater the displacement, the greater the risk of sudden cardiac death.*

## Presentación del caso

Varón de 25 años con diagnóstico de síndrome de Marfan y episodios de taquicardia no especificada, y sin tratamiento médico. Ingresó por episodios de angina y palpitaciones de 3 meses de evolución.

Se realizó ecocardiograma en el que se documentó insuficiencia aórtica severa, secundaria a la dilatación de la raíz y aneurisma aórticos, además de fracción de expulsión del ventrículo izquierdo (FEVI) severamente reducida.

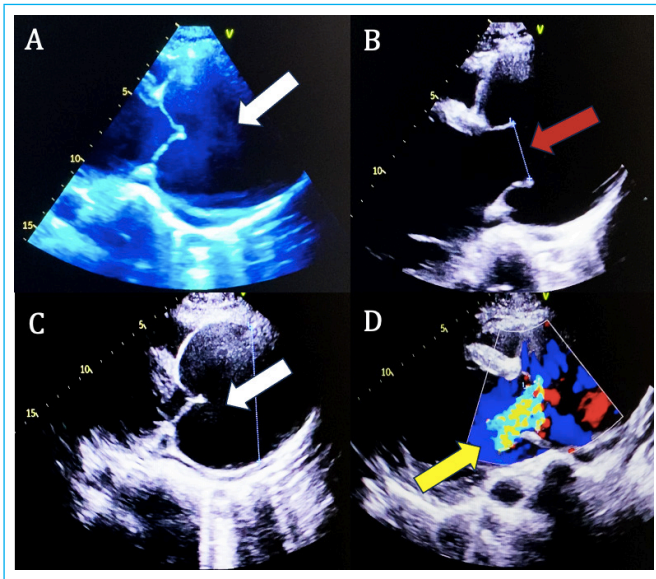
A la exploración física, se encontraron estigmas de síndrome de Marfan con *pectus excavatum*, además de un soplo diastólico en foco aórtico de intensidad

IV/VI, con signos clásicos positivos de insuficiencia aórtica severa (Austin Flint, Musset, Duroziez, etc.).

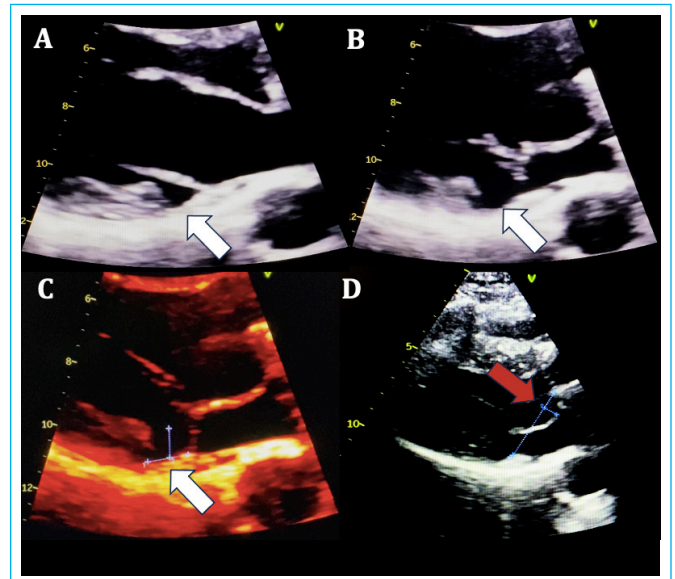
En el ecocardiograma transtorácico se observó una dilatación severa del ventrículo izquierdo con FEVI del 30%, además de: insuficiencia aórtica severa, THP 198 ms, EROA 0,9, fracción regurgitante 61%, volumen regurgitante 145 mL, JET/TSVI 78%, con reflujo holodiastólico en la aorta descendente (**Figura 1**).

La disyunción del anillo mitral no fue diagnosticada en ese momento por el desplazamiento que producía el aneurisma aórtico. También se realizó una angiografía en la que se observó un aneurisma en la raíz aórtica y la aorta ascendente con los siguientes diámetros: anillo aórtico 51x42 mm; senos de Valsalva 98x86 mm; unión sinotubular 97x91 mm; aorta ascendente 83x80 mm; cayado proximal 32x30 mm (**Figura 2**).

