



Cardiocre

www.elsevier.es/cardiocore



Cartas científicas

El cribado ecocardiográfico familiar de pacientes con válvula aórtica bicúspide, ¿es realmente necesario?



The echocardiographic screening of relatives of patients with bicuspid aortic valve, is it really necessary?

En la actualidad, el estudio ecocardiográfico a los familiares de primer grado de pacientes con válvula aórtica bicúspide (VAB) se considera indicado según las guías de práctica médica. El progreso tecnológico ha posibilitado que con las técnicas de imagen, y especialmente con la ecocardiografía, sea posible identificar las válvulas bicúspides de forma inocua y reproducible, incluso antes de que presenten datos clínicos de disfunción, teniendo esta una sensibilidad y una especificidad alta para su diagnóstico.

V. McKusick fue, en 1972, el primero en plantear la posibilidad de la agregación familiar de la VAB¹. A él le siguieron, años más tarde, otros investigadores, como Emanuel, Glick y Roberts, entre otros. En 1997, la doctora Huntington publicó el primer estudio familiar de pacientes con VAB mediante ecocardiograma bidimensional². Estudió a 186 familiares pertenecientes a 30 familias de pacientes con VAB. Encontró que el 9,1% tenían VAB y el 36,7% de las familias, más de un miembro afecto. En sus conclusiones recomendó el cribado ecocardiográfico para todos los familiares de primer grado. El carácter hereditario de la enfermedad quedó plenamente establecido con el trabajo de la doctora Cripe et al.³. Estudiaron a 50 familias y demostraron que la causa de la misma es en su gran mayoría genética. Entre los 259 familiares de primer grado estudiados, encontraron una recurrencia del 9,3%, teniendo el 32% de las familias al menos 2 miembros con VAB. Plantearon que fuesen mutaciones en diversos genes con diferente patrón hereditario las responsables de la enfermedad³.

Se ha llegado a plantear que los familiares de pacientes con VAB tienen una aortopatía asociada, a pesar de que tengan la válvula aórtica tricúspide (VAT), llegando a sugerir la conveniencia de hacerles seguimiento ecocardiográfico de forma regular⁴, pero hasta la fecha no se ha confirmado.

A pesar de los muchos estudios realizados, existen todavía cuestiones no resueltas que tienen relevancia clínica, social, familiar y económica. Por todo ello realizamos un estudio prospectivo de los familiares de primer grado de los pacientes con VAB atendidos en el Servicio de Cardiología de nuestro centro hospitalario entre los años 2009 y 2011⁵. Entre sus objetivos pretendíamos conocer el riesgo de recurrencia de VAB entre los familiares de primer grado de nuestra población, analizándolo a su vez en función del sexo. También analizamos las dimensiones de la aorta proximal entre los familiares de primer grado tricúspides de pacientes con VAB. Para tener valores de normalidad de la aorta proximal en una población de la misma área geográfica, incluimos en el estudio un grupo control de voluntarios adultos sanos. A todos los pacientes se les realizó un ecocardiograma-Doppler por 2 cardiólogos experimentados, utilizando un equipo de alta resolución. El diagnóstico de VAB se basó en la imagen del corte transversal de la válvula, cuando se evidencia fusión total o parcial de una comisura, con o sin rafe y con orificio de apertura oval en boca de pez. La aorta ascendente se midió en el plano paraesternal eje largo, siendo todas las medidas indexadas con el área de superficie corporal.

Se estudiaron 100 familias de raza blanca y origen latino con 348 familiares de primer grado, correspondientes al 54,6% de los familiares vivos. Se analizó una media de $4,48 \pm 1,77$ (2-10) sujetos por familia. A su vez se utilizó un grupo control de 105 individuos sanos.

