



factível apenas em anatomias selecionadas. Assim, uma compreensão anatômica refinada, especialmente por meio da ecocardiografia tridimensional, é fundamental para o diagnóstico preciso e o adequado planejamento terapêutico dessa condição rara, porém clinicamente relevante.

## Introdução

As anomalias congênitas da valva mitral (VM) constituem um espectro amplo que inclui prolapsos, fendas, duplicações, estenose congênita, alterações do aparato subvalvar e, mais raramente, hipoplasia de uma ou ambas as cúspides. Dentre essas, a hipoplasia da cúspide posterior (CP) é a mais descrita na literatura e, em muitos casos, determina um fenótipo funcional de VM unicúspide.<sup>1</sup>

Historicamente, a hipoplasia das cúspides mitrais foi considerada incompatível com a vida, sendo diagnosticada predominantemente na infância, em contexto de insuficiência mitral (IM) grave. Contudo, nas últimas duas décadas, relatos de casos, pequenas séries e revisões da literatura descreveram apresentações em adultos, muitas vezes assintomáticas ou com sintomas leves, identificadas incidentalmente em ecocardiogramas de rotina<sup>2</sup> (Figura Central).

Do ponto de vista da imagem cardiovascular, trata-se de uma entidade particularmente fascinante. A VM pode manter coaptação adequada à custa de alongamento compensatório da cúspide oposta, remodelamento anular e adaptações do ventrículo esquerdo (VE). Quando esses mecanismos se tornam insuficientes, desenvolve-se IM de graus variáveis, geralmente sem estenose associada.<sup>3</sup>

O presente artigo revisa a hipoplasia das cúspides da VM no adulto, com ênfase na caracterização ecocardiográfica, no papel de métodos de imagem adicionais e nas implicações terapêuticas.

## Prevalência

A hipoplasia da CP da VM é considerada uma anomalia congênita rara. Em uma análise prospectiva envolvendo 26.484 exames ecocardiográficos, Bar et al. identificaram três casos de hipoplasia assintomática da CP em adultos jovens, estimando prevalência aproximada de 1:8.800 em pacientes assintomáticos submetidos a ecocardiograma.<sup>2</sup>

Uma revisão sistemática recente, que compilou relatos e séries de casos, identificou cerca de 60–70 casos de hipoplasia ou aplasia da CP descritos em adultos, reforçando o caráter excepcional da condição.<sup>2,4</sup> A hipoplasia da cúspide anterior (CA), do anel mitral ou de toda a VM (como observado em variantes do complexo de Shone) é ainda mais rara, com poucos relatos isolados publicados.<sup>1</sup>

A verdadeira prevalência é provavelmente subestimada, uma vez que formas discretas, sem IM significativa, podem passar despercebidas no ecocardiograma de rotina, especialmente quando a avaliação se concentra predominantemente na quantificação da regurgitação e não na análise morfológica detalhada da valva.

## Quadro clínico

O espectro clínico na idade adulta é amplo. Os casos descritos variam desde achados incidentais em indivíduos assintomáticos, frequentemente avaliados por sopro sistólico discreto, até apresentações com IM grave, dispneia e dilatação significativa das câmaras esquerdas.<sup>5</sup>

As manifestações clínicas relatadas incluem:

- **Assintomáticas:** hipoplasia discreta com manutenção da coaptação por alongamento da CA, sem IM significativa.<sup>6</sup>

- **Sintomas leves:** palpitações, fadiga e dispneia aos esforços, geralmente associadas à IM moderada.<sup>7,8</sup>

- **Quadros avançados:** dispneia em classes funcionais mais elevadas, edema, fibrilação atrial e dilatação do átrio esquerdo e do VE no contexto de IM grave e crônica.<sup>3</sup>

- Em diversos relatos, observa-se **associação com outras cardiopatias congênitas**, como valva aórtica bicúspide, comunicação interatrial tipo ostium secundum, miocardiopatia não compactada e síndromes genéticas, como a síndrome de Marfan.<sup>4,6</sup>

Sintomas de isquemia atípica, como dor torácica inespecífica, também foram descritos, embora geralmente secundários à sobrecarga volumétrica crônica ou a comorbidades coexistentes, e não diretamente à hipoplasia.<sup>9,10</sup>

## Achados Ecocardiográficos

A ecocardiografia constitui o método central para o diagnóstico da hipoplasia das cúspides da VM, permitindo caracterização morfológica detalhada, quantificação hemodinâmica da IM e avaliação das repercussões sobre as câmaras cardíacas.

