

# Hypoplazie zadního mitrálního cípu – myslíme na ni?

(Hypoplasia of the posterior mitral leaflet – are we familiar with it?)

Adéla Kadlečková<sup>a</sup>, Oana Raluca Ioniță<sup>a</sup>, Jiří Weichet<sup>b</sup>, Petr Kačer<sup>c</sup>, Hana Línková<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Kardiologická klinika, 3. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Praha

<sup>b</sup> Radiodiagnostická klinika, 3. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Praha

<sup>c</sup> Kardiokirurgická klinika, 3. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Praha

## INFORMACE O ČLÁNKU

### Historie článku:

Vložen do systému: 5. 12. 2020

Přijat: 18. 12. 2020

Dostupný online: 9. 8. 2021

### Klíčová slova:

Echokardiografie

Mitrální regurgitace

Vrozené srdeční vady

## SOUHRN

Hypoplazie zadního mitrálního cípu je vzácná vrozená srdeční vada, která se může vyskytovat izolovaně, ale i ve spojitosti s jinou vrozenou srdeční vadou. Manifestuje se symptomatickou či asymptomatickou mitrální regurgitací. Doposud bylo v literatuře uvedeno 21 kazuistik s touto malformací. V tomto článku popisujeme dva případy nalezené hypoplazie zadního mitrálního cípu. Prvním pacientem je 59letý muž s náhodným nálezem hypoplazie mitrálního cípu, u kterého byl zvolen konzervativní postup. Druhým pacientem je 48letý muž s nálezem sdružené vady, a sice hypoplazie zadního mitrálního cípu, bikuspidální aortální chlopně, perzistujícím foramen ovale a obrazem non-kompaktní kardiomyopatie. U tohoto pacienta byl vzhledem k symptomům indikován kardiokirurgický výkon.

© 2021, ČKS.

## ABSTRACT

Hypoplasia of the posterior mitral leaflet is a rare congenital heart disease that occurs isolated and is also associated with another congenital heart disease. It presents with symptomatic or asymptomatic mitral regurgitation. So far, 21 case reports with this malformation have been reported in the literature. This article describes two patients with hypoplasia of the posterior mitral leaflet. The first patient is a 59-year-old man with an accidental finding of posterior mitral leaflet hypoplasia, in whom a conservative approach has been chosen. The second patient is a 48-year-old man with posterior mitral leaflet hypoplasia and bicuspid aortic valve, persistent oval foramen, and non-compact cardiomyopathy. This patient has been indicated for cardiac surgery due to his symptoms.

### Keywords:

Congenital heart diseases

Echocardiography

Mitral valve insufficiency

## Úvod

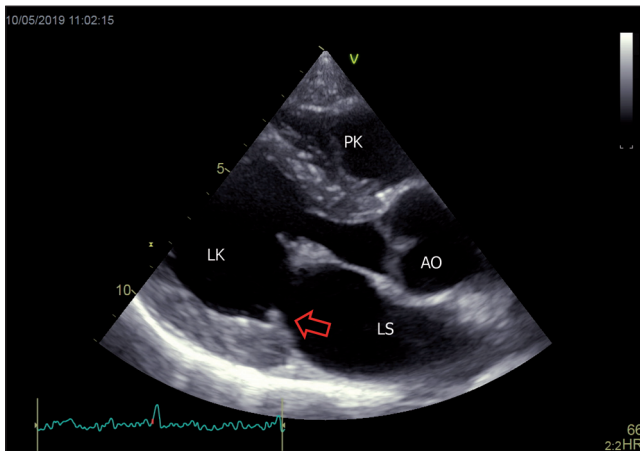
Malformace mitrální chlopně patří mezi vzácné vrozené srdeční vady, které jsou nejčastěji diagnostikovány již v kojeneckém věku. Za nejzávažnější z nich se považuje úplná absence předního nebo zadního mitrálního cípu. Aplazie zadního mitrálního cípu je většinou fatální již *in utero*.<sup>1</sup> Hypoplazie zadního mitrálního cípu se v dětství typicky prezentuje symptomatickou mitrální regurgitací (MR).<sup>2</sup> V dospělosti jsou tyto nálezy vzácné, většinou asymptomatické, v literatuře bylo doposud popsáno 21 kazuistik.<sup>3</sup> V našem článku popisujeme kazuistiky dvou pacientů s echokardiografickým nálezem hypoplazie zadního mitrálního cípu.

