

Presentación inusual del síndrome de Lutembacher

Unusual presentation of Lutembacher's syndrome

Walter Mosquera^{1,2*}, Ana M. Aristizábal¹ e Iván Pinto¹

¹Unidad de Cardiología Pediátrica, Fundación Valle del Lili; ²Programa de Especialización en Pediatría, Universidad Icesi. Cali, Colombia

Resumen

Introducción: El síndrome de Lutembacher corresponde a la asociación de un defecto interauricular (congénito o iatrogénico) e insuficiencia o estenosis mitral (congénita o adquirida). La etiología reumática es la causa más frecuente del compromiso mitral. Tiene una prevalencia reportada de 0.001 por cada 1.000.000 habitantes. **Caso clínico:** Paciente femenina de 6 años con cuadro de 10 meses de palpitations asociadas a dolor torácico. Se realizó un electrocardiograma en el que se evidenció bloqueo incompleto de la rama derecha del haz de His y prolongación del intervalo PR, además de un ecocardiograma en el que se visualizó una comunicación interauricular tipo ostium secundum no restrictiva de 28 mm, con cortocircuito de izquierda a derecha, dilatación del ventrículo derecho, prolapso de válvula mitral, valvas engrosadas e insuficiencia mitral moderada a grave. Se realizó plastia de válvula mitral y cierre quirúrgico de la comunicación interauricular, sin complicaciones. Durante el seguimiento se encuentra asintomática desde el punto de vista cardiovascular, en manejo farmacológico. **Conclusiones:** La asociación Lutembacher tiene una prevalencia de 0.001/1.000.000 habitantes; la mayoría tiene etiología reumática. La paciente no tiene historia de fiebre reumática y sería la paciente más joven reportada en la literatura con síndrome de Lutembacher.

Palabras clave: Comunicación interauricular. Insuficiencia de la válvula mitral. Síndrome de Lutembacher. Prolapso de la válvula mitral.

Abstract

Introduction: Lutembacher's syndrome corresponds to the association of an atrial septal defect (congenital or iatrogenic) and mitral regurgitation or stenosis (congenital or acquired), with rheumatic etiology being the most-frequent cause of mitral regurgitation. It has a reported prevalence of 0.001 for every 1,000,000 inhabitants. **Clinical case:** Female patient six years of age with a 10-month condition of palpitations associated with chest pain. An electrocardiogram was performed with evidence of incomplete right His bundle branch block and PR interval prolongation; additionally, an echocardiogram showed 28-mm non-restrictive ostium secundum atrial septal defect, with left-to-right shunt, right ventricular dilation, mitral valve prolapse, thickened valves, and moderate-to-severe mitral regurgitation. Mitral valve plasty and surgical closure of the atrial septal defect were performed, without complications. During follow-up, she was asymptomatic from the cardiovascular point of view, under pharmacological management. **Conclusions:** Lutembacher's association has a prevalence of 0.001/1'000.000 inhabitants; the majority with rheumatic etiology. Our patient has no history of rheumatic fever and would be the youngest patient reported in the literature with Lutembacher's syndrome.

Keywords: Atrial septal defect. Mitral valve regurgitation. Lutembacher's syndrome. Mitral valve prolapse.

*Correspondencia:

Walter Mosquera
E-mail: cardio95@hotmail.com

Fecha de recepción: 04-11-2020
Fecha de aceptación: 09-06-2021
DOI: 10.24875/RCCAR.M22000196

Disponible en internet: 20-12-2022
Rev Colomb Cardiol. 2022;29(Sup 4):1-4
www.rccardiologia.com

0120-5633 / © 2021 Sociedad Colombiana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

El síndrome de Lutembacher corresponde a la presencia de estenosis mitral, asociada a un defecto del tabique interauricular, por lo general, una comunicación interauricular (CIA) tipo *ostium secundum*¹. La definición ha cambiado muchas veces a lo largo de la historia y existen opiniones divididas acerca de qué tipo de lesiones se deben incluir; sin embargo, el consenso actual define este síndrome como cualquier asociación de un defecto interauricular (congénito o iatrogénico) e insuficiencia o estenosis mitral (congénita o adquirida). La etiología reumática es la causa más frecuente del compromiso valvular mitral²⁻⁴. Es una entidad inusual, con una prevalencia reportada en 0.001 por 1.000.000 de habitantes^{5,6}.