## Ecocardiograma Transtorácico Bidimensional

Os achados típicos incluem (Figura 1):

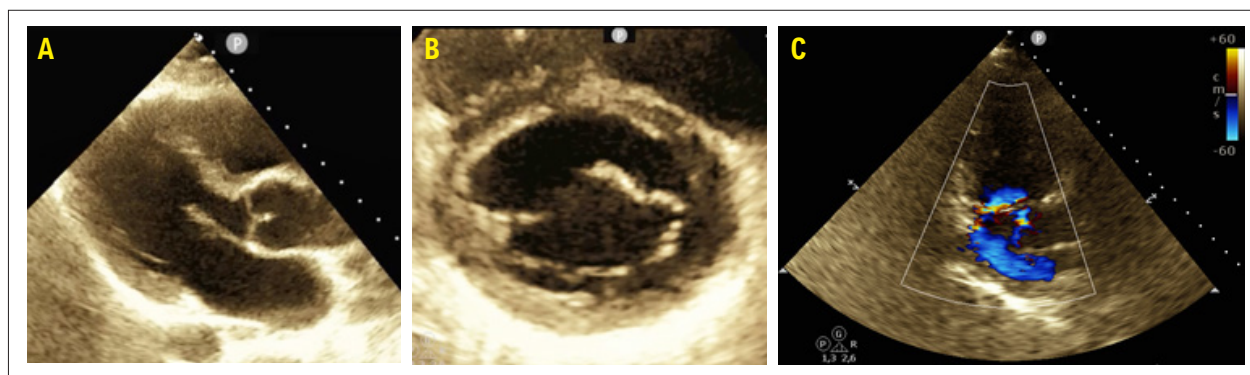
- **Redução acentuada do comprimento de uma das cúspides**, mais frequentemente da CP, que pode ser visualizada como pequena lingueta com mobilidade limitada nas projeções paraesternal com eixo longo e apical quatro câmaras.<sup>5,11</sup>

- **Cúspide oposta (geralmente a anterior) alongada e, por vezes, espessada**, projetando-se profundamente na cavidade ventricular, frequentemente com aspecto mixomatoso e eventual prolapso associado, atuando como mecanismo compensatório de coaptação.<sup>6</sup>

- **Linha de coaptação deslocada** em direção à cúspide hipoplásica, frequentemente associada a jato de IM excêntrico dirigido para o lado oposto.<sup>4</sup>

- **Aparato subvalvar** geralmente preservado, embora possa ocorrer encurtamento ou inserção anômala de cordoalhas na cúspide hipoplásica, contribuindo para restrição adicional.

- **Ausência de estenose significativa**, com área valvar preservada e gradientes transmitrais baixos; quando presente, a estenose costuma estar relacionada à hipoplasia do anel ou ao envolvimento mais difuso da VM.<sup>12</sup>



**Figura 1** – Hipoplasia da CP da VM no ecocardiograma transtorácico: (A) eixo longo paraesternal demonstrando CA alongada desproporcional ao tamanho da CP; (B) eixo curto da VM demonstrando ausência de estenose; (C) apical duas câmaras evidenciando jato excêntrico de regurgitação.

Alguns autores sugerem **mensurações comparativas**: razão entre os comprimentos das cúspides anterior e posterior (tipicamente > 2:1 nos casos de hipoplasia grave da CP) e a avaliação da área efetiva de coaptação.<sup>13</sup>

### Ecocardiograma Transesofágico (ETE) e 3D

A complexidade da anatomia mitral exige uma análise sistematizada, e a ecocardiografia 3D (ETE 3D e TTE 3D) tornou-se a principal ferramenta para a caracterização da hipoplasia.

Embora não existam critérios universalmente padronizados, três parâmetros são recorrentemente descritos na literatura<sup>3,4</sup> (Figura 2):

#### a) Comprimento da cúspide

A CP normal apresenta comprimento médio de **10–15 mm** (variando com área de superfície corpórea [BSA]). Consideram-se sugestivos de hipoplasia:

- **Comprimento < 8 mm** (critério utilizado em diversas séries de casos);
- **Relação CA/CP > 2:1**, sendo > 2,3–2,5:1 frequentemente associada a hipoplasia significativa.