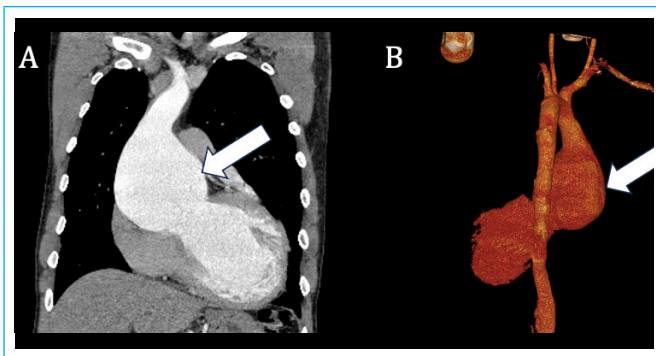




**Figura 1.** Ecocardiograma transtorácico modo 2D, vista paraesternal eje largo: se observó dilatación de la aorta ascendente (flecha blanca) (A, B y C), con la limitación de la coaptación de las valvas de la válvula aórtica (flecha roja) (B). En el doppler color se observa jet de insuficiencia (flecha amarilla) aórtica severa (D).



**Figura 3.** Ecocardiograma transtorácico modo 2D en una vista paraesternal eje largo: se observó disyunción del anillo mitral (flechas blancas) en diástole (A) y sístole (B y C), y prolapso (flecha roja) de la valva anterior de 7 mm (D).



**Figura 2.** Tomografía contrastada en corte sagital (A). Reconstrucción multiplanar de la aorta, donde se observó aneurisma (flechas blancas) en la aorta ascendente (B).

Se realizó cirugía de Bentall y de Bono con injerto valvado #33. No se reportó la morfología de la válvula mitral.

Dos meses después de la cirugía, el paciente presentó un episodio de taquicardia ventricular monomorfa sostenida, que remitió de manera espontánea. El *holter* cardíaco de 24 horas no reportó arritmias ventriculares. Sin embargo, un ecocardiograma transtorácico (ETT) mostró: el ventrículo izquierdo con dilatación severa, una FEVI del 30% y prolapso de la valva anterior, y la degeneración mixomatosa de la válvula mitral.

En el ETT de control, 7 meses después de la cirugía, se observó prolapso de la valva anterior con descenso del anillo de 7 mm en vista paraesternal eje largo, que condiciona una insuficiencia leve, vena contracta de 3 mm, y, además, se observó disyunción del anillo mitral (DAM) de 17 mm en diástole en vista paraesternal eje largo. El paciente presentó mejoría en la función sistólica del ventrículo izquierdo con una FEVI del 51% (Figura 3).

Actualmente, el paciente continúa en seguimiento por parte de los servicios de ecocardiografía, cardiología clínica y electrofisiología. No ha presentado episodios de arritmias ventriculares en el estudio *holter* de 24 horas. Tampoco ha requerido nuevas hospitalizaciones y no refiere síntomas.

## Discusión

La DAM es una alteración estructural del anillo fibroso que se define por una separación entre la unión del anillo y el miocardio ventricular. Esta anomalía se asocia con mucha frecuencia con el prolapso de la válvula mitral<sup>(1)</sup>.

En una revisión sistemática se encontró una prevalencia del 50,8% en los pacientes con válvula mitral mixomatosa y en el 32,6% en aquellos con prolapso valvular mitral<sup>(2)</sup>.

El prolapso de la válvula mitral se asocia con arritmias ventriculares y raramente muerte súbita cardíaca<sup>(3)</sup>, ya que la hipermovilidad de la región basal posterolateral y anterolateral del ventrículo izquierdo causa estrés mecánico en el anillo valvular mitral resultando en hipertrofia y fibrosis del miocardio, que provocan consecuentemente inestabilidad eléctrica<sup>(4)</sup>.

También se ha buscado la relación entre el tamaño de la disyunción con el riesgo de arritmias. Carmo *et al.* estudiando pacientes con disyunción visible solo en sístole (ahora considerada seudodisyunción) comunicaron que un desplazamiento mayor que 8,5 mm se asocia con taquicardia ventricular no sostenida<sup>(5)</sup>.