Se presenta el caso de una escolar femenina de 6 años a quien, en el estudio por un cuadro de palpitaciones, se le documentó una CIA *ostium secundum* asociada a prolapso e insuficiencia grave de la válvula mitral de etiología congénita configurando una variante del síndrome de Lutembacher.

Caso clínico

Paciente femenina de 6 años de edad, sin antecedentes patológicos, con historia familiar de abuela materna con comunicación interauricular corregida en la adultez. Presentó cuadro de 10 meses de evolución de palpitaciones ocasionales asociadas a dolor torácico, no relacionado con la actividad física, por lo que consultó con cardiología pediátrica. Negaron historia de dolores articulares o amigdalitis bacteriana. Entre los hallazgos positivos al examen físico se documentó un soplo sistólico paraesternal izquierdo.

Se realizó electrocardiograma en el que se evidenció un bloqueo incompleto de la rama derecha del haz de His y prolongación del intervalo PR, descartándose arritmias (Fig. 1). Además, un ecocardiograma en el que se demostró una CIA tipo *ostium secundum* no restrictiva de 28 mm, con cortocircuito de izquierda a derecha, dilatación del ventrículo derecho de 24 mm, prolapso de válvula mitral, valvas engrosadas e insuficiencia mitral moderada a grave, vena contracta de 4 mm y área de insuficiencia de 5.8 cm² para un área de aurícula izquierda de 9.2 cm² (Fig. 2). Debido a lo anterior, se decidió realizar plastia de la válvula mitral y cierre quirúrgico de la CIA.

Fue llevada a corrección quirúrgica en la que se evidenció válvula mitral con prolapso de ambas valvas y valva posterior prolapsante en todos sus segmentos. Se hizo cierre de hendidura de la valva anterior entre

A2 y A3 con comisuroplastia lateral tipo Kay reforzada con pericardio; además, se cerró el defecto septal con parche de pericardio autólogo y sutura continua. En el ecocardiograma transesofágico posquirúrgico se demostró buena función del ventrículo izquierdo, válvula mitral corregida, sin insuficiencia importante, y gradiente medio de la válvula reparada de 5 mmHg, sin defecto septal interauricular residual.

Durante el seguimiento se encontró asintomática desde el punto de vista cardiovascular, con clase funcional New York Heart Association (NYHA) I, sin nuevos eventos de palpitaciones o dolor torácico, en manejo farmacológico con furosemida (1 mg/kg/día) y captopril (0.5 mg/kg/día). En el control ecocardiográfico no se observaron defectos residuales en el septum interauricular, había leve insuficiencia mitral y adecuada función biventricular.

Discusión

El síndrome de Lutembacher se caracteriza por la presencia de estenosis mitral asociada a un defecto del tabique interauricular, por lo general una CIA tipo *ostium secundum*¹. Fue descrito por primera vez en 1750 por el anatomista Johann Friedrich Meckel; posteriormente, en 1811, Corvisart describió la asociación entre un defecto septal auricular y estenosis mitral. Sin embargo, el primer registro exhaustivo de estos dos defectos se le adjudicó a Rene Lutembacher en 1916 quien describió el primer caso en una mujer de 61 años atribuyendo la lesión valvular mitral a una estenosis mitral congénita².

La definición del síndrome de Lutembacher ha cambiado muchas veces a lo largo de la historia y existen opiniones divididas acerca de qué tipo de lesiones se deben incluir (estenosis, insuficiencia o mixta). No obstante, el consenso actual, lo define como la presencia de un defecto interauricular ya sea congénito, como en nuestro caso, o iatrogénico (en pacientes sometidos a valvuloplastia mitral), asociada a insuficiencia o estenosis mitral.

Esta entidad cardíaca inusual tiene una prevalencia reportada en 0.001 por 1.000.000 habitantes^{5,6}. Las opiniones actuales sugieren que podría ser más común en áreas endémicas para fiebre reumática y en mujeres en la adultez temprana⁷. En 1987, Bashi et al. reportaron en una serie de casos que hasta un 40% de los pacientes con síndrome de Lutembacher tenían antecedente de fiebre reumática⁸. La estenosis mitral congénita es una entidad rara, que representa solo el 0.6% de las cardiopatías congénitas⁹. En pacientes con



Figura 1. Electrocardiograma. Ritmo sinusal a 98 lpm, PR 192 ms, QRS 94 ms, QTc 411 ms, eje izquierdo a -59° .

