

Actualización en válvula aórtica bicúspide y complicaciones asociadas

Laura Galian-Gay
Arturo Evangelista-Masip

Correspondencia

Laura Galian Gay
Servicio de Cardiología, Hospital Vall d'Hebron, Passeig de la Vall d'Hebron 119-129, 08035 Barcelona, España.
email: lauragaliangay@gmail.com

Servicio de Cardiología, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona, España

Palabras clave

- ▷ Aorta bicúspide
- ▷ Dilatación de aorta
- ▷ Cirugía valvular

Keywords

- ▷ Bicuspid aortic valve
- ▷ Aortic dilatation
- ▷ Valve surgery

RESUMEN

La válvula aórtica bicúspide (VAB) es la cardiopatía congénita más frecuente y afecta a un 1-2% de la población. Afecta de forma más habitual a varones que a mujeres, con una relación 3:1. A pesar de haberse considerado históricamente una patología de carácter relativamente benigno, un 35% de los individuos con VAB desarrollará a lo largo de la vida complicaciones derivadas como disfunción valvular, endocarditis, aneurisma aórtico o disección aórtica. A pesar de la relevancia de esta patología quedan aún muchos aspectos por dilucidar.

El objetivo de este artículo es mostrar una revisión actualizada de los aspectos básicos de esta patología haciendo hincapié en las últimas novedades relacionadas con su diagnóstico, evolución y complicaciones asociadas desde el punto de vista de la imagen cardíaca.

ABSTRACT

Bicuspid aortic valve (BAV) is the most common congenital heart disease affecting 1-2% of the population. It affects more frequently males than females with a ratio of 3:1. Despite the fact that it has been historically considered a relatively benign disease, 35% of individuals with BAV will develop complications throughout life such as valve dysfunction, aortic aneurysm or aortic dissection. In spite of the relevance of this disease many aspects are not still clarified.

The aim of this article is to show an updated version of the basic aspects of this pathology with emphasis on the latest developments related to the diagnosis, evolution and associated complications from a cardiac imaging viewpoint.

Diagnóstico y anatomía de la válvula aórtica bicúspide

La VAB está compuesta por dos velos, uno de ellos habitualmente de mayor tamaño. Existen diferentes tipos de morfología valvular o morfotipos en función del patrón de fusión de los velos:

- **Morfotipo I.** Es el morfotipo valvular más común, aparece en un 70-80% de los casos. Es el resultado de la fusión del velo coronario derecho e izquierdo, que condiciona una apertura valvular en dirección anteroposterior. Esta apertura típica se denomina en ocasiones en "boca de pez".
- **Morfotipo II.** Es menos frecuente (20-30%) y es el resultado de la fusión del velo coronario derecho y no coronario, condicionando una apertura laterolateral.
- **Morfotipo III.** Es una variante excepcional (2-3%) producida por la fusión del velo coronario izquierdo y no coronario.

La presencia de un rafe o engrosamiento fibroso entre los dos velos fusionados es habitual en la VAB. Hay que recalcar la importancia de valorar la morfología

valvular en sístole, ya que en diástole el rafe puede simular la comisura de la tercera cúspide. Raramente la VAB se presenta con dos velos simétricos y sin la presencia de rafe (VAB "pura"). En la **Figura 1** se muestran imágenes de los diferentes tipos de morfología valvular.

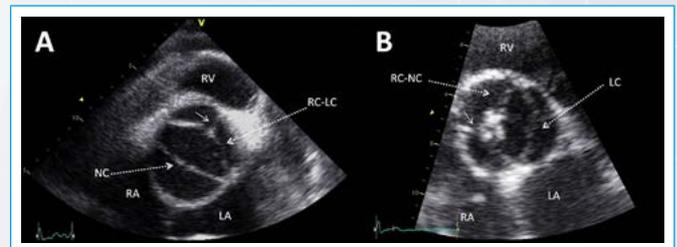


Figura 1. Morfotipos de válvula aórtica bicúspide (VAB). Plano paraesternal eje corto que muestra la visión de una VAB. **A:** fusión del velo coronario derecho e izquierdo (VAB tipo I); **B:** fusión del velo coronario derecho y no coronario (VAB tipo II) (las flechas pequeñas muestran el rafe)

La ecocardiografía transtorácica (ETT) es el método de elección para el diagnóstico y seguimiento de la VAB porque no sólo permite realizar el diagnós-

tico sino que también es útil para identificar otras alteraciones anatómicas en la raíz aórtica, la parte proximal de la aorta ascendente y otras malformaciones congénitas asociadas, así como el grado de disfunción valvular. Su sensibilidad y especificidad para detectar VAB es del 92% y 96%, respectivamente, cuando las imágenes son adecuadas⁽¹⁾. La mayor resolución de la ecocardiografía transesofágica es de especial utilidad en la valoración de casos dudosos.

También la resonancia magnética cardíaca (cardio-RM) y la tomografía computarizada (TC) pueden evaluar de forma precisa la anatomía de la válvula aórtica cuando existen dudas en el diagnóstico, aunque la gran ventaja de estas técnicas es que permiten realizar una excelente evaluación de la aorta en todos sus segmentos. En aquellos pacientes con dilatación aórtica se recomienda la validación de los diámetros obtenidos por ecocardiografía mediante otra técnica de imagen (TC/cardio-RM) con el objetivo de realizar una medición de diámetros más precisa gracias a la técnica de doble oblicuidad. Es importante tener una medida de referencia para realizar una comparación fiable de las mediciones en caso de progresión de la dilatación aórtica⁽²⁾ (Figura 2 y Figura 3). También la cardio-RM aporta información relevante sobre el flujo sanguíneo y su velocidad a lo largo de la aorta, lo que permitirá el análisis de aquellas áreas de la pared aórtica sometidas a un mayor estrés de pared.