#### b) Área da cúspide (planimetria 3D)

Áreas de CP < **1,0–1,2 cm<sup>2</sup>** têm sido relatadas em casos de hipoplasia relevante. A área da CA geralmente encontra-se preservada ou aumentada de forma compensatória.

#### c) Altura de coaptação

A linha de coaptação desloca-se em direção à cúspide hipoplásica. Consideram-se anormais:

- **Altura de coaptação < 2 mm** sobre a CP;
- **Coaptação alongada sobre a CA**, com linha deslocada > 5 mm do centro anatômico.

Com base nesses critérios, a hipoplasia da CP pode ser categorizada como parcial ou total.

### Hipoplasia Parcial

- CP presente, porém **encurtada, restrita** ou **subdesenvolvida** (Figura 3);

- Cordoalhas frequentemente finas ou inseridas de forma anômala;
- Função compensatória da CA mantendo certa coaptação. Nos casos publicados, a hipoplasia predominante envolve:
  - **P2**: mais comum (40–60% dos casos relatados);
  - **P1**: menos frequente;
  - **P3**: geralmente associada a anomalias de cordoalhas e restrição subvalvar.

### Hipoplasia Total (aplasia)

Descrita em poucos casos em adultos, sendo considerada uma “VM unicúspide verdadeira”.

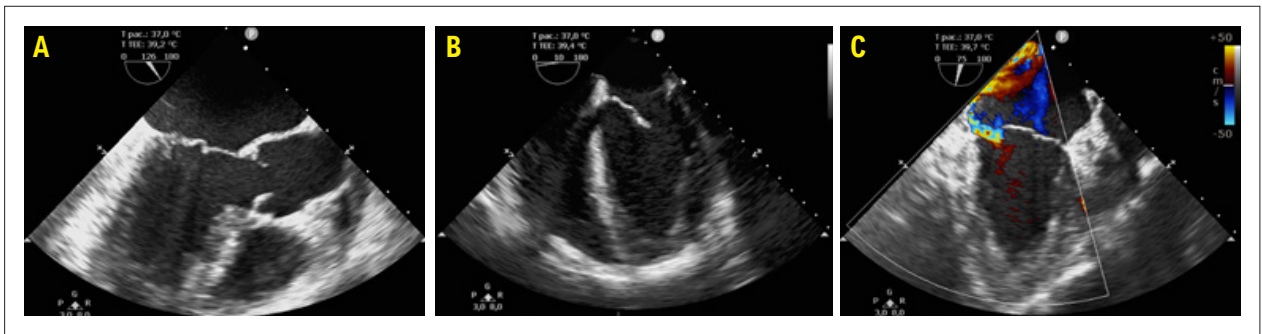
- Ausência anatômica completa da CP na visão “en face” atrial (Figura 4);
- Inserções subvalvares aberrantes;
- Coaptação sustentada exclusivamente pela CA, muitas vezes hiperalongada;
- Geralmente associada à IM grave, embora existam relatos de IM discreta decorrente da compensação da CA.

Além disso, o 3D permite diferenciar claramente **hipoplasia verdadeira** de cleft mitral, prolapso segmentar, restrição funcional, alongamento de cúspides sem hipoplasia congênita.

