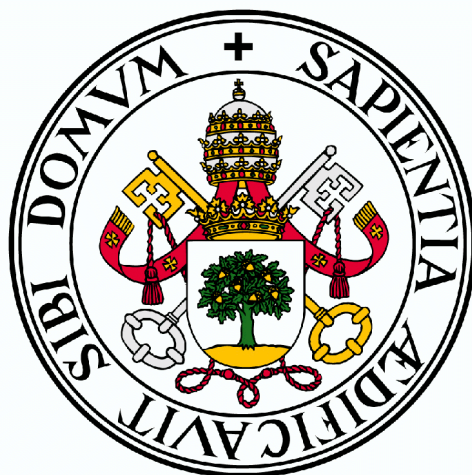


Válvula Aórtica Bicúspide en población Pediátrica

Universidad de Valladolid



Trabajo Fin de Grado

Grado en Medicina

Curso 2016-2017

Alumno: Fabián Blanco Fernández

Tutor: Dr. Fernando Centeno Malfaz

Índice

1. Resumen - - - - -	Pag. 2
2. Introducción - - - - -	Pag. 3
3. Materiales y Métodos - - - - -	Pag. 5
4. Resultados - - - - -	Pag. 6
5. Discusión - - - - -	Pag. 12
6. Conclusiones - - - - -	Pag. 21
7. Referencias Bibliográficas - - - - -	Pag. 22
8. Anexo - - - - -	Pag. 24

Resumen

Introducción y objetivo: La válvula aórtica bicúspide (VAB) es la cardiopatía congénita más frecuente. En muchas ocasiones esta patología es totalmente asintomática, pero se sabe que conlleva un no desdeñable número de complicaciones. El objetivo de este estudio es realizar una revisión bibliográfica sobre la VAB y sus repercusiones clínicas, y describir su comportamiento en la unidad de cardiología pediátrica del HURH de Valladolid.

Abstract: The bicuspid aortic valve (BAV) is the most common congenital heart disease. In many cases this pathology is totally asymptomatic, but it is known to carry a not insignificant number of complications. The purpose of this study is to carry out a bibliographic review on BAV and its clinical repercussions and to describe its behavior in the pediatric cardiology unit of the HURH of Valladolid.

Materiales y métodos: Se realizó un estudio descriptivo donde se revisaron, retrospectivamente, las historias clínicas de pacientes de la consulta de cardiología pediátrica del HURH, en un lapso de tiempo desde marzo de 2016 a febrero de 2017.

Resultados: Se han revisado 23 pacientes (17 V y 6 M). Con una media de edad al diagnóstico de 3 años (78% de los pacientes menores de 5 años). Todos ellos se encontraban asintomáticos al diagnóstico, siendo el motivo de estudio más frecuente la auscultación de un soplo. Observamos un 13% de los pacientes con antecedente de VAB en su padre. Solo objetivamos tratamiento intervencionista en los pacientes con otras malformaciones asociadas (31%).

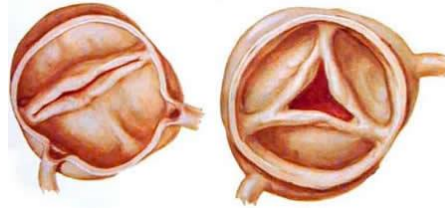
Conclusiones: Aunque se trata de una malformación benigna del corazón, las posibles asociaciones y complicaciones que pueden surgir a lo largo de su evolución hacen necesario el seguimiento de estos niños hasta la edad adulta, donde la aparición de una estenosis aórtica candidata a reemplazo valvular se produce a una edad precoz. Aun con todo esto no se ha demostrado que estos pacientes vean reducida su esperanza de vida, en comparación con la población.

Palabras clave: Válvula aórtica bicúspide, estenosis aórtica, aortopatía, coartación de aorta, dilatación aórtica, cardiopatía congénita.

Keywords: Bicuspid aortic valve, aortic stenosis, aortopathy, coarctation of the aorta, congenital heart disease.

Introducción

La válvula aortica bicúspide (VAB) es la malformación cardiaca congénita más frecuente. La cual consiste en la apertura de la válvula por solo dos velos. Ya sea por una VAB pura, con dos velos diferenciados únicos, o por la unión entre dos de ellos, con el resultado común de una apertura anómala en sístole.



Es una enfermedad con una importante heredabilidad basada en una herencia poligénica, no completamente conocida. Aunque si se han descubierto algunos genes relacionados como el NOTCH1 o el ACTA2 entre otros, sin poder precisar aun el patrón de transmisibilidad exacto.

Clasificación Morfológica

La VAB se produce por la unión o no separación de dos de los velos de la válvula aórtica. Esta, en condiciones normales, es una válvula tricúspide formada por tres velos llamados: velo coronario derecho, velo coronario izquierdo y velo no coronario. Nombradas según si su seno de Valsalva es o no origen de una arteria coronaria.