## Kazuistika 1

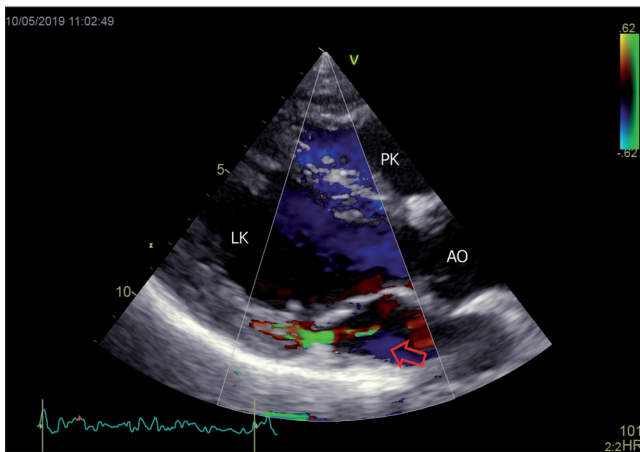
Devětapadesátiletý muž, hypertonik, s dosud negativní kardiální anamnézou byl hospitalizovaný na interním oddělení pro kolapsový stav s krátkodobým bezvědomím. Pacient měl dále idiopatickou epilepsii a byl silný kuřák. Při přijetí jevil známky dehydratace a kachexie. Pacient podstoupil kardiologické vyšetření, které vyloučilo kardiální příčiny synkopy včetně možné plicní embolie či arytmo-gení příčiny. Podrobné neurologické vyšetření bylo také negativní. Pravděpodobná příčina kolapsového stavu byla akutní infekce močových cest provázená dehydratací. Pacient byl léčen standardně antibiotickou terapií a infuzní terapií při dehydrataci.

**Adresa pro korespondenci:** MUDr. Adéla Kadlečková, Kardiologická klinika, 3. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Šrobárova 50, 100 34 Praha 10, e-mail: adela.kadleckova@fnkv.cz

**DOI:** 10.33678/cor.2020.117



Obr. 1 – TTE, parasternální dlouhá osa (PLAX), hypoplastický zadní mitrální cíp (šipka). AO – aortální chlopeč; LK – levá komora; LS – levá síň; PK – pravá komora.



Obr. 2 – TTE, PLAX – méně významná mitrální regurgitace (šipka) při hypoplazii zadního mitrálního cípu. AO – aortální chlopeč; LK – levá komora; LS – levá síň; PK – pravá komora.

V rámci komplexního vyšetření bylo doplněno transthorakální echokardiografické vyšetření (TTE). Náhodným nálezem byl velmi krátký – hypoplastický – zadní mitrální cíp (obr. 1), s méně významnou regurgitací na mitrální chlopni (obr. 2). Další současné postižení chlopní nebylo zjištěno, srdeční oddíly nebyly dilatovány a funkce obou komor byla normální. Pacient byl propuštěn do domácí péče bez známek srdeční dekompenzace s doporučením pravidelné dispenzarizace ambulantním specialistou včetně pravidelných echokardiografických kontrol.