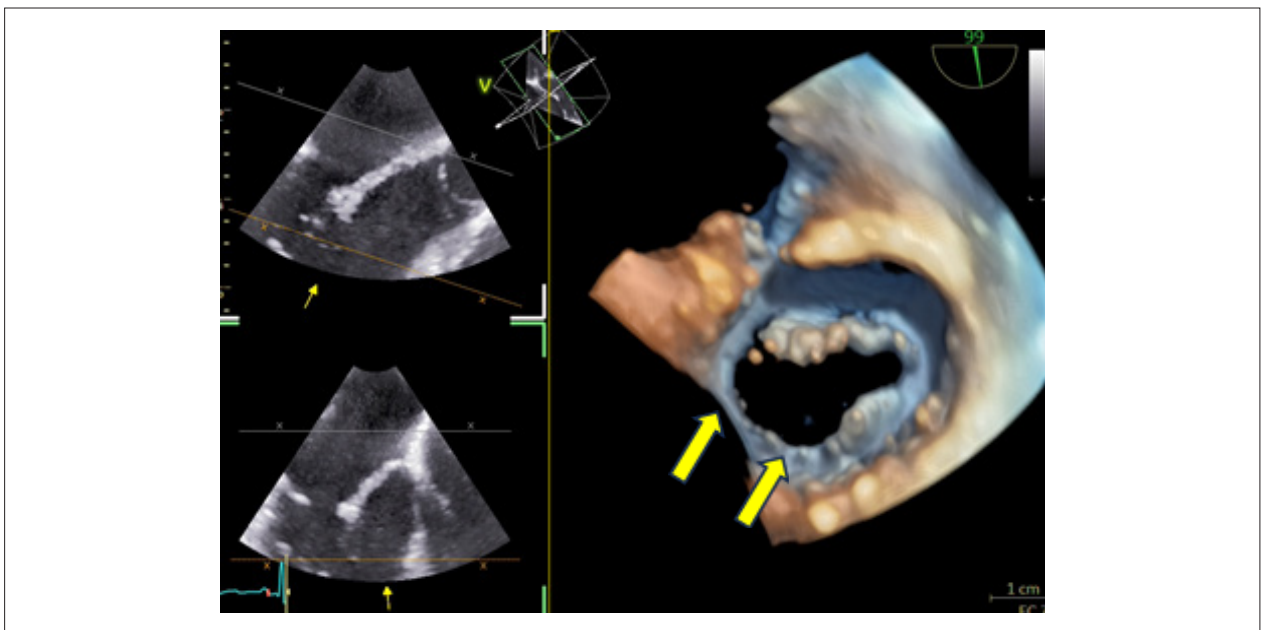
### Doppler e Quantificação da Regurgitação

O Doppler colorido demonstra jato excêntrico dirigido para o lado oposto à cúspide hipoplásica, frequentemente aderido à parede atrial (efeito Coanda), o que pode levar à subestimação da gravidade da IM quando se considera apenas a área do jato (Figura 5).<sup>3</sup>

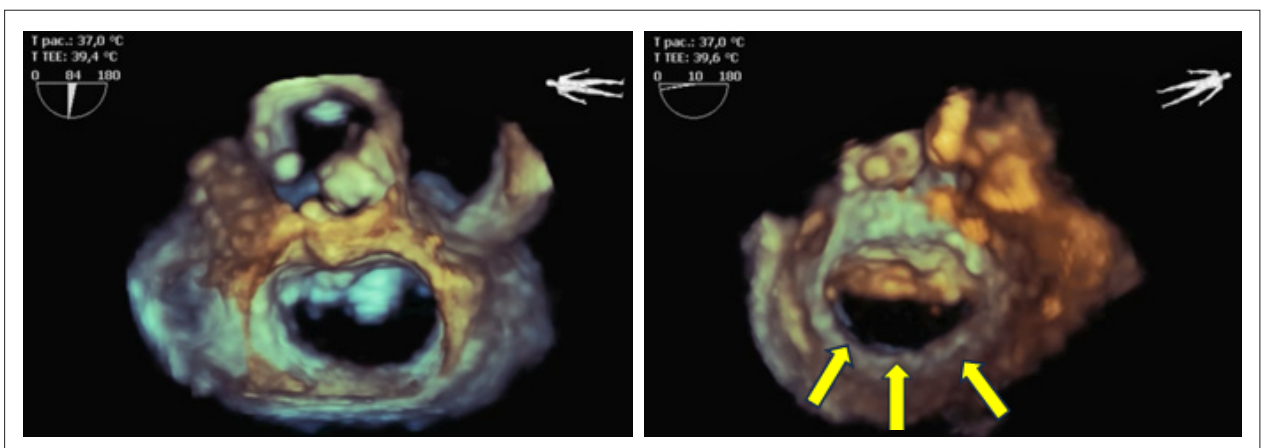
- **Cálculo do volume regurgitante e orifício regurgitante efetivo (EROA)** pela técnica de PISA, quando viável;
- Avaliação de **vena contracta**, preferencialmente em múltiplas janelas;
- Integração com parâmetros indiretos, como dimensões do átrio esquerdo, volumes do VE e pressão sistólica da artéria pulmonar;