Según esta clasificación (Fig.1) encontramos 3 tipos de patrones de presentación de la VAB [14, 24]:

- Fusión del velo coronario derecho y el coronario izquierdo (70-80%), es el patrón que más se asocia con la coartación de aorta.
- Fusión del velo coronario derecho y el no coronario (12-17% aprox.), es el patrón que más se asocia con la dilatación de la aorta ascendente y con la estenosis aórtica, aunque no en todos los estudios se observa estas asociaciones.
- Fusión del velo coronario izquierdo y el no coronario (2-3% aprox.).
- Una opción rara es la VAB pura sin fusión de las valvas, o las válvulas bicúspides con dos rafes.

Esto tiene además repercusión clínica ya que cada patrón se asocia más con ciertas complicaciones posteriores.

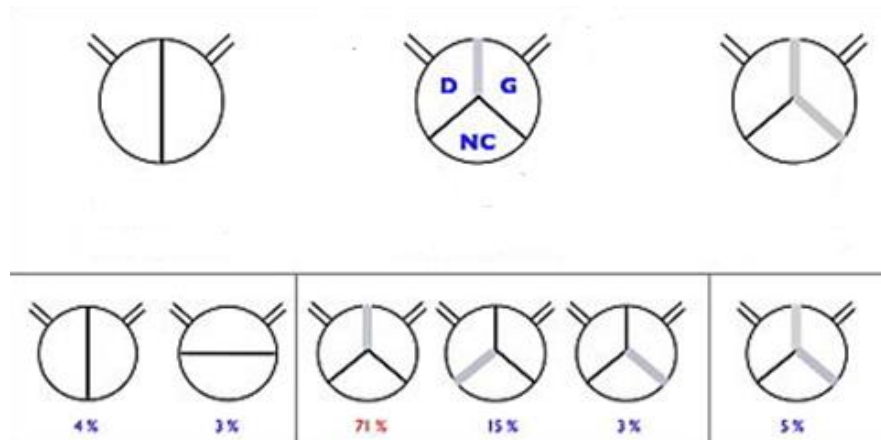


Fig. 1

Repercusión durante la vida del niño

Si bien es verdad que se ha demostrado, en grandes estudios, que los pacientes con VAB no tienen una esperanza de vida menor a otros pacientes sin esta malformación [27, 28], estos niños pueden tener complicaciones serias durante su vida tanto adolescente como adulta. Complicaciones que pueden llegar a ser graves, ya que el espectro clínico de la VAB es muy amplio, desde ligeras repercusiones hemodinámicas sin importancia, hasta patologías serias y con alta tasa de mortalidad como la disección de aorta. Por ello es importante revisar todas estas asociaciones con relevancia clínica:

- **Aortopatía de la VAB:** Se trata de la asociación más específica a la valvulopatía que nos ocupa. Consiste en la dilatación de la raíz de la aorta que suele darse de forma constante e inherente a esta malformación, aunque con variable nivel de gravedad.
- **Disección de aorta:** Suceso más grave que puede acontecer en estos pacientes, secundario a la aortopatía mencionada en las líneas previas.
- **Estenosis e Insuficiencia aórtica:** Desde graves con necesidades inmediatas de corrección intervencionista, hasta pequeñas disfunciones asintomáticas.
- **Coartación de aorta:** Se trata de una malformación de la arteria aorta que se asocia frecuentemente a la VAB empeorando de forma importante el pronóstico de estos niños, que necesitarán una cirugía a edad temprana.

Materiales y métodos

Se ha realizado un estudio descriptivo de carácter retrospectivo, siendo revisadas las historias clínicas de un número de 23 pacientes pediátricos diagnosticados, mediante ecocardiografía, de válvula aórtica bicúspide. Todos ellos remitidos a la consulta de cardiología pediátrica del Hospital universitario Río Hortega de Valladolid.

Criterios de inclusión: Pacientes de la consulta de cardiología pediátrica en el lapso de tiempo desde marzo de 2016 hasta febrero de 2017. Todos ellos diagnosticados de válvula aórtica bicúspide, incluyendo tanto las válvulas bicúspides puras como las secundarias a la fusión de un rafe.

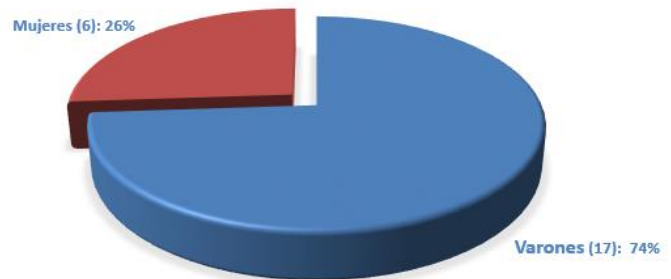
Los datos extraídos de las historias clínicas para la formación de la tabla base del estudio [Anexo 1] fueron:

- Numero de historia clínica.
- Sexo.
- Fecha de nacimiento.
- Edad al diagnóstico.
- Antecedentes familiares de cardiopatías y otros antecedentes de interés.
- Motivo por el cual al paciente se le estudia la morfología cardiaca.
- Síntomas y signos al diagnóstico.
- Otras patologías asociadas, especialmente coartación de aorta y CIV.
- Método utilizado para el diagnóstico.
- Tratamiento utilizado. Ya sea médico, quirúrgico o intervencionista.
- Complicaciones: disfunción valvular (estenosis, insuficiencia o doble lesión aórtica), dilatación de la raíz y/o aorta ascendente, endocarditis, disección de aorta o éxitus.