## Kazuistika 2

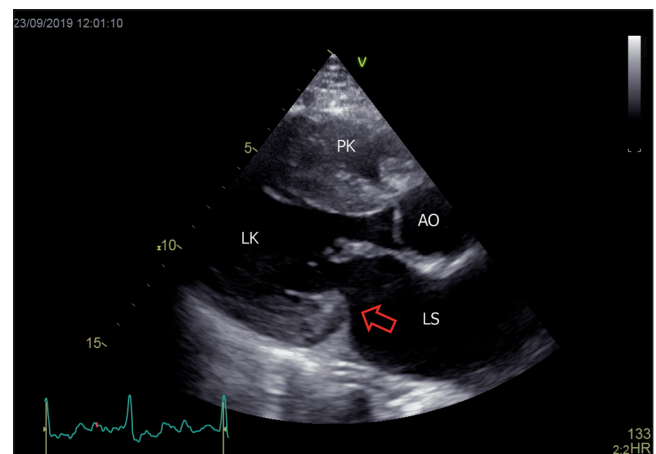
Osmačtyřicetiletý muž s anamnézou operace ductus Botalli v 17 letech a s vrozenou hypoplazií dvou laloků levé plicé byl odeslán k hospitalizaci pro primozáchyt fibrilace síní (FS) a dva týdny trvající námahovou dušností, jež odpovídá dle New York Heart Association (NYHA) II. stupni. Byly zjištěny i další komorbidity: arteriální hypertenze, exnikotinismus a abúzus alkoholu. Při přijetí měl pacient tachyarytmii, systolický šelest s maximem na hrotě (5/6) s propagací do axily a oslabené dýchání vlevo do poloviny plicé. Vstupní

EKG pacienta ukazovalo FS s rychlou komorovou odpovědí (150/min), bez přítomnosti ischemických změn. Laboratorní vyšetření byla v normě, s výjimkou zvýšené hodnoty N-terminálního fragmentu natriuretického propeptidu typu B (NT-proBNP) (5 303 ng/l), skiagram hrudníku zobrazil výpotek vlevo a dilataci srdečního stínu.

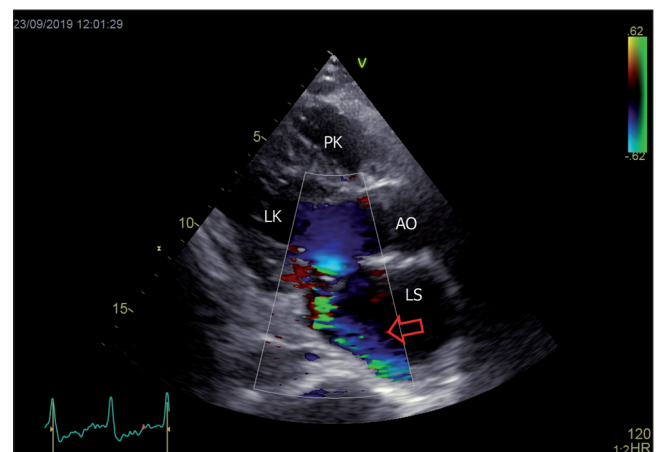
Za hospitalizace byla doplněna TTE a následně i jícnová echokardiografie (TEE), s nálezem významné MR při prolapsu redundantního předního mitrálního cípu a hypoplazii zadního cípu (obr. 3–5). Dále byla zjištěna bikuspidální aortální chlopeč se středně významnou regurgitací (obr. 6). Velikost a funkce obou komor byla normální, levá síň byla dilatovaná, bez známek trombózy v oušku levé síně a bylo přítomno perzistující foramen ovale (PFO).

Pro přetrvávající tachyarytmii nereagující na bradykardizující medikaci byla pacientovi provedena v krátké celkové anestezii elektrická cardioverze (EKV) s úspěšným nastolením sinusového rytmu (SR). Po úpravě rytmu došlo k výraznému zlepšení stavu a pacient byl objednan elektivně k dalšímu podrobnému kardiologickému vyšetření.

