

## CARTA AL EDITOR

## Enfermedad de Barlow en paciente asintomático

- Barlow's disease in asymptomatic patient
- Doença de Barlow em paciente assintomático

**Jorge Hernández-Navas**<sup>1</sup>

ORCID: 0009-0001-5758-5965

**Luis Dulcey-Sarmiento**<sup>2</sup>

ORCID: 0000-0001-9306-0413

**Juan Therán –Leon**<sup>3</sup>

ORCID: 0000-0003-0808-60241

**Jaime Gómez –Ayala**<sup>4</sup>

ORCID: 0000-0002-4742-0403

**Valentina Ochoa –****Castellanos**<sup>5</sup>

ORCID: 0009-0001-5845-6444

**Valentina Hernández****Navas**<sup>6</sup>

ORCID: 0009-0002-0057-8227

El prolapso de la válvula mitral se define como un desplazamiento de 2 mm o más en la sístole de la punta o el cuerpo de la válvula por encima del plano del anillo mitral en la vista del eje largo paraesternal en la ecocardiografía <sup>(1)</sup>. Es la forma más común de enfermedad valvular y ocurre en el 2-3 % de la población general <sup>(2)</sup>. Se clasifica en dos tipos principales, la degeneración fibroelástica que ocurre en los ancianos y la degeneración mixomatosa, también llamada enfermedad de Barlow, que se desarrolla más temprano en la vida <sup>(3)</sup>. El curso de la enfermedad suele ser benigno, sin embargo, puede generar el desarrollo de insuficiencia mitral grave, complicada con insuficiencia cardíaca y arritmia supraventricular, generalmente se encuentra en formas aisladas no sindrómicas <sup>(4)</sup>.

La degeneración mixomatosa, se asocia con insuficiencia mitral de dos valvas, dilatación anular marcada, disyunción frecuente del anillo mitral, también puede tener dilatación desproporcionada del ventrículo izquierdo <sup>(5)</sup>. Las diferencias entre la degeneración fibroelástica se basan en el examen macroscópico durante la cirugía, la histología, pero también en los hallazgos ecocardiográficos.

Ecocardiográficamente la degeneración fibroelástica se caracteriza por valvas delgadas y translúcidas con distrofia (alargamiento y engrosamiento) del segmento prolapso, generalmente relacionado con la ruptura de una cuerda tendinosa <sup>(6)</sup>, por otro lado la degeneración mixomatosa se evidencia con la distrofia valvas es difusa con engrosamiento, elongación y prolapso de todos los segmentos de las valvas anterior y posterior, dilatación del anillo mitral y disyunción frecuente incluso distrofia limitada de las valvas mitrales, pero con un desplazamiento de las valvas de menos de 2 mm, y deben considerarse en los enfoques familiares o genéticos <sup>(7)</sup>.

Hay pocos datos genéticos para establecer un vínculo consistente entre insuficiencia mitral y un fenotipo de miocardiopatía conocida. Sin embargo, se ha informado una asociación entre variantes raras de HCN4 (canal 4 de nucleótidos cíclicos activados por hiperpolarización) y prolapso de válvula mitral <sup>(8)</sup>.

En cuanto al tratamiento los pacientes de bajo riesgo y pleomórficos debe ser conservador, con monitorización cardíaca de vigilancia, se recomienda que los pacientes eviten los estimulantes como la cafeína, el alcohol, el tabaco y otras drogas ilícitas que pueden aumentar los niveles de catecolaminas <sup>(9)</sup>.

Se presenta el caso de una paciente adolescente sin síntomas de la esfera cardiovascular, que incidentalmente se encuentra un soplo cardíaco, su estudio conlleva al diagnóstico de síndrome de Barlow.

El electrocardiograma reveló un bloqueo bifascicular (bloqueo AV grado I y bloqueo de rama derecha), un hallazgo significativo que ya orienta hacia la posibilidad de una patología subyacente. El ecocardiograma mostró un prolapso de la válvula mitral junto con insuficiencia mitral moderada. Estos hallazgos son indicativos del síndrome de Barlow, una condición que, aunque generalmente benigna, puede asociarse con complicaciones como insuficiencia mitral grave, insuficiencia cardíaca y arritmias.

