



## 6016-517. DESCODIFICANDO ENIGMAS EN LA VÁLVULA AÓRTICA BICÚSPIDE: AGREGACIÓN FAMILIAR, HEREDABILIDAD Y CONCORDANCIA FENOTÍPICA

Amelia Carro Hevia, Gisela Teixidó-Tura, María Sanz de la Garza, Valentina Galuppo, Alba Santos Ortega, Aida Ribera Solé, Ignacio Ferreira González y Artur Evangelista Masip del Hospital Vall d'Hebron, Barcelona.

### Resumen

**Introducción:** La válvula aórtica bicúspide (VAB) es una cardiopatía congénita frecuente con un amplio espectro de manifestaciones fenotípicas. Estudios recientes sugieren un componente genético que implica un riesgo de afectación de los familiares de primer grado (FPG). Sin embargo, el componente hereditario de los diferentes fenotipos de VAB o su concordancia dentro de la misma familia no han sido establecidos.

**Objetivos:** Nuestros objetivos fueron: a) definir la incidencia de anomalías valvulares aórticas en FPG de individuos con VAB y b) analizar su riesgo del componente hereditario atribuible a factores genéticos (heredabilidad) y la correlación fenotípica valvular dentro de una misma familia.

**Métodos:** Se estudiaron 90 familias consecutivas de pacientes con diagnóstico ecocardiográfico de VAB (72,2% varones; 73,4% configuración anteroposterior). Los FPG fueron sometidos un ecocardiograma transtorácico para la evaluación de la válvula aórtica (morfología, configuración de la apertura, presencia de rafe). Para el análisis estadístico se consideró una prevalencia de VAB en la población general del 0,9%.

**Resultados:** De los 293 FPG analizados (edad media  $43.2 \pm 19.1$ ; 51% varones), 21 (7,2%) presentaron una anomalía valvular congénita (20 VAB y 1 válvula cuadrícúspide) distribuidas en 17 familias. El riesgo relativo de VAB en FPG fue de 7 (3,94-12,44), con una heredabilidad de 0,12. No se demostró heredabilidad para el fenotipo valvular según la configuración de apertura o presencia de rafe. A pesar de una elevada incidencia familiar de VAB (18,8%), la concordancia fenotípica fue baja (tabla).

Componente hereditario de VAB y fenotipos			
	RR (IC 95%)	Heredabilidad (IC95%)	Correlación fenotípica (IC95%)
VAB	7 (3,94-12,44)	0,12 ((-1,02) - 1,26)	0,34 ((-0,80) - 1,48)
Fenotipo AP	6,51 (3,27-12,96)	0,09 ((-0,88) - 1,48)	0,30 ((-1,09) - 1,27)
Fenotipo rafe +	6,7 (2,92-11,14)	0,08((-1,17) - 1,74)	0,29 ((-1,37) - 1,54)

RR: riesgo relativo; IC: intervalo de confianza; VAB: válvula aórtica bicúspide; AP: anteroposterior.

**Conclusiones:** La prevalencia de válvula aórtica bicúspide es elevada en FPG de individuos con VAB, con un riesgo de recurrencia superior al de la población general. El componente hereditario atribuible a factores genéticos es bajo, lo que hace pensar que factores epigenéticos o ambientales modulan la expresión fenotípica de los individuos afectados por una VAB.