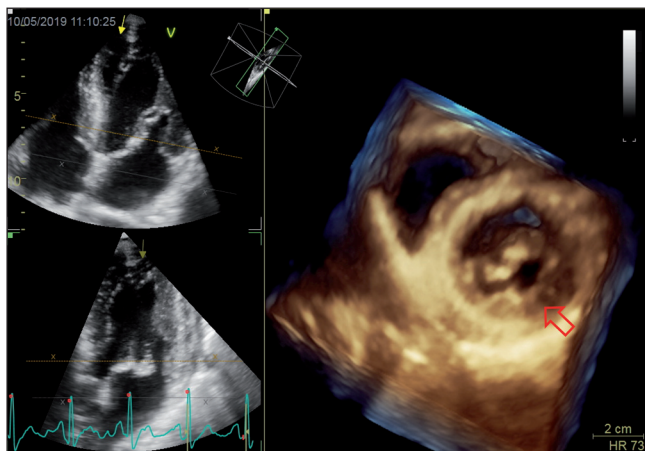
Týden od propuštění přichází pacient znovu pro známky oboustranné kardiální dekompenzace, která byla provázána další elevací hodnot NT-proBNP (6 425 ng/l)



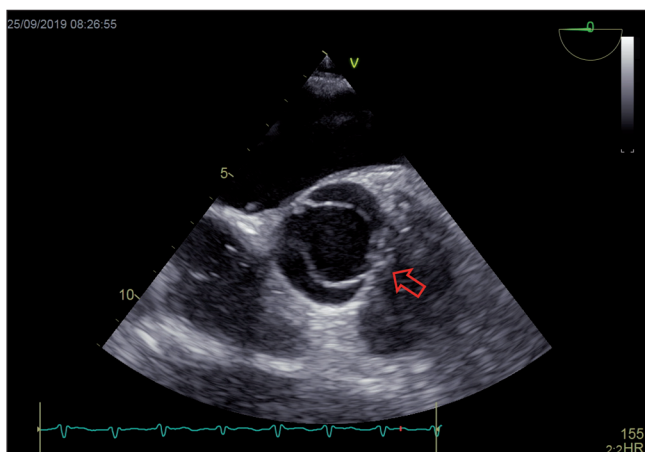
Obr. 3 – TTE – PLAX, hypoplazie zadního mitrálního cípu (šipka). AO – aortální chlopeč; LK – levá komora; LS – levá síň; PK – pravá komora.



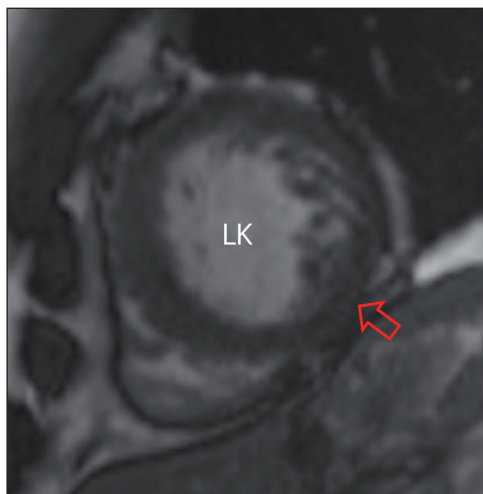
Obr. 4 – TTE, PLAX, mitrální regurgitace při hypoplazii zadního mitrálního cípu (šipka). AO – aortální chlopeč; LK – levá komora; LS – levá síň; PK – pravá komora.



Obr. 5 – 3D TTE – hypoplazie zadního mitrálního cípu (šipka)



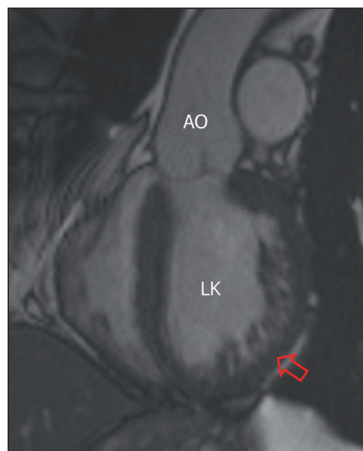
Obr. 6 – TEE – bikuspidální aortální chlopeč (šipka)



Obr. 7 – Magnetická rezonance, levá komora, krátká osa, obraz non-kompaktní KMP (šipka)

v laboratorním vyšetření a známkami městnání v malém oběhu na kontrolním rtg snímku. Byla posílena diuretická medikace a pacientovi byla doplněna srdeční katetrizace.