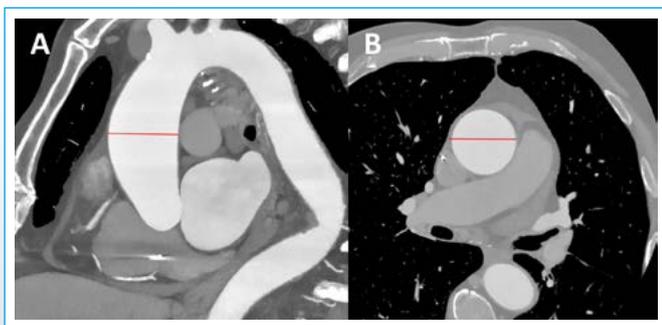


Figura 2. Medición de la aorta ascendente tubular por tomografía computarizada

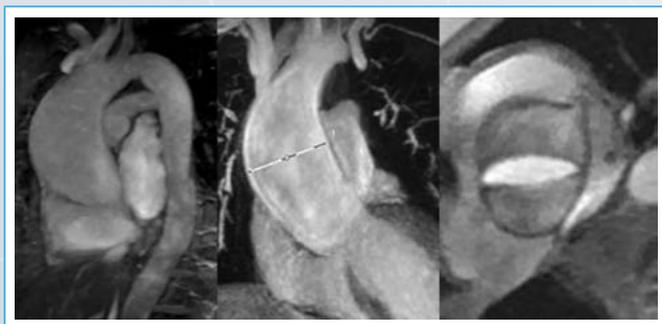


Figura 3. Medición de aorta ascendente dilatada en paciente con válvula aórtica bicúspide

La medición de los diámetros aórticos se ha establecido por convenio mediante ETT bidimensional y de borde externo a borde interno en telediástole (de primer eco a segundo eco respecto al transductor de ambas paredes aórticas). Los diámetros aórticos se relacionan con la superficie corporal y la edad. En adultos, los diámetros indexados considerados como normales son inferior a 2,1 cm/m² en la raíz aórtica e inferior a 2,0 cm/m² en aorta ascendente tubular. Sin embargo, existe evidencia de la necesidad del uso de nomogramas o valores de referencia derivados de ecuaciones que contemplan 2 desviaciones estándar respecto al valor límite normal para realizar una estimación más precisa que tenga en cuenta el sexo, el peso y la talla.

Lesiones congénitas asociadas

La VAB puede presentarse de forma aislada o asociada a otras malformaciones congénitas resultantes de alteraciones en la etapa fetal del tracto de salida del ventrículo izquierdo como coartación aórtica, corazón izquierdo hipoplásico o comunicación interventricular. El 40-50% de los pacientes con coartación aórtica tiene una VAB (Figura 4). También puede aparecer englobada en síndromes genéticos como el síndrome de Turner, con una prevalencia del 30% de VAB en estos pacientes. Igualmente se han descrito asociados a individuos afectados de patología aórtica genética síndrómica y no síndrómica.

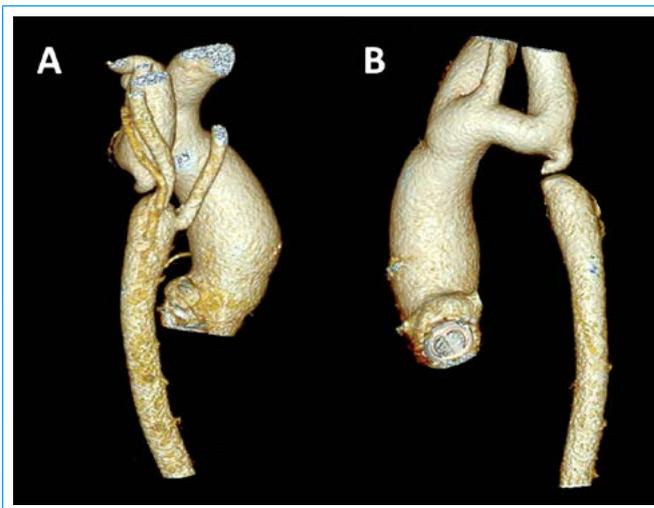


Figura 4. Reconstrucción de tomografía computarizada que muestra una coartación aórtica extrema con interrupción de la aorta torácica descendente media a nivel retropulmonar en un paciente afectado de válvula aórtica bicúspide portador de una prótesis aórtica mecánica

Afectación valvular

La complicación más frecuente en los pacientes con VAB es la disfunción valvular por estenosis o insuficiencia.