Lo que hace este caso particularmente relevante es el contexto clínico: la paciente tiene antecedentes de hipoacusia neurosensorial bilateral y consanguinidad parental (primos en primer grado), sin otras manifestaciones clínicas evidentes. Esto plantea la interrogante sobre la posible interrelación genética entre la hipoacusia y el síndrome de Barlow, dado que algunas

1-Médico interno de pregrado. Universidad de Santander, Bucaramanga. Colombia.  
2-Médico especialista en Medicina Interna. Universidad de Mérida. Venezuela.  
3-Residente de Medicina Familiar. Universidad de Santander, Bucaramanga. Colombia.  
4-Médico especialista en Medicina Interna. Universidad Industrial de Santander.  
5-Estudiante de pregrado de Fonoaudiología. Universidad de Santander, Bucaramanga. Colombia.  
6-Estudiante de pregrado de Odontología. Universidad Santo Tomás, Bucaramanga. Colombia.

formas de prolapso de válvula mitral han sido asociadas con anomalías genéticas específicas. A pesar de que en este caso particular no se encontraron signos de síndromes más amplios como Marfan o Ehlers-Danlos, la presencia simultánea de estas dos condiciones en una paciente joven y la consanguinidad en sus antecedentes familiares sugieren que podría haber un sustrato genético subyacente que merece atención y seguimiento.

Además, la evaluación ecocardiográfica reveló cavidades izquierdas de tamaño aumentado, con una función sisto-diastólica conservada, así como una imagen de no compactación en el vértice del ventrículo izquierdo, lo cual podría estar relacionado con un fenotipo de miocardiopatía no compactada, aunque esto requerirá una evaluación y seguimiento más detallados.

En vista de estos hallazgos, se recomienda un seguimiento ecocardiográfico regular para monitorizar la progresión de la enfermedad valvular, así como la consideración de un asesoramiento genético, aunque este sigue siendo limitado debido a la falta de datos genéticos específicos en relación con el prolapso mitral y la hipoacusia. Sin embargo, la identificación temprana y el manejo integral de estos pacientes pueden mejorar significativamente su pronóstico a largo plazo.

Este caso subraya la importancia de un examen físico detallado y un enfoque multidisciplinario en la evaluación de pacientes jóvenes asintomáticos con hallazgos cardiológicos incidentales.

Esperamos que la publicación de este caso pueda aportar a la discusión y comprensión del síndrome de Barlow en poblaciones jóvenes, así como las posibles implicaciones genéticas asociadas.

## Bibliografía

- 1- Levine RA, Hagège AA, Judge DP, Padala M, Dal-Bianco JP, Aikawa E, et al. Mitral valve disease-morphology and mechanisms. *Nat Rev Cardiol.* 2015 Dec;12(12):689-710. doi: 10.1038/nrcardio.2015.161.
- 2- Le Tourneau T, Le Scouarnec S, Cueff C, Bernstein D, Aalberts JJJ, Lecoite S, et al. New insights into mitral valve dystrophy: a Filamin-A genotype-phenotype and outcome study. *Eur Heart J.* 2018 Apr 14;39(15):1269-1277. doi: 10.1093/eurheartj/ehx505.
- 3- Adams DH, Rosenhek R, Falk V. Degenerative mitral valve regurgitation: best practice revolution. *Eur Heart J.* 2010 Aug;31(16):1958-66. doi: 10.1093/eurheartj/ehq222.
- 4- Le Tourneau T, Mérot J, Rimbart A, Le Scouarnec S, Probst V, Le Marec H, Levine RA, Schott JJ. Genetics of syndromic and non-syndromic mitral valve prolapse. *Heart.* 2018 Jun;104(12):978-984. doi: 10.1136/heartjnl-2017-312420.
- 5- Constant Dit Beaufils AL, Huttin O, Jobbe-Duval A, Senage T, Filippetti L, Piriou N, et al. Replacement Myocardial Fibrosis in Patients With Mitral Valve Prolapse: Relation to Mitral Regurgitation, Ventricular Remodeling, and Arrhythmia. *Circulation.* 2021 May 4;143(18):1763-1774. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.
- 6- Adams DH, Rosenhek R, Falk V. Degenerative mitral valve regurgitation: best practice revolution. *Eur Heart J.* 2010 Aug;31(16):1958-66. doi: 10.1093/eurheartj/ehq222.
- 7- Delling FN, Rong J, Larson MG, Lehman B, Fuller D, Osypiuk E, et al. Evolution of Mitral Valve Prolapse: Insights From the Framingham Heart Study. *Circulation.* 2016 Apr 26;133(17):1688-95. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.115.020621.
- 8- Milano A, Vermeer AMC, Lodder EM, Barc J, Verkerk AO, Postma A V., et al. HCN4 mutations in multiple families with bradycardia and left ventricular noncompaction cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol.* 2014 Aug 26;64(8):745-56. doi: 10.1016/j.jacc.2014.05.045.

**Recibido:** 19/07/2024 - **Aceptado:** 11/09/2024  
Universidad de Santander.  
Correspondencia. E-mail: [jorgeandreshernandez2017@gmail.com](mailto:jorgeandreshernandez2017@gmail.com)