Koronarografie prokázala prakticky normální nález, dle ventrikulografie byla funkce LK normální s EF 60 % a MR III. stupně. Magnetická rezonance srdce doplněná v rámci



Obr. 8 – Magnetická rezonance, dlouhá osa na levou komoru, LVOT, obraz non-kompaktní KMP (šipka). AO – aortální chlopeč; LK – levá komora.

komplexního kardiologického vyšetření popsala také obraz non-kompaktní kardiomyopatie (KMP) (obr. 7, 8).

Nálezy pacienta byly následně prezentovány heart teamu našeho Kardiocentra, který indikoval náhradu či plastiku mitrální chlopně, náhradu aortální chlopně a maze pro FS v neurgentním termínu.

Kardiochirurgický výkon byl proveden pět měsíců od prvotního stanovení diagnózy. Byla provedena náhrada mitrální (St. Jude Master No. 29) a aortální (St. Jude Regent No. 27) chlopně mechanickou protézou a maze. Pooperační průběh byl komplikován přetrvávající převodní poruchou (pokročilá atrioventrikulární [AV] blokáda), která si vyžádala osmý pooperační den implantaci kardiostimulátoru (KS) a dále 16. pooperační den chirurgickou revizi pro velký perikardiální výpotek s počínající tamponádou, při které bylo evakuováno 600 ml sangvinolentního výpotku.

Další průběh hospitalizace byl již bez komplikací. Při kontrole čtyři měsíce od propuštění z Kardiochirurgické kliniky je pacient bez obtíží, echokardiograficky od výkonu nadále s dobrou funkcí aortální a mitrální mechanické protézy, se zachovanou systolickou funkcí levé komory srdeční (LKS), bez recidivy perikardiálního výpotku.

## Diskuse

Vrozená srdeční vada (VSV) je morfologická anomálie srdce a/nebo velkých cév přítomná od narození. Klinicky se však může projevit kdykoliv v průběhu života.<sup>4</sup> Odhaduje se, že kongenitální mitrální vady tvoří asi 0,4 % ze všech VSV<sup>5</sup> (dle Banerjee 0,5 %).<sup>6</sup> Vrozené anomálie mitrální chlopně se vzácně vyskytují izolovaně, častěji ale jsou součástí komplexních vad. Malformovaný může být mitrální anulus, chlopenní cípy, chordy, nebo papilární svaly. Nejčastěji se vyskytujícími typickými vrozenými anomáliemi jsou: rozštěp předního cípu mitrální chlopně, elongovaný závěsný aparát chlopně s prolapsem cípu projevující se mitrální regurgitací, padákovitá mitrální chlopeč se solitárním papilárním svalem, zdvojené mitrální ústí, abnormálně silné papilární svaly se zkrácenými šlašinkami, popřípadě s úponem svalu přímo do okraje chlopně omezujícím pohyblivost chlopně nebo supramitrální membrána projevující se příznaky mitrální stenózy.<sup>7</sup>

Izolovaná hypoplazie zadního mitrálního cípu tak bývá diagnostikována vzácně, její výskyt však může být podhod-



nocen.<sup>8</sup> Nejčastěji se tato anomálie prezentuje již v dětství symptomatickou MR.<sup>2</sup> Aplazie mitrálního cípu je obvykle neslučitelná se životem a vede k úmrtí v intrauterinním či v časném kojeneckém věku.<sup>1</sup> Nicméně na základě dostupné literatury se zdá, že by prevalence hypoplazie zadního mitrálního cípu mohla být u dospělých, dosud asymptomatických pacientů vyšší.<sup>2</sup> V literatuře bylo doposud uvedeno 21 kazuistik popisujících vrozenou anomálii zadního mitrálního cípu, jehož výskyt v mužské a ženské populaci je identický (10 : 11). U třetiny případů šlo o kompletně asymptomatické pacienty, anomálie u nich byla nalezena při rutinním echokardiografickém vyšetření.<sup>3</sup> Německá prospektivní studie, které se účastnilo 26 484 pacientů, našla prevalenci hypoplazie zadního mitrálního cípu 1 : 8 800, jednalo se však o skupinu pacientů se známým strukturálním srdečním onemocněním či s podezřením na něj.<sup>8</sup>