La estenosis aórtica se produce por calcificación de la válvula aórtica y ocurre a una edad más temprana, a los 50-60 años, apareciendo sobre los 70-80 años en los pacientes con válvula aórtica trivalva (VAT)⁽³⁾. Estudios inmunohistoquímicos de válvulas explantadas han demostrado la presencia de inflamación, infiltración lipídica y producción de proteínas como mediadores en la calcificación del tejido valvular. Así pues, el mecanismo de calcificación es similar al que se produce en las VAT, objetivándose la presencia de infiltración de linfocitos T por igual en VAB y VAT analizadas histológicamente tras su extracción⁽⁴⁾. Aún queda por dilucidar si la variabilidad en la edad de presentación de la calcificación en la VAB respecto a la VAT puede deberse a factores mecánicos o genéticos. A pesar de que algunos estudios asocian el morfotipo valvular con la calcificación⁽³⁾, estudios posteriores y de mayor envergadura no lo corroboran^(5, 6). El manejo de la estenosis aórtica debe ser el mismo en los pacientes con VAB que en los pacientes con VAT^(7, 8).

La insuficiencia aórtica es una manifestación común de esta patología y puede aparecer de forma aislada o combinada con estenosis. Los mecanismos de la insuficiencia aórtica pueden ser por prolapso (Figura 5), endocarditis, degeneración mixomatosa o funcional, secundaria a la dilatación de la raíz aórtica o aorta ascendente.

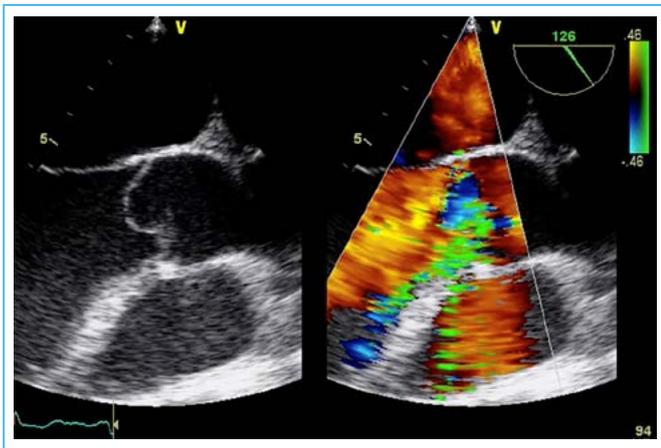


Figura 5. Imagen transesofágica que muestra prolapso de un velo coronario en válvula aórtica bicúspide que conlleva la aparición de una insuficiencia aórtica grave

En una cohorte de 118 pacientes con VAB se detectó en un 34% la presencia de insuficiencia aórtica moderada o grave⁽⁹⁾. En otra serie extensa se detectó la presencia de insuficiencia aórtica de cualquier grado en un 47% de los pacientes, pero sólo un 3% requirió cirugía por este motivo⁽⁵⁾. De forma similar, Tzemos *et al.* detectaron un 21% de insuficiencia aórtica moderada a grave, pero únicamente un 6% requirió intervención por este motivo⁽⁶⁾. A pesar de la variabilidad documentada en la prevalencia de la insuficiencia aórtica significativa, ésta ha demostrado ser un predictor para eventos cardíacos⁽⁶⁾.

Dilatación aórtica

Los pacientes con VAB tienen un mayor riesgo de desarrollar dilatación de la aorta ascendente y disección. La prevalencia de dilatación aórtica asociada a VAB oscila entre el 33% y el 80%. Esta gran variabilidad se atribuye a la diferencia en los umbrales usados para definir dilatación, las poblaciones estudiadas, las técnicas de imagen usadas, los valores considerados normales por edad y superficie corporal, la región de aorta analizada, así como la naturaleza heterogénea de la propia enfermedad.

Por estos motivos, en esta última década la aortopatía relacionada con la VAB ha ganado interés, surgiendo la necesidad de definir el nivel donde se produce dicha dilatación. La primera clasificación fenotípica que incluyó la válvula y la aorta la propusieron Schäfer *et al.* Se determinaron tres morfotipos aórticos⁽¹⁰⁾ (Figura 6):

- **Fenotipo N.** Con un diámetro a nivel de los senos de Valsalva superior a la unión sinotubular y aorta ascendente tubular.
- **Fenotipo A.** Preserva la morfología típica y tiene un diámetro de aorta ascendente tubular superior al resto.
- **Fenotipo E.** Define una dilatación a ambos niveles con pérdida de la unión sinotubular

En una serie de 191 pacientes se observó que el tipo N y el A eran los más frecuentes y cuando se relacionaban con el morfotipo valvular se observó que los pacientes con VAB tipo I dilataban predominantemente la raíz aórtica y con la VAB tipo II lo hacían sobre todo a nivel de la aorta ascendente tubular⁽¹⁰⁾. Una cohorte de 133 individuos con VAB mostró, como en el estudio previo, que la VAB tipo I dilataba con una mayor prevalencia a nivel de los senos de Valsalva y la VAB tipo II dilataba con mayor frecuencia a nivel de la aorta ascendente. Tras un tiempo de seguimiento de 4 años los pacientes con dilatación de la raíz aór-

tica mostraron una mayor incidencia de crecimiento rápido a nivel de la aorta ascendente tubular⁽¹¹⁾. Sin embargo, otros estudios no han demostrado que el morfotipo valvular sea un predictor de la dilatación aórtica^(5, 6, 12).