Resultados

Sexo

En el presente estudio se han incluido 23 pacientes afectados de Válvula Aortica Bicúspide. Entre los cuales se ha encontrado una proporción entre varones y mujeres de 3:1 (74% son varones frente a un 26% de mujeres).

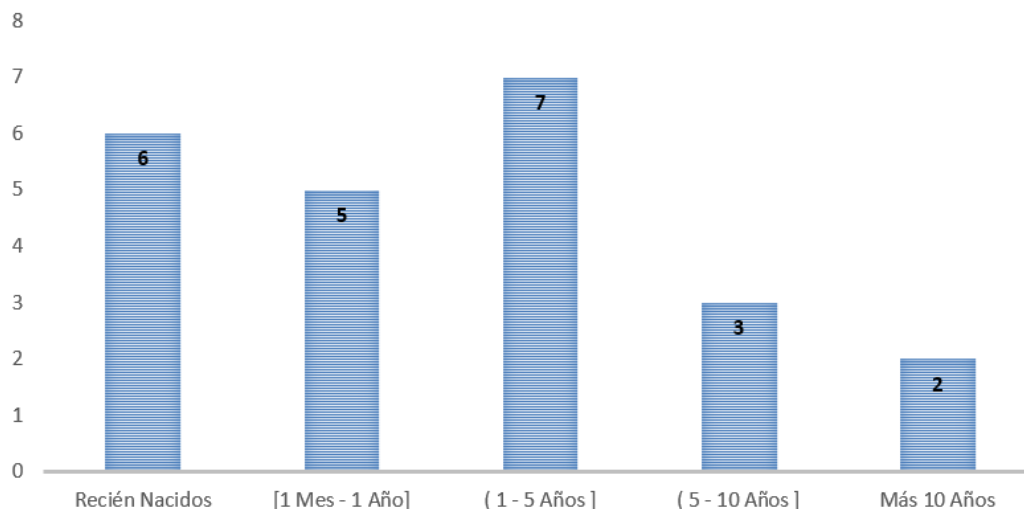


Edad al Diagnóstico

En este aspecto encontramos más variabilidad. Observándose una mayor densidad de pacientes en los cuales se les diagnosticó en los primeros años de vida, siendo infrecuente que se detecte en mayores de 10 años. La media es de 3 años. Una importante parte de los niños fueron diagnosticados en la etapa de recién nacido, es decir antes de salir de alta desde la maternidad. Estos fueron 6 pacientes (26%), a los cuales se les detectó un soplo neonatal en el primer o segundo día de vida.

La mayor parte se diagnosticó entre el mes de vida y los 5 años (12 pacientes, 52.17%). Siendo 5 niños (21%) entre el mes y el año de vida y 7 niños (30.43%) entre 1 y 5 años.

Por encima de los 5 años disminuye el número de pacientes (tan solo 5 de los cuales únicamente 2 fueron diagnosticados con más de 10 años.)

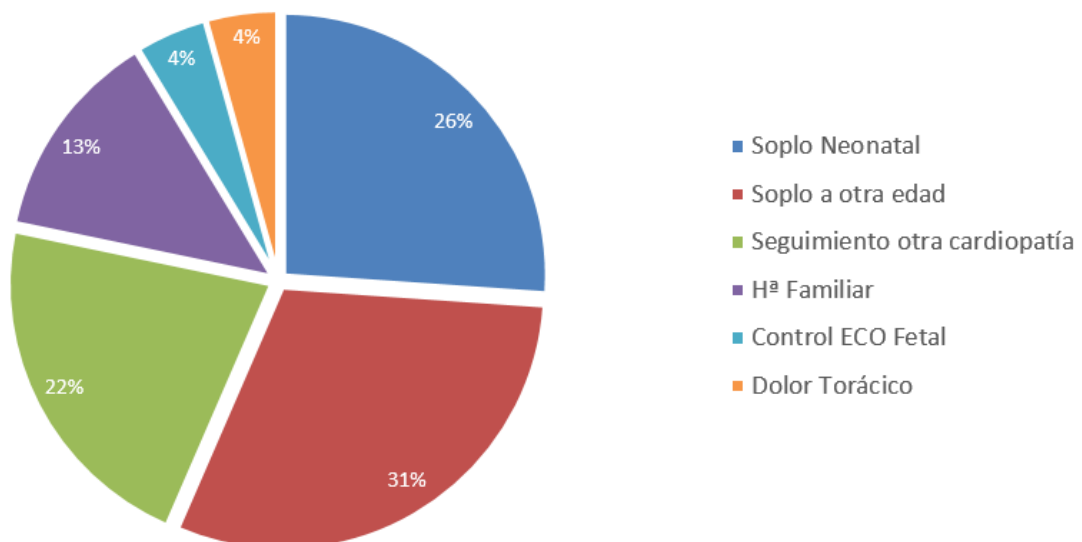


Motivo de