



6016-544. VÁLVULA AÓRTICA CON O SIN COARTACIÓN: ¿IMPLICA ESTA ASOCIACIÓN UN PATRÓN ANATÓMICO, FUNCIONAL O FAMILIAR DIFERENTE?

Amelia Carro Hevia, Antonia Pijoan Domènech, Laura Dos Subirá, Francesca Huguet Realp, Carme Abad, Berta Miranda Barrio, Jaume Casaldàliga y Artur Evangelista Masip del Hospital Vall d'Hebron, Barcelona.

Resumen

Introducción: La válvula aórtica bicúspide (VAB) y la coartación de aorta (CoAo) son dos entidades que frecuentemente coexisten, lo que sugiere la presencia de una anomalía común en el desarrollo. La agregación familiar en ambas condiciones apoya la existencia de una base genética. Nuestro objetivo fue comparar la agregación familiar, concordancia fenotípica y prevalencia de complicaciones aórticas y valvulares en individuos con VAB, con y sin CoAo (VABNC).

Métodos: Se estudiaron 90 familias consecutivas de pacientes con un diagnóstico ecocardiográfico de VAB (edad media $45,9 \pm 16,3$ años; 72,2% varones), de los que 23,3% asociaron CoAo. Los familiares de primer grado (FPG) se sometieron a ecocardiograma transtorácico para la valoración de la anatomía, función y degeneración valvular, así como los diámetros aórticos a diferentes niveles (senos de Valsalva-SV, aorta ascendente-AA).

Resultados: El fenotipo de VAB en probandos fue anteroposterior en un 75,4%. La CoAo mostró tendencia a presentar una VAB sin rafe en mayor proporción que VABNC. Los diámetros indexados de AA, la degeneración valvular y la presencia de insuficiencia aórtica fueron significativamente más frecuentes en VABNC, incluso tras ajuste por edad, sexo, superficie corporal y función valvular. Un caso de VABNC sufrió disección aórtica. No se observaron diferencias en la configuración de apertura valvular o la prevalencia de VAB en FPG. La prevalencia global de VAB en FPG fue del 6,5%, mayor que en la población general (0,5-1%). El fenotipo VAB no fue constante entre probandos y FPG, sin diferencias para esta discordancia entre ambos grupos (tabla).

Comparación de características entre VAB con y sin CoAo				
	VABNC	BAV + CoAo	p	Global
N	69	21		90
Nº de FPG	217	76		293

Varones n (%)	52 (75,4)	13 (61,9)	0,228	65 (72,2)
Edad (años) media $\pm$ DE	49,1 $\pm$ 15,9	35,1 $\pm$ 13,2	p < 0,001	45,9 $\pm$ 16,3
Fenotipo VAB				
Configuración APn (%)	53 (75,4)	16 (76,2)	p = 0,938	68 (75,6)
No rafen (%)	17 (25,0)	8 (38,1)	p = 0,938	25 (28,1)
Dilatación aórtica, n (%)				
SV ? 21 mm/m ²	29 (42,0)	7 (33,3)	p = 0,476	36(40,0)
AA ? 21 mm/m ²	50 (72,5)	7 (33,3)	p = 0,001	30 (33,7)
Disección aórtica, n (%)	1 (1,4)	0 (0,0)	p = 1,000	1 (1,1)
Disfunción valvular				
EAo MSn (%)	12 (17,4)	3 (14,3)	p = 0,517	15 (16,7)
IAo MSn (%)	35 (50,7)	4 (19,0)	p = 0,01	39 (43,3)
Degeneración valvular				
Esclerosis MSn (%)	21 (31,4)	2 (9,5)	p = 0,003	23 (26,1)
Calcificación MSn (%)	16 (23,5)	2 (9,5)	p < 0,001	18 (20,2)
Prevalencia VAB en FPG (%)	14 (6,5)	5 (6,6)	p = 1,000	19 (6,5)
Prevalencia familiar VAB (%)	11 (15,9)	5 (23,8)	p = 0,515	16 (17,8)
Discordancia fenotípica en FPG (%)	54,5	40	p = 0,361	50,0

VAB: válvula aórtica bicúspide; CoAo: coartación aórtica; VABNC: VAB sin coartación; SV: senos de Valsalva; AA: aorta ascendente; FPG: familiares de primer grado; MS: moderada-severa; EAo: estenosis aórtica; IAo: insuficiencia aórtica.

Conclusiones: La prevalencia de VAB es similar en los FPG de pacientes con y sin CoAo, pero existe un alto porcentaje de discordancia fenotípica dentro de la misma familia. La población de VAB aislada presenta mayor tasa de dilatación aórtica, degeneración valvular e insuficiencia aórtica respecto a la población con VAB y CoAo.