Genetický podklad hypoplazie zadního mitrálního cípu doposud není známý, ale v literatuře je popsán případ výskytu u matky a jejích dvou dcer, proto je určitá genetická predispozice možná.<sup>9</sup>

Stejně tak je s velkou pravděpodobností geneticky podmíněný i výskyt hypoplazie zadního mitrálního cípu a určitý další typ srdeční abnormality.<sup>10</sup> Nejčastěji je popisována koincidence s bikuspidální aortální chlopní,<sup>2,10,11</sup> s defektem septa síní (DSS)<sup>3,12,13</sup> či non-kompaktní KMP.<sup>2</sup> U jednoho pacienta byl současně přítomen Williamsův syndrom.<sup>14</sup> Vzhledem k malému souboru pacientů však neproběhlo podrobnější genetické dověšování.<sup>9</sup>

Doposud byl v literatuře uveden jeden případ pacienta s echokardiografickým nálezem nejen hypoplazie zadního mitrálního cípu, ale i bikuspidální aortální chlopní a obrazem non-kompaktní KMP.<sup>2</sup> Taktéž u našeho pacienta se objevila tato vrozená anomálie. Navíc uvádíme u tohoto pacienta i další vrozenou patologii, a sice Botallovu dučej a hypoplazii dvou laloků levé plic. Toto sdružené postižení dle našich znalostí dosud nebylo popsáno.

U pacientů s hypoplazií zadního mitrálního cípu hodnotíme především významnost regurgitace na mitrální chlopní, která je velmi často v důsledku dilatace prstence a prolapsu předního mitrálního cípu.<sup>3</sup> Od významnosti MR se následně odvíjejí i doprovodné symptomy (dušnost, kašel, cyanóza, palpitace či bolesti na hrudi). Pacienti mohou být ale i asymptomatictí.<sup>3</sup> Pokud se jedná o symptomatickou mitrální vadu, je indikován operační výkon na mitrální chlopní dle aktuálních doporučení.<sup>15–17</sup>

U pacientů s MR je obecně preferována mitrální valvuloplastika před náhradou chlopně, protože zachovává subvalvulární aparát a geometrii levé komory, a tím i její funkci.<sup>18</sup> Kromě toho je spojena s nižší mortalitou a je snížen výskyt komplikací spojených s chlopenní náhradou, jako jsou tromboembolismus a krvácivé komplikace související s antikoagulací.<sup>19</sup> U pacientů s hypoplazií zadního cípu jde o technicky náročnější výkon s hůře predikovatelnou úspěšností, a tak je rozhodnutí mezi plastikou chlopně a náhradou vždy individuální.<sup>3</sup>

matickou či asymptomatickou mitrální regurgitací. Kardiochirurgická léčba se řídí u symptomatických pacientů dle aktuálních doporučení pro léčbu chlopenních vad.<sup>15–17</sup> Prognóza asymptomatických pacientů není jasná. Lze ale předpokládat postupné zhoršování významnosti MR s přibývajícím věkem, nejčastěji v důsledku dilatace prstence mitrální chlopně.<sup>1</sup> Pacienti s touto abnormalitou by proto měli být důsledně sledováni a v případě progresu mitrální vady a symptomů má být indikován kardiochirurgický výkon.<sup>1,15–17</sup>