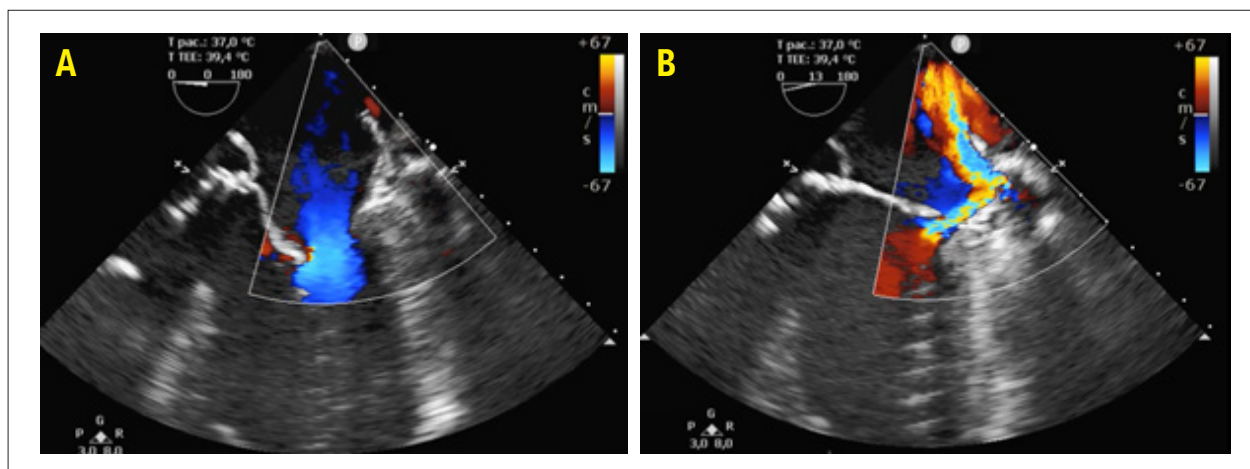
**Figura 2** – Ecocardiograma Transesofágico evidenciando coaptação deslocada em direção à CP (A), uma relação da CA em relação à CP > 2:1 (B) e o jato excêntrico decorrente da coaptação inefetiva (C).



**Figura 3** – Ecocardiograma transesofágico tridimensional com visão ventricular da VM evidenciando hipoplasia parcial da CP (segmentos P2 e P3 – setas amarelas).



**Figura 4** – Ecocardiograma transesofágico tridimensional com visões atrial e ventricular da VM, evidenciando hipoplasia total da CP (segmentos P1, P2 e P3 – setas amarelas).



**Figura 5** – Ecocardiograma transesofágico bidimensional evidenciando fluxos anterógrado (A) e retrógrado excêntricos.

- Área de coaptação real;
- Volume regurgitante 3D;
- Área do orifício regurgitante anatomicamente (3D EROA), útil em jatos excêntricos;
- Reconstrução completa do anel mitral (diâmetros, não planar angle, saddle height), frequentemente alterado nos casos de hipoplasia significativa.<sup>5</sup>

Na hipoplasia isolada com compensação eficaz da cúspide oposta, a IM pode ser ausente ou discreta; entretanto, na presença de dilatação anular e prolapso associado, tende a assumir caráter grave.<sup>13</sup>

### Outros Métodos de Imagem

Embora a ecocardiografia seja o método de primeira linha, a **ressonância magnética cardíaca (RMC)** e a **tomografia computadorizada (TC)** podem desempenhar papel complementar em situações específicas.

#### RMC

A RMC contribui principalmente em três aspectos:

1. **Avaliação volumétrica e funcional precisa** do VE e do AE, auxiliando na quantificação do impacto da IM crônica e na decisão cirúrgica;
2. **Quantificação da regurgitação por técnica de fluxo de fase** (diferença entre débito do VE e fluxo na aorta ascendente), fornecendo medida independente da ecocardiografia;
3. **Caracterização tecidual** do anel mitral e da região fibrosa intervalvar em casos com suspeita de fibroelastose, lipomatose ou fibrose associadas à hipoplasia anular ou da CA.<sup>12</sup>

Relatos de caso demonstram que a RMC pode confirmar restrição do anel mitral com abertura limitada, mesmo na ausência de gradiente significativo, além de excluir cardiopatias estruturais adicionais.<sup>1</sup>

#### TC cardíaca

A TC cardíaca pode ser útil em:

- Pacientes com janela ecocardiográfica subótima;
- Avaliação anatômica detalhada do anel mitral e das

relações com estruturas adjacentes, particularmente no planejamento de cirurgias complexas ou de procedimentos concomitantes (por exemplo, troca de valva aórtica em pacientes com valva aórtica bicúspide associada à hipoplasia de folheto mitral).<sup>11</sup>

No entanto, devido à baixa prevalência da entidade e à alta sensibilidade do eco (particularmente ETE 3D), RMC e TC permanecem métodos complementares e não de rotina.