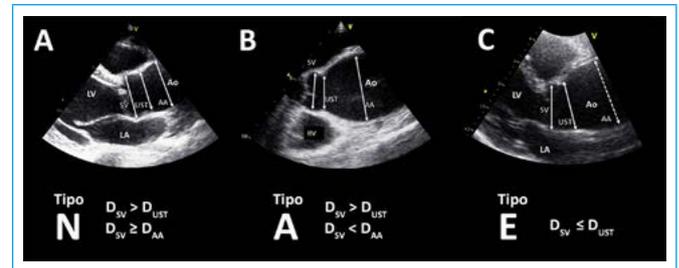


Figura 6. Patrón de dilatación aórtica según Schäfer

La patogénesis del aneurisma de aorta ascendente en pacientes con VAB es incierta. Algunos autores apoyan la teoría hemodinámica en que se considera que la dilatación se debe al estrés hemodinámico anormal que genera el flujo turbulento excéntrico resultante de la VAB sobre las paredes aórticas⁽¹³⁾. La fuerza tangencial que ejerce el flujo en la pared y que ha podido estimarse mediante el análisis de flujos de cardio-RM cuatridimensional se denomina *wall shear stress* (Figura 7). Ello podría explicar la tendencia a desarrollar aneurismas de diferente localización en función del patrón morfológico valvular. De hecho, existen estudios histológicos realizados en aortas explantadas de pacientes con VAB que documentan alteraciones anatómicas en las zonas sometidas a mayor estrés de pared, con menor cantidad de fibras de elastina, menor grosor y mayor distancia entre las mismas.

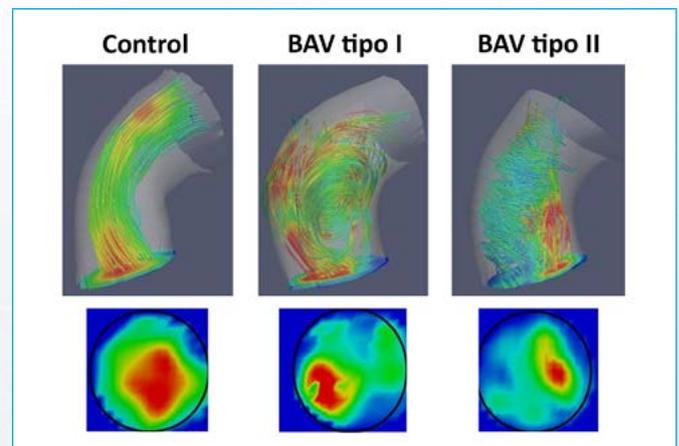


Figura 7. Imagen de cardioresonancia magnética de flujo 4D en paciente con válvula aórtica bicúspide y dilatación aórtica. Se observa un patrón distinto de las líneas de flujo en pico sistólico en un control (A), un paciente con VAB tipo I (flujo de salida anterior, B) y en un paciente con VAB tipo II (flujo de salida posterior, C)

Algunos investigadores apoyan la teoría genética considerando que las alteraciones de la pared aórtica se deben a un origen genético común que también explica la diferente morfogénesis de la válvula aórtica. Existen observaciones que apoyan la evidencia de esta base genética como, por ejemplo, el hecho de que la aortopatía es prevalente en los familiares de primer grado de los pacientes con VAB⁽¹⁴⁾. El haberse objetivado un patrón de herencia autosómico dominante en diferentes poblaciones analizadas⁽¹⁵⁾ y una heredabilidad elevada (89%)⁽¹⁶⁾ apoyan también esta hipótesis. Estudios histológicos realizados con corazones embrionarios de hámsteres sirios han mostrado que una migración anormal de las células de la cresta neural puede explicar esta anomalía.

Sin embargo, el papel de la genética o los factores hemodinámicos en la patogénesis de la dilatación aórtica es difícil de determinar, siendo probablemente

una conjunción de ambos factores, lo que puede explicar el desarrollo de esta complicación.

La disección aórtica es la complicación más temida en los pacientes con VAB, debido a la alta mortalidad asociada. La incidencia de la misma varía entre los diferentes estudios, con una incidencia documentada en dos grandes series poblacionales baja, de entre el 0-0,1%^(5,6), a una prevalencia estimada de diferentes series de hasta un 4%⁽¹⁷⁾. Aunque la probabilidad de disección es mucho menor que en los pacientes con síndrome de Marfan, dado que la VAB es unas 100 veces más común, puede originar un número relevante de disecciones aórticas a nivel poblacional. La disección aórtica en pacientes con VAB afecta típicamente a la aorta torácica ascendente (**Figura 8**), aunque se ha descrito afectación de la aorta torácica descendente en pacientes de edad avanzada. A pesar de que la disección es más frecuente en pacientes con dilatación aórtica existen casos publicados en pacientes con diámetros normales. De entre los factores de riesgo descritos para la disección se encuentran la dilatación aórtica, el sexo masculino, una historia familiar de disección aórtica, la coartación aórtica o el síndrome de Turner.