Los 348 familiares estudiados tenían una edad media de 38,39 años, el 44,8% eran varones y 303 eran adultos. Se encontraron 16 familiares de primer grado con VAB, pertenecientes a 15 familias. Por ello, la recurrencia individual de VAB fue del 4,6%, teniendo el 15% de las familias más de un sujeto con VAB. Si consideramos el sexo, el riesgo de recurrencia entre

Tabla 1 – Comparación de los diámetros de aorta proximal en los pacientes con aorta bicúspide (casos índice), los familiares de primer grado con válvula tricúspide (VAT) y los controles sanos

	Casos índice (n = 100)	Familiares con VAT (n = 270)	Controles sanos (n = 105)	p Casos índice vs familiares con VAT	p Familiares con VAT vs controles
Edad	46,8 ± 15,5 (16-79)	43,6 ± 15,8 (16-78)	40,2 ± 10,9 (20-80)	0,093	0,044
ASC (m ²)	1,8 ± 0,2 (1,3-2,3)	1,8 ± 0,2 (1,4-2,4)	1,8 ± 0,2 (1,5-2,3)	0,045	0,985
Sinusal (cm)	3,4 ± 0,5 (2-4,5)	2,9 ± 0,3 (2-3,9)	2,9 ± 0,3 (2,1-3,8)	< 0,001	0,726
Sinusal indexada (cm/m ²)	1,8 ± 0,3 (1,3-2,7)	1,6 ± 0,2 (1,1-2,3)	1,6 ± 0,2 (1,3-2,0)	< 0,001	0,600
Tubular (cm)	3,7 ± 0,8 (2,1-5,5)	2,7 ± 0,4 (1,9-4,8)	2,8 ± 0,4 (1,9-3,6)	< 0,001	0,431
Tubular indexada (cm/m ²)	2,0 ± 0,4 (1,0-3,1)	1,5 ± 0,2 (1,0-2,6)	1,5 ± 0,2 (1,1-2,0)	< 0,001	0,519

los varones fue del 7,05%; sin embargo, entre las mujeres fue notablemente inferior, alcanzando el 2,6%.

Se analizaron los diámetros aórticos de 270 familiares de primer grado adultos con la válvula aórtica trivalva, observando unos diámetros medios significativamente menores que los casos índice y similares al grupo control sano (tabla 1).

En este estudio realizado en población mediterránea encontramos una recurrencia de VAB claramente inferior a lo que previamente se ha descrito en otros trabajos realizados generalmente en poblaciones anglosajonas. De hecho, estudios sobre la prevalencia de la VAB en la población general americana de Maryland mostraron una prevalencia entre el 0,9 y el 2%, así como del 1,37% en la población de Rochester (Minnesota). En cambio, se detectó solo el 0,5% en escolares de una población italiana de Vicenza y el 0,45% en neonatos de Ankara, Turquía. Estos datos nos llevan a plantear la posibilidad de que la prevalencia de VAB en poblaciones del área mediterránea pueda ser menor que en otras zonas geográficas⁵.

Por ello, si se considera el bajo riesgo de recurrencia en nuestra población, habría que plantear si el cribado ecocardiográfico es realmente necesario o puede sustituirse por una evaluación clínica, realizando ecocardiograma solo en casos seleccionados, especialmente si nuestros resultados se confirman en otros estudios que actualmente se están realizando.

Financiación

Beca de Investigación General de la Sociedad Andaluza de Cardiología del año 2011.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que este trabajo carece de cualquier conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

1. McKusick VA. Association of congenital bicuspid aortic valve and Erdheim's cystic medial necrosis. *Lancet*. 1972;1:1026-7.
2. Huntington K, Hunter AG, Chan KL. A prospective study to assess the frequency of familial clustering of congenital bicuspid aortic valve. *J Am Coll Cardiol*. 1997;30:1809-12.
3. Cripe L, Andelfinger G, Martin LJ, et al. Bicuspid aortic valve is heritable. *J Am Coll Cardiol*. 2004;44:138-43.
4. Biner S, Rafique AM, Ray I, et al. Aortopathy is prevalent in relatives of bicuspid aortic valve patients. *J Am Coll Cardiol*. 2009;53:2288-95.
5. 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;168:3443-9.

Juan Robledo Carmona*, Isabel Rodríguez Bailón y
Fernando Carrasco Chinchilla
Unidad del Corazón, Servicio de Cardiología, Hospital Virgen de la Victoria, Málaga, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: juanrobcar@hotmail.com

(J. Robledo Carmona).

1889-898X/© 2014 SAC. Publicado por Elsevier España, S.L.U.

Todos los derechos reservados.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.carcor.2014.11.003>