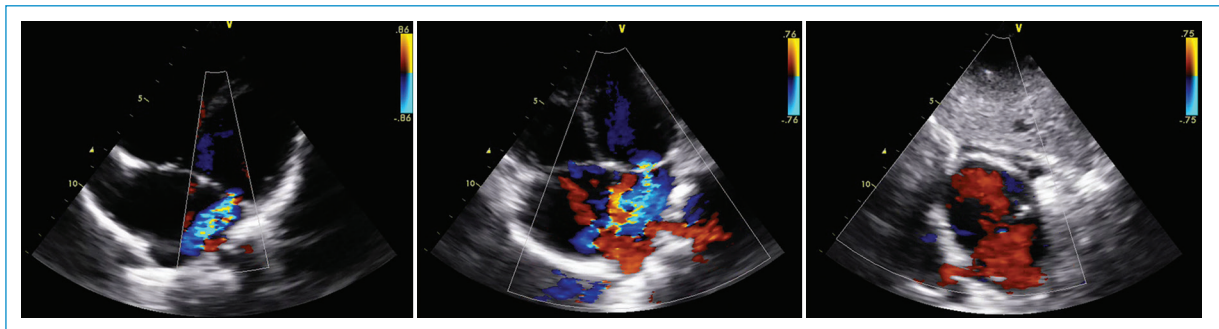


Figura 2. Ecocardiograma 2D doppler color. Vista apical de 4 cámaras se observa dilatación del ventrículo derecho con diámetro diastólico de 24 mm además de prolapso de la válvula mitral la cual tiene valvas engrosadas e insuficiencia mitral moderada a grave con vena contracta de 4 mm y área de insuficiencia de 5.8 cm² para un área de aurícula izquierda de 9.2 cm². Vista subcostal que muestra una CIA tipo *ostium secundum* no restrictiva de 28 mm, con cortocircuito de izquierda a derecha.

defectos interauriculares, hasta el 4% tienen una estenosis mitral asociada, mientras que la incidencia de defectos interauriculares en estenosis mitral es de solo 0.6 a 0.7%².

Cabe resaltar que el origen reumático del síndrome de Lutembacher continúa en estudio²⁻⁴. En el caso de nuestra paciente, teniendo en cuenta la edad y la ausencia de historia sugestiva de etiología reumática, se consideró una posible etiología congénita.

El diagnóstico es difícil ya que cada lesión altera la hemodinamia y las características clínicas de la otra. En cuanto a la presentación clínica, los pacientes pueden permanecer asintomáticos por varios años. Las manifestaciones clínicas dependen del tamaño del defecto, la gravedad de la estenosis mitral y la distensibilidad del ventrículo derecho¹.

En general, el defecto interauricular mide más de 15 mm y genera un cortocircuito de izquierda a derecha, hipertensión pulmonar progresiva y síndrome de Eisenmenger a largo plazo¹⁰. Sin embargo, el beneficio hemodinámico de un defecto auricular asociado a estenosis mitral es que genera una segunda salida para la sangre de la aurícula izquierda, así, la presión de la aurícula izquierda, las venas pulmonares y los capilares pulmonares disminuyen. En este sentido, los síntomas clásicos asociados a la congestión venosa pulmonar por la estenosis mitral, se atenúan o retrasan. En contraposición, estos síntomas se sustituyen por debilidad, intolerancia al ejercicio, fatiga o palpitaciones¹⁰ los cuales se deben al bajo gasto por la reducción del flujo sanguíneo sistémico¹. Adicionalmente, la estenosis mitral y el incremento de la

presión de la aurícula izquierda por aumento del cortocircuito de izquierda a derecha conducen a dilatación auricular, lo que predispone a estos pacientes a arritmias auriculares, comúnmente, fibrilación auricular, expresadas clínicamente por la presencia de palpitations^{10,11}.

En nuestro caso, a pesar de las palpitations que motivaron la consulta con cardiología pediátrica, el electrocardiograma no reveló arritmias auriculares, solo se evidenció un bloqueo incompleto de la rama derecha del haz de His con prolongación del intervalo PR. El estudio ecocardiográfico demostró la presencia de una CIA tipo *ostium secundum* no restrictiva con cortocircuito de izquierda a derecha, asociada a prolapsos de válvula mitral con valvas engrosadas e insuficiencia mitral moderada a grave que permitió establecer el diagnóstico de síndrome de Lutembacher.

El ecocardiograma doppler es la técnica estándar para el diagnóstico ya que no es invasiva y está ampliamente disponible. Con esta técnica se puede evidenciar el agrandamiento de la aurícula izquierda y de las cavidades derechas, el defecto interauricular, la dilatación de la arteria pulmonar y la estenosis de la válvula mitral¹⁰.