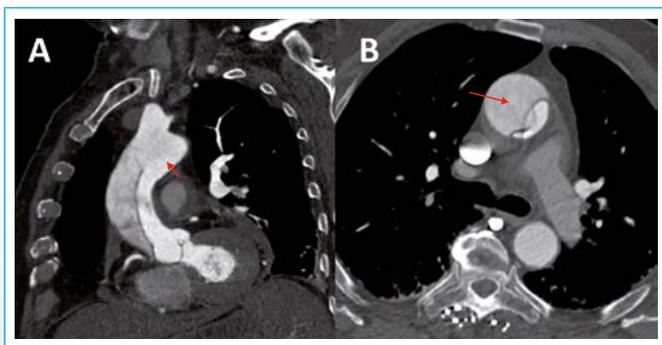


Figura 8. Disección de aorta ascendente. **A:** reconstrucción multiplanar que muestra flap de disección a nivel de aorta ascendente sin afectación de la raíz aórtica. Puerta de entrada (flecha roja) a nivel de aorta ascendente; **B:** el plano axial muestra aneurisma de aorta ascendente de 52 mm (medición a nivel de la bifurcación de la arteria pulmonar)

Historia natural

La progresión clínica de la VAB se ha evaluado en distintos estudios, demostrándose una amplia variabilidad en su forma de presentación, que puede ir desde la presencia de una estenosis grave en la infancia a un curso totalmente indolente hasta la edad adulta.

Existen dos grandes estudios poblacionales que han evaluado el seguimiento a largo plazo de los pacientes con VAB. Una cohorte de 212 pacientes asintomáticos con VAB (edad media 32 ± 20 años) presentaron, tras un seguimiento de 15 ± 6 años, una supervivencia similar a la de la población normal ($90 \pm 3\%$ a 20 años), pero con una mayor tasa de eventos cardíacos que incluían cirugía sobre la válvula aórtica y aorta ascendente⁽⁵⁾. Los predictores de eventos fueron la edad ≥ 50 años y la degeneración valvular. En esta serie, un diámetro aórtico ≥ 40 mm en diagnóstico basal predijo de forma independiente la cirugía por dilatación aórtica⁽⁵⁾. Otro estudio determinó los resultados de pacientes con VAB con y sin presencia de síntomas. 642 pacientes (edad media 35 ± 16 años) se siguieron durante 9 ± 5 años determinándose de nuevo una supervivencia estimada a 10 años similar a la población normal ($96 \pm 1\%$)⁽⁶⁾. La aparición de uno o más eventos cardíacos primarios ocurrió en un 25% de los casos (muerte cardiovascular 3%, cirugía sobre la válvula aórtica o aorta ascendente 22%, dilatación aórtica o aneurisma 2%). Los predictores de eventos primarios fueron la edad > 30 años, la estenosis aórtica moderada o grave y la insuficiencia aórtica moderada o grave⁽⁶⁾.

En esta misma línea, otro estudio evaluó la presencia de complicaciones aórticas en 416 pacientes con VAB. La incidencia de disección aórtica fue del 1,5% por 10.000 pacientes/año. La incidencia aumentaba significativamente con la edad y con la presencia de aneurisma aórtico. La necesidad de cirugía aórtica a 25 años fue del 25%⁽¹⁸⁾.

Tratamiento quirúrgico

Las indicaciones de cirugía en los pacientes con VAB son similares a los pacientes con VAT. En cuanto a la estenosis aórtica en la infancia, el tratamiento de elección es la valvuloplastia. El remplazo valvular aórtico es la técnica de elección en la mayoría de los adultos con VAB y estenosis aórtica, con una morbilidad y mortalidad bajas en la actualidad. A pesar de que los pacientes con VAB se excluyeron inicialmente del ensayo *PARTNER*, estudios más recientes han demostrado que la TAVI puede realizarse de forma segura en pacientes con VAB seleccionados con alto riesgo quirúrgico, con resultados similares a los pacientes con VAT⁽¹⁹⁾.

En las última dos décadas, la reparación de la válvula aórtica se ha convertido en una alternativa en los pacientes con insuficiencia aórtica. Su ventaja es evitar el uso del tratamiento anticoagulante a largo plazo en estos pacientes. Se han propuesto múltiples técnicas quirúrgicas como la plicatura del tejido redundante, la resección triangular del rafe con reconstrucción del velo, la reparación con interposición del parche de pericardio, la resuspensión de margen libre o la anuloplastia. Aunque algunas series aún consideran la presencia de VAB como un predictor de fracaso de la reparación y reintervención, diversos estudios han demostrado la factibilidad de esta técnica con resultados optimistas. Existe evidencia reciente de que las características anatómicas juegan un papel importante en la durabilidad de la reparación. Así pues, una altura de coaptación ≤ 9 mm o una superficie de coaptación < 4 mm, un diámetro aortoventricular mayor a 28 mm y una orientación comisural $< 160^\circ$ se consideran factores ecocardiográficos predictores de reintervención.

Respecto a la intervención sobre la aorta ascendente, las guías de 2010 de la AHA/ACC incluían la VAB entre otras enfermedades del tejido conjuntivo y recomendaban cirugía con diámetros entre 40-50 mm o con crecimiento > 5 mm/año, lo que generó gran controversia. Las guías europeas de la ESC/EACTS de 2012 para la enfermedad valvular⁽⁸⁾ y las guías europeas de la ESC de 2014 para las enfermedades aórticas⁽²⁾ establecieron la cirugía aórtica con diámetros ≥ 55 mm (clase IIa, nivel evidencia C); ≥ 50 mm si se asociaban coartación aórtica, historia familiar de disección, hipertensión arterial o crecimiento anual > 2 mm/año en medidas consecutivas usando la misma técnica de imagen, medido al mismo nivel y con comparación directa de las 2 exploraciones y confirmado por otra técnica (clase IIa, nivel evidencia C). Las nuevas guías de la ACC/AHA de 2014⁽⁷⁾ recomiendan tratamiento quirúrgico de raíz aórtica si éste es ≥ 55 mm (clase I, nivel evidencia B). Con diámetros aórticos > 50 mm se considera razonable el tratamiento de la aortopatía si existe historia familiar de disección aórtica o la ratio de crecimiento es ≥ 5 mm/año (clase IIa, nivel evidencia C). Se considera razonable con diámetros > 45 mm y necesidad de cirugía sobre la válvula aórtica (clase IIa, nivel evidencia C). Sin embargo, el nivel de evidencia en todas ellas es inadecuado y las directrices derivan en su mayoría de consenso de expertos. Además, no se diferencia si el diámetro máximo corresponde a la raíz aórtica o a la aorta ascendente tubular, no se proponen puntos de corte según diámetros indexados por superficie corporal o talla, ni se indica si la estenosis aórtica grave o la insuficiencia aórtica sin indicación quirúrgica implican un mayor riesgo asociado.