Existe una clasificación de los diferentes grados de DAM:

- Tipo 0: aquella donde no existe disyunción.
- Tipo 1: en la que se observa hipermovilidad del segmento basal inferolateral del ventrículo izquierdo sin disyunción del anillo.
- Tipo 2: sí existe disyunción, pero es menor que 5 mm.
- Tipo 3: hay disyunción mayor que 5 mm<sup>(6)</sup>.

## Conclusión

La DAM y su asociación con eventos cardíacos arrítmicos potencialmente mortales se encuentra en revisión desde que se demostraron los fenotipos



de disyunción real (se observa la disyunción en diástole) y la seudodisyunción (solo se observa en sístole y representa prolapsos con aposición de la hoja posterior y no disyunción real)<sup>7)</sup>.

La mayoría de los estudios publicados no toma en cuenta estos fenotipos lo que dificulta su interpretación actual y obliga a rehacer muchos de ellos.

También, se ha identificado que algunos marcadores de riesgo arritmico en pacientes con prolapso mitral, como son: menor edad, menor FEVI y la extensión del DAM. Hay evidencia de que en ciertos grupos de población, como aquellos con enfermedad mixomatosa de la válvula mitral o prolapso valvular, el hallazgo de una DAM es un hallazgo común tenga o no arritmias teniendo que investigarse la potencial implicancia arritmogénica de acuerdo con el fenotipo presente (seudo o disyunción real).

### Ideas para recordar

- La disyunción real del anillo mitral se diagnostica en diástole, la disyunción sistólica o pseudo disyunción se observa solo en sístole y es frecuentemente asociada al prolapso mitral.
- Se define como prolapso de la válvula mitral cuando hay un desplazamiento mayor que 2 mm en una o ambas valvas por encima del anillo.
- La mayoría de los estudios que asocian arritmia a la disyunción del anillo mitral no han considerado pacientes con disyunción real sino con seudodisyunción (solo sistólica) por lo que hay que rehacer muchos de ellos antes de extraer conclusiones sobre en potencial arritmogénico de la DAM.

### Fuente de financiación

Los autores declaran que no existió ningún tipo de financiamiento.

### Conflicto de interés

Los autores declaran que no tienen relaciones de interés comercial o personal dentro del marco de la investigación que condujo a la producción del artículo.

### Bibliografía

1. Konda T, Tani T, Sukanuma N, Nakamura H, Sumida T, Fujii Y, *et al.* The analysis of mitral annular disjunction detected by echocardiography and comparison with previously reported pathological data. *J Echocardiogr.* 2017 Dec;15(4):176-185. doi: <https://doi.org/10.1007/s12574-017-0349-1>
2. Bennett S, Thamman R, Griffith T, *et al.* Mitral annular disjunction: A systematic review of the literature. *Echocardiography.* 2019;00:1–10. doi: <https://doi.org/10.1111/echo.14437>
3. Carmo P, Andrade MJ, Aguiar C, Rodrigues R, Gouveia R, Silva JA. Mitral annular disjunction in myxomatous mitral valve disease: a relevant abnormality recognizable by transthoracic echocardiography. *Cardiovasc Ultrasound.* 2010;8:53. doi: <https://doi.org/10.1186/1476-7120-8-53>
4. Eriksson MJ, Bitkover CY, Omran AS, *et al.* Mitral annular disjunction in advanced myxomatous mitral valve disease: echocardiographic detection and surgical correction. *J Am Soc Echocardiogr.* 2005;18:1014–1022. doi: <https://doi.org/10.1016/j.echo.2005.06.013>
5. Tani T, Konda T, Kita T, Furukawa Y. Mitral annular disjunction in patients with severe mitral regurgitation. *Circulation.* 2013;128:A13449. doi: <https://doi.org/10.1111/echo.14896>
6. Syed FF, Ackerman MJ, McLeod CJ, *et al.* Sites of successful ventricular fibrillation ablation in bileaflet mitral valve prolapse syndrome. *Circ Arrhythm Electrophysiol.* 2016;9. doi: <https://doi.org/10.1161/CIRCEP.116.004005>
7. Faletta F, Leo L, Paiocchi V, *et al.* Morphology of mitral Annular Disjunction in Mitral Valve Prolapse. *J Amer Soc Echocardiogr.* 2022;35(2):176-186. <https://doi.org/10.1016/j.echo.2021.09.002>