### Tratamento

Não existem diretrizes específicas para o manejo da hipoplasia das cúspides da VM no adulto; as decisões terapêuticas baseiam-se, em geral, nas recomendações para IM primária, adaptadas ao contexto anatômico específico.

### Acompanhamento Clínico e Ecocardiográfico

Pacientes assintomáticos, com IM discreta ou ausente e sem dilatação significativa de câmaras cardíacas, podem ser acompanhados clinicamente, com ecocardiogramas seriados para monitorar progressão da IM, remodelamento ventricular e surgimento de sintomas ou arritmias.<sup>6</sup>

Os intervalos de acompanhamento são geralmente anuais ou bianuais, conforme a gravidade da IM e o grau de remodelamento estrutural.

### Abordagem Cirúrgica

A maior parte dos pacientes adultos descritos na literatura com IM grave ou sintomas limitantes foi submetida a tratamento cirúrgico. As opções incluem:

- **Plastia mitral:** tecnicamente desafiadora quando a cúspide hipoplásica apresenta comprimento muito reduzido e área de coaptação limitada. Em casos selecionados, é possível alongar o folheto com pericárdio, associado à anuloplastia e à correção de prolapsos da cúspide oposta.<sup>4</sup>
- **Troca valvar mitral:** frequentemente necessária em cenários de hipoplasia severa, anel mitral pequeno ou

presença de múltiplas anomalias associadas, nos quais a durabilidade do reparo seria questionável.<sup>9</sup>

Alguns autores discutem se a tentativa de reparo é sempre justificável, especialmente quando a anatomia desafiadora aumenta o risco de falha precoce e de reoperação.

### Terapia Percutânea

A experiência com **intervenções percutâneas de borda a borda (tipo MitraClip/PASCAL)** na hipoplasia de cúspide é muito limitada. A menor altura do folheto hipoplásico pode aumentar o risco de grasp incompleto, regurgitação residual e estenose funcional após o implante do dispositivo.

Na prática, esses pacientes raramente são considerados bons candidatos, salvo em contextos muito específicos, com anatomia favorável da cúspide oposta e alto risco cirúrgico. A literatura atual apresenta apenas menções indiretas, sem séries robustas específicas para essa população.<sup>3</sup>

### Conclusão

A hipoplasia das cúspides da VM no adulto, particularmente da CP, constitui entidade rara e provavelmente subdiagnosticada, com amplo espectro clínico – desde achado incidental até causa de IM grave sintomática.

A **ecocardiografia transtorácica e transesofágica**, especialmente com reconstruções tridimensionais, representa o pilar diagnóstico, permitindo caracterização morfológica precisa, quantificação da IM e planejamento de intervenções cirúrgicas ou percutâneas. Métodos complementares, como RMC e TC, agregam informações anatômicas e funcionais em situações selecionadas.<sup>2,3,12</sup>

Do ponto de vista terapêutico, o manejo segue os princípios aplicáveis à IM primária, com vigilância clínica em casos leves e indicação cirúrgica para pacientes sintomáticos ou com repercussão estrutural significativa. A plastia mitral pode ser realizada em anatomias favoráveis, mas hipoplasias graves frequentemente culminam na necessidade de troca valvar. A evidência referente a terapias percutâneas permanece escassa e baseada em extrapolações.<sup>2,13</sup>