En los pacientes sometidos a recambio valvular aórtico aislado, tener VAB se considera un factor predisponente para presentar eventos aórticos a largo plazo como formación de aneurismas o disección aórtica. Sin embargo, la incidencia de eventos aórticos en los pacientes con VAB tras el recambio valvular aórtico

co es muy baja. Estudios recientes documentan una baja incidencia de eventos aórticos tras el recambio valvular aórtico. En una cohorte de 153 pacientes con VAB y estenosis aórtica con dilatación aórtica de 40-50 mm, únicamente un 3% requirió cirugía por progresión de aneurisma aórtico⁽²⁰⁾. Tras 15 años de seguimiento no se observó disección ni rotura aórtica, y el riesgo de presentar eventos aórticos fue muy bajo. En una gran serie que incluyó 1.286 pacientes con un seguimiento a 12 años, sólo se documentó un 1% de disección aórtica, un 0,9% de cirugía de aorta ascendente y un 9,9% de dilatación aórtica progresiva⁽²¹⁾. Otros estudios también mostraron que la incidencia de disección aórtica y formación de aneurismas en pacientes con VAB tras recambio valvular aórtico es muy baja^(22,23). Por tanto, el reemplazo aórtico profiláctico en pacientes con dilatación ligera de la aorta no debería realizarse dada la baja incidencia de eventos tras el recambio valvular aórtico.

Tratamiento médico

En los pacientes con VAB debe controlarse de forma agresiva la presión arterial, así como otros factores de riesgo cardiovascular. Las últimas guías de 2014 sobre patología aórtica de la ESC sugieren el uso de betabloqueantes en los pacientes con VAB y raíz aórtica > 40 mm, aunque con bajo nivel de evidencia⁽²⁾ y basándose en extrapolaciones de resultados de estudios en pacientes con síndrome de Marfan. Las estatinas han demostrado reducir la expresión de metaloproteinasas de la matriz extracelular observada en los aneurismas aórticos. Varios estudios observacionales retrospectivos sugieren el beneficio de las estatinas para reducir la dilatación de la aorta en pacientes con VAB^(24,25). A nivel valvular, ensayos clínicos no han demostrado su eficacia para reducir la progresión de la calcificación valvular, sin embargo, estudios aislados sugieren un mayor beneficio cuando la afectación valvular es ligera⁽²⁶⁾. En la actualidad se está llevando a cabo un ensayo clínico para evaluar la eficacia de la atorvastatina en pacientes con VAB (*BICATOR: Evaluación de la eficacia de la Atorvastatina en la progresión de la dilatación aórtica y la degeneración valvular en pacientes con válvula aórtica Bicúspide*; *ClinicalTrials.gov*; número NCT02679261). También cabrá la posibilidad de determinar, en un futuro próximo, si existe un lugar para el tratamiento de VAB con betabloqueantes y antagonistas de los receptores de la angiotensina II (*Beta Blockers and Angiotensin Receptor Blockers in Bicuspid Aortic Valve Disease Aortopathy (BAV) study*; *ClinicalTrials.gov*; número NCT01202721).

Herencia y cribado familiar

El patrón de herencia de la VAB es complejo. Distintos estudios han demostrado un patrón de herencia autosómico dominante con penetrancia y expresión fenotípica variables⁽¹⁵⁾. También se ha determinado la heredabilidad, que es la estimación de la cuantía de la herencia determinada por el efecto genético, siendo de un 89% en los individuos con VAB. Múltiples estudios consideran que el patrón de herencia de la VAB sólo puede explicarse por la implicación de múltiples genes y la influencia de factores modificadores ambientales.

Análisis genéticos realizados en poblaciones con VAB han mostrado una gran heterogeneidad de resultados. De entre los considerados que podrían ser relevantes para determinar la herencia de la VAB se encuentran los genes *TGFBR2*, *TGFBR1*, *NOTCH1*, *ACTA2* y *KCNJ2*. Aun así, ninguno de ellos puede explicar de forma aislada un porcentaje significativo de los casos familiares de VAB. A pesar de que algún estudio aislado propone el estudio genético en pacientes con VAB familiar, no se recomienda en la actualidad el estudio de genes fuera del ámbito de la investigación.