## Literatura

- Shah J, Jain T, Shah S, et al. Rare Case of Unileaflet Mitral Valve. *J Cardiovasc Ultrasound* 2016;24:168–169.
- Parato VM, Masia SL. Hypoplasia or Absence of Posterior Leaflet: A Rare Congenital Anomaly of The Mitral Valve in Adulthood – Case Series. *J Cardiovasc Echogr* 2018;28:45–47.
- Pourafkari L, Baghbani-Oskouei A, Toufan M, et al. Hypoplastic posterior mitral valve leaflet: A case report and review of the literature. *Echocardiography* 2018;35:1052–1055.
- Rubáčková Popelová J, et al. Vrozené srdeční vady v dospělosti. Praha, Grada Publishing, a.s., 2018.
- Remenyi B, Gentles TL. Congenital mitral valve lesions: Correlation between morphology and imaging. *Ann Pediatr Cardiol* 2012;5:3–12.
- Banerjee A, Kohl T, Silverman NH. Echocardiographic evaluation of congenital mitral valve anomalies in children. *Am J Cardiol* 1995;76:1284–1291.
- Hučín B, Žáček P. Dětská kardiochirurgie, Praha, Grada Publishing, a.s., 2012.
- Bär H, Siegmund A, Wolf D, et al. Prevalence of asymptomatic mitral valve malformations. *Clin Res Cardiol* 2009;98:305–309.
- Kanagala P, Baker S, Green L, et al. Functionally uni-leaflet mitral valves in a family: a case series. *Eur J Echocardiogr* 2010;11:E27.
- Demirel M, Acar E, Sivri S, et al. A rare coincidence of hypoplasia of the posterior mitral leaflet and the bicuspid aortic valve. *Turk Kardiyol Dern Ars* 2018;46:166.
- Sánchez-Solanilla LF, Zuluaga-Rojas JF, Rodríguez-Martin J. Hipoplasia de la valva posterior de la válvula mitral y válvula aórtica bicúspide. Una muy rara asociación para encontrar en un paciente adulto, Revista Colombiana de Cardiología 2019;26:111.e1–111.e3.
- Yetkin E, Senen K. Absence of Posterior Mitral Leaflet With Secundum Atrial Septal Defect. *Ann Thorac Surg* 2010;90:2055–2057.
- Iwai-Takano M, Yaoita H, Oikawa M, et al. Unexpected Worsening of Mitral Regurgitation After Surgical Closure of Atrial Septal Defect. *J Echocardiogr* 2005;3:121–122.
- Kim SI, Soo Y, Jeong KT, et al. Hypoplasia of mitral leaflet as a pathogenesis of mitral regurgitation in Williams syndrome. *Korean Assoc Intern Med* 2017;93:S166–S246.
- Linhardtová K, Kočková R, Línková H. 2017 ESC/EACTS Guidelines for the management of valvular heart disease: Summary prepared by the Czech Society of Cardiology. *Cor Vasa* 2017;59:e562–e591.
- Baumgartner H, Falk V, Bax JJ, et al. ESC Scientific Document Group, 2017 ESC/EACTS Guidelines for the management of valvular heart disease, *Eur Heart J* 2017;38:2739–2791.
- Baumgartner H, De Backer J, Babu-Narayan SV. ESC Scientific Document Group, 2020 ESC Guidelines for the management of adult congenital heart disease: The Task Force for the management of adult congenital heart disease of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J* 2021;42:563–645.
- Gillinov AM, Blackstone EH, Nowicki ER, et al. Valve repair versus replacement for degenerative mitral valve disease, *Ann. Cardiothorac Surg* 2008;135: 885–893.e1–e2.
- Mick SL, Keshavamurthy MSL, Gillinov AM. Mitral valve repair versus replacement. *Ann Cardiothorac Surg* 2015;4:230–237.

## Závěr

Hypoplazie zadního mitrálního cípu je vzácná vrozená srdeční vada, která se vyskytuje izolovaně, ale i ve spojitosti s jinou vrozenou srdeční vadou. Manifestuje se sympto-