### Referências

1. Séguéla PE, Houyel L, Acar P. Congenital Malformations of the Mitral Valve. *Arch Cardiovasc Dis.* 2011;104(8):465-79. doi: 10.1016/j.acvd.2011.06.004.
2. Koenig B, Ionescu A, Galli E. Posterior Mitral Valve Hypoplasia: Three Clinical Cases and a Review of the Literature. *Biomedicines.* 2025;13(5):1078. doi: 10.3390/biomedicines13051078.
3. Pourafkari L, Baghbani-Oskouei A, Toufan M, Ghaffari S, Nader ND. Hypoplastic Posterior Mitral Valve Leaflet: A Case Report and Review of the Literature. *Echocardiography.* 2018;35(7):1052-5. doi: 10.1111/echo.13898.
4. 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(1):45-7. doi: 10.4103/jcecho.jcecho\_73\_17.
5. Bhardwaj A, Pillai AA, Balaguru S. A Case of Hypoplastic Posterior Mitral Leaflet-Related Severe Mitral Regurgitation Associated with Ostium Secundum Atrial Septal Defect. *Eur Heart J.* 2022;43(36):3497. doi: 10.1093/eurheartj/ehac371.
6. Yazdan-Ashoori P, Rohani A, Mulji AS, van Spall HG. Hypoplasia of the Posterior mitral Valve Leaflet Detected in Late Adulthood. *Eur Heart J.* 2015;36(7):456. doi: 10.1093/eurheartj/ehu335.
7. Shah J, Jain T, Shah S, Mawri S, Ananthasubramaniam K. Rare Case of Unileaflet Mitral Valve. *J Cardiovasc Ultrasound.* 2016;24(2):168-9. doi: 10.4250/jcu.2016.24.2.168.
8. Murphy C, Madeloso L, Chandrala P. Hypoplasia of the Posterior Mitral Leaflet Diagnosed in Adulthood. *Eur Heart J Case Rep.* 2019;3(2):ytz083. doi: 10.1093/ehjcr/ytz083.

Dado o número ainda limitado de casos e séries descritos, há espaço para **registros multicêntricos e descrições padronizadas**, que permitam aprimorar o entendimento da história natural, dos preditores de descompensação e dos resultados a longo prazo das diferentes estratégias terapêuticas. Para o ecocardiografista e o cardiologista de imagem, manter um grau elevado de suspeição diante de morfologias atípicas da VM é essencial para o reconhecimento dessa condição rara, porém clinicamente relevante.

### Contribuição dos Autores

Concepção e desenho da pesquisa, obtenção de dados, análise e interpretação dos dados, redação do manuscrito e revisão crítica do manuscrito quanto ao conteúdo intelectual importante: Fares FLJ.

### Potencial Conflito de Interesse

Os autores declaram não haver conflito de interesses relacionado a este manuscrito.

### Fontes de Financiamento

O presente estudo não recebeu financiamento específico de agências públicas, comerciais ou sem fins lucrativos.

### Vinculação Acadêmica

Não há vinculação deste estudo a programas de pós-graduação.

### Aprovação Ética e Consentimento Informado

Este artigo não contém estudos com humanos ou animais realizados por nenhum dos autores.

### Uso de Inteligência Artificial

Os autores não utilizaram ferramentas de inteligência artificial no desenvolvimento deste trabalho.

### Disponibilidade de Dados

Os conteúdos subjacentes ao texto da pesquisa estão contidos no manuscrito.

9. Fazlinezhad A, Azari MA, Bigdellu L. Severe Hypoplasia of Posterior Mitral Valve Leaflet Presented with Atypical Chest Pain: A Case Report. *Razavi J Med.* 2016;5(1):22-3. doi: 10.30483/rijm.2016.118354.
10. Gabaldón-Pérez A, Marcos-Garcés V, Muñoz Gil J, Gascó FJC, Santas E. Hypoplasia of the Posterior Mitral Valve Leaflet: Don't Forget to Look Beyond the Mitral Valve. *Echocardiography.* 2021;38(1):142-3. doi: 10.1111/echo.14910.
11. Velarde-Acosta K, Ramirez JYM, Medina-Maguiña JM, Baltodano-Arellano R. Hypoplastic Posterior Leaflet Mitral Valve Associated with Bicuspid Aortic Valve. *CASE.* 2024;8(3Part A):151-6. doi: 10.1016/j.case.2023.12.025.
12. Zavar R, Sani ZA, Kermani-Alghoraishi M, Alizadehsani R, Behjati M. Congenital Hypoplastic Mitral Valve Annulus: An Incidental Finding in a 30-Year-Old Male with Pericarditis. *Multidiscip Cardio Annal.* 2023;14(1):e137811. doi: 10.5812/mca-137811.
13. Karaduman A, Yılmaz C, Balaban İ, Aytürk M, Sarı M, Bayram Z, et al. An Echocardiographic Study of a Rare Cause of Mitral Regurgitation: Hypoplastic Posterior Mitral Valve Leaflet. *Anatol J Cardiol.* 2024;29(3):124-31. doi: 10.14744/AnatolJCardiol.2024.4710.



Este é um artigo de acesso aberto distribuído sob os termos da licença de atribuição pelo Creative Commons