El cribado de los familiares de primer grado de pacientes con VAB se considera apropiado según las guías de práctica clínica actuales, pero sin llegar a

un acuerdo sobre el grado de recomendación^(2,7,8). Los datos sobre el posible efecto del cribado en el pronóstico de esta población son escasos y existen muy pocos estudios que determinen la relación coste-eficacia de esta práctica. La ratio de recurrencia de la VAB en familiares de primer grado se ha descrito entre el 4,6-11%^(15,16,27). Las diferencias pueden atribuirse a diferencias geográficas.

Existen discrepancias entre estudios respecto a la concordancia de herencia en función del morfotipo valvular. Respecto a la herencia de la dilatación aórtica asociada a la VAB también existe una gran heterogeneidad en los resultados publicados. Aunque en algunas cohortes no se ha evidenciado una diferencia significativa en los diámetros aórticos de los familiares de primer grado con respecto a la población con VAB^(15,16,27), otros han mostrado una prevalencia de dilatación aórtica en familiares de primer grado de hasta el 32%⁽¹⁴⁾.

Respecto a las implicaciones sociosanitarias de la necesidad del cribado en familiares de primer grado de pacientes con VAB existen estudios en población pediátrica y adulta que demuestran que el cribado mediante ETT es una práctica coste-efectiva y asequible en las sociedades actuales. Falta por dilucidar si otros factores genéticos, nuevos biomarcadores o patrones de herencia en función de los fenotipos valvular o aórtico permitirán obtener nuevas directrices para optimizar el cribado estratificando a las familias que acarrean un mayor riesgo.

Conclusión

Aunque los grandes estudios poblacionales han contribuido al conocimiento de las complicaciones derivadas de la VAB, son necesarios registros multicéntricos e internacionales para esclarecer aspectos básicos como la incidencia real de la disección aórtica o el alcance de la aortopatía asociada a la VAB.

A pesar de que la ETT es la técnica de elección para el diagnóstico y seguimiento de esta patología, la introducción de técnicas como la TC y la cardio-RM son indispensables en la práctica habitual, esencialmente cuando se detectan indicios de enfermedad aórtica.

Aunque el patrón de herencia exacto aún está por determinar, la tasa de recurrencia en familiares de primer grado no es despreciable, por lo que el cribado familiar parece una herramienta útil en las sociedades actuales desarrolladas, especialmente para evitar muertes por disección aórtica y disminuir la morbilidad y mortalidad de las complicaciones asociadas.

Es necesario avanzar en el conocimiento de la patogénesis de la degeneración valvular y la dilatación aórtica para el desarrollo de nuevas potenciales armas terapéuticas que puedan ofrecer una mejor calidad de vida a estos pacientes.

Abreviaturas

ACC: American College of Cardiology

AHA: American Heart Association

Cardio-RM: Resonancia magnética cardíaca

EACTS: European Association of Cardiothoracic Surgery

ETT: Ecocardiografía transtorácica

TAVI: Transaortic valve implantation

TC: Tomografía computarizada

VAB: Válvula aórtica bicúspide

VAT: Válvula aórtica trivalva

Ideas para recordar

- La VAB es la cardiopatía congénita más frecuente. La supervivencia de estos pacientes es similar a la de la población normal, pero el riesgo de complicaciones derivadas como disfunción valvular, aneurisma aórtico, endocarditis o disección aórtica es significativamente mayor.
- La ETT es el método de elección para el diagnóstico y seguimiento de los pacientes con VAB. La TC y la cardio-RM pueden ser de ayuda cuando existen dudas diagnósticas y son especialmente útiles para la evaluación de los diámetros aórticos.
- La estenosis aórtica en la VAB se debe a calcificación y se produce de forma más precoz que en los pacientes con VAT. La insuficiencia aórtica, aun estando presente en una gran proporción de pacientes, no suele requerir cirugía con la misma frecuencia que la estenosis aórtica. Las técnicas de reparación valvular están en continua evolución y muestran un futuro prometedor para estos pacientes.
- La incidencia de disección aórtica ha mostrado ser relativamente baja en los pacientes con VAB con diámetros aórticos ligeramente aumentados.
- Se ha objetivado una tasa de recurrencia de la VAB en los familiares de primer grado del 4-11%. El cribado familiar puede ser útil para detectar las complicaciones silentes derivadas de esta enfermedad, por lo que se recomienda su realización según las principales sociedades científicas actuales.

Bibliografía

1. Tanaka R, Yoshioka K, Niinuma H, *et al.* Diagnostic value of cardiac CT in the evaluation of bicuspid aortic stenosis: Comparison with echocardiography and operative findings. *AJR Am J Roentgenol* 2010; 195 (4): 895-899.
2. Erbel R, Aboyans V, Boileau C, *et al.* 2014 ESC guidelines on the diagnosis and treatment of aortic diseases. *Eur Heart J* 2014; 35 (41): 2.873-2.926.
3. Beppu S, Suzuki S, Matsuda H, *et al.* Rapidity of progression of aortic stenosis in patients with congenital bicuspid aortic valves. *Am J Cardiol* 1993; 71 (4): 322-327.
4. Wallby L, Janerot-Sjöberg B, Steffensen T, Broqvist M. T lymphocyte infiltration in non-rheumatic aortic stenosis: A comparative descriptive study between tricuspid and bicuspid aortic valves. *Heart* 2002; 88 (4): 348-351.
5. Michelena HI, Desjardins VA, Avierinos JF, *et al.* Natural history of asymptomatic patients with normally functioning or minimally dysfunctional bicuspid aortic valve in the community. *Circulation* 2008; 117 (21): 2.776-2.784.
6. Tzemos N, Therrien J, Thanassoulis G, *et al.* Outcomes in adults with bicuspid aortic valves. *JAMA* 2008; 300 (11): 1.317-1.325.
7. Nishimura RA, Otto CM, Bonow RO, *et al.* 2014 AHA/ACC guideline for the management of patients with valvular heart disease: A report of the American college of cardiology/American heart association task force on practice guidelines. *J Am Coll Cardiol* 2014; 63 (22): 2.438-2.488.
8. Vahanian A, Alfieri O, Andreotti F, *et al.* Guidelines on the management of valvular heart disease (version 2012). *Eur Heart J* 2012; 33 (19): 2.451-2.496.
9. Keane MG, Wieggers SE, Plappert T, *et al.* Bicuspid aortic valves are associated with aortic dilatation out of proportion to coexistent valvular lesions. *Circulation* 2000; 102 (19 Suppl 3): III35-39.
10. Schaefer BM, Lewin MB, Stout KK, *et al.* The bicuspid aortic valve: An integrated phenotypic classification of leaflet morphology and aortic root shape. *Heart* 2008; 94 (12): 1.634-1.638.
11. Corte A Della, Bancone C, Buonocore M, *et al.* Pattern of ascending aortic dimensions predicts the growth rate of the aorta in patients with bicuspid aortic valve. *JACC Cardiovasc Imaging* 2013; 6 (12): 1.301-1.310.
12. Detaint D, Michelena HI, Nkomo VT, *et al.* Aortic dilatation patterns and rates in adults with bicuspid aortic valves: A comparative study with Marfan syndrome and degenerative aortopathy. *Heart* 2014; 100 (2): 126-134.
13. Mahadevia R, Barker AJ, Schnell S, *et al.* Bicuspid aortic cusp fusion morphology alters aortic three-dimensional outflow patterns, wall shear stress, and expression of aortopathy. *Circulation* 2014; 129 (6): 673-682.
14. Biner S, Rafique AM, Ray I, *et al.* Aortopathy is prevalent in relatives of bicuspid aortic valve patients. *J Am Coll Cardiol* 2009; 53 (24): 2.288-2.295.
15. Huntington K, Hunter AGW, Chan KL. A prospective study to assess the frequency of familial clustering of congenital bicuspid aortic valve. *J Am Coll Cardiol* 1997; 30 (7): 1.809-1.812.
16. Cripe L, Andelfinger G, Martin LJ, *et al.* Bicuspid aortic valve is heritable. *J Am Coll Cardiol* 2004; 44 (1): 138-143.
17. Guntheroth WG. A Critical Review of the American College of Cardiology/American Heart Association Practice Guidelines on Bicuspid Aortic Valve With Dilated Ascending Aorta. *Am J Cardiol* 2008; 102: 107-110.
18. Michelena HI, Khanna AD, Mahoney D, *et al.* Incidence of aortic complications in patients with bicuspid aortic valves. *JAMA* 2011; 306 (10): 1.104-1.112.
19. Hayashida K, Bouvier E, Lefèvre T, *et al.* Transcatheter aortic valve implantation for patients with severe bicuspid aortic valve stenosis. *Circ Cardiovasc Interv* 2013; 6 (3): 284-291.
20. Girdauskas E, Disha K, Raisin HH, *et al.* Risk of late aortic events after an isolated aortic valve replacement for bicuspid aortic valve stenosis with concomitant ascending aortic dilation. *Eur J Cardiothorac Surg* 2012; 42 (5): 832-838.
21. McKellar SH, Michelena HI, Li Z, *et al.* Long-term risk of aortic events following aortic valve replacement in patients with bicuspid aortic valves. *Am J Cardiol* 2010; 106 (11): 1.626-1.633.
22. Borger MA, Preston M, Ivanov J, *et al.* Should the ascending aorta be replaced more frequently in patients with bicuspid aortic valve disease? *J Thorac Cardiovasc Surg* 2004; 128 (5): 677-683.
23. Goland S, Czer LSC, De Robertis MA, *et al.* Risk Factors Associated With Reoperation and Mortality in 252 Patients After Aortic Valve Replacement for Congenitally Bicuspid Aortic Valve Disease. *Ann Thorac Surg* 2007; 83 (3): 931-937.
24. Goel SS, Tuzcu EM, Agarwal S, *et al.* Comparison of ascending aortic size in patients with severe bicuspid aortic valve stenosis treated with versus without a statin drug. *Am J Cardiol* 2011; 108 (10): 1.458-1.462.
25. Regeer MV, van Rosendaal PJ, Kamperidis V, *et al.* Effect of statins on aortic root growth rate in patients with bicuspid aortic valve anatomy. *Int J Cardiovasc Imaging* 2015; 31 (8): 1.583-1.590.
26. Antonini-Canterin F, Hirsu M, Popescu BA, *et al.* Stage-Related Effect of Statin Treatment on the Progression of Aortic Valve Sclerosis and Stenosis. *Am J Cardiol* 2008; 102 (6): 738-742.
27. Robledo-Carmona J, Rodríguez-Bailón I, Carrasco-Chinchilla F, *et al.* Hereditary patterns of bicuspid aortic valve in a hundred families. *Int J Cardiol* 2013; 168 (4): 3.443-3.449.