En cuanto al tratamiento, el manejo sintomático se realiza con diuréticos con el objetivo de mejorar los síntomas de insuficiencia cardíaca derecha o congestión venosa pulmonar. Así mismo, los betabloqueadores o bloqueadores de canales de calcio se prescriben para controlar la frecuencia cardíaca en la fibrilación auricular. Además, estos pacientes requieren profilaxis para endocarditis infecciosa.

Tradicionalmente, el tratamiento estándar ha sido la reparación quirúrgica a corazón abierto¹², procedimiento que se llevó a cabo en nuestra paciente con adecuada evolución posquirúrgica, permaneciendo asintomática desde el punto de vista cardiovascular durante su seguimiento. No obstante, gracias al avance de las técnicas de intervención percutánea, el cierre del defecto interauricular con dispositivo y la valvuloplastia mitral percutánea con balón se han convertido en una opción de tratamiento menos invasiva^{10,12}. El diagnóstico oportuno y el tratamiento quirúrgico temprano desempeñan un papel importante en el pronóstico, ya que evitan la progresión a insuficiencia cardíaca y síndrome de Eisenmenger.

La importancia de este caso clínico radica en la poca relación reportada entre el defecto septal interauricular y la insuficiencia mitral, mucho menos de origen

congénito. Además, se trata probablemente de la paciente más joven reportada en la literatura hasta el momento con estas características.

Financiamiento

Los autores declaran no haber recibido financiamiento para este estudio.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no conflicto de intereses.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Bibliografía

1. Olivares-Reyes A, Al-Kamme A. Lutembacher's syndrome with small atrial septal defect diagnosed by transthoracic and transesophageal echocardiography that underwent mitral valve replacement. *J Am Soc Echocardiogr.* 2005;18(10):1105.e1-1105.e3.
2. Kulkarni SS, Sakaria AK, Mahajan SK, Shah KB. Lutembacher's syndrome. *J Cardiovasc Dis Res.* 2012;3(2):179-81.
3. Vaideeswar P, Marathe S. Lutembacher's syndrome: Is the mitral pathology always rheumatic? *Indian Heart J.* 2017;69(1):20-3.
4. Karadawi N, Ali S. Lutembacher syndrome variant: rheumatic heart disease involving all four valves and associated with an atrial septal defect in a child. *Sudan J Paediatr.* 2017;17(2):64-7.
5. Adam AM, Godil A, Mallick MSA, Khan F, Rizvi AH, Makhdoom IUHM. Lutembacher syndrome with mitral valve calcification in a 31-year-old male. *J Pak Med Assoc.* 2018;68(2):340-2.
6. Bari MA, Haque MS, Uddin SN, Shamsuzzaman M, Khan GK, Sutradhar SR. Lutembacher's syndrome. *Mymensingh Med J.* 2005;14(2):206-8.
7. Budhwani N, Anis A, Nichols K, Saric M. Echocardiographic assessment of left and right heart hemodynamics in a patient with Lutembacher's syndrome. *Hear Lung J Acute Crit Care.* 2004;33(1):50-4.
8. Bashi VV., Ravikumar E, Jairaj PS, Krishnaswami S, John S. Coexistent mitral valve disease with left-to-right shunt at the atrial level: Clinical profile, hemodynamics, and surgical considerations in 67 consecutive patients. *Am Heart J.* 1987;114(6):1406-14.
9. Mashiul A, Khaled FI. An incidental diagnosis of rheumatic mitral stenosis and secundum atrial septal defect (Lutembacher's syndrome) in a young woman. *Case Reports Cardiol.* 2019;2019.
10. Aminde LN, Dzudie A, Takah NF, Ngu KB, Sliwa K, Kengne AP. Current diagnostic and treatment strategies for Lutembacher syndrome: the pivotal role of echocardiography. *Cardiovasc Diagn Ther.* 2015;5(2):122-1232.
11. Ishizawa K, Sakurai T, Nagai M, Hirose K, Wakabayashi A, Yokota M, et al. Pseudo-Wolff-Parkinson-White syndrome observed in a patient with Lutembacher's syndrome. *Jpn Heart J.* 1975;16(2):204-10.
12. Phan QT, Nguyen HL, Le TD, Lee W, Won H, Shin S, et al. Combined Percutaneous procedure in patient with lutembacher syndrome: a case report and real-world experience review. *Cardiol Res.* 2018;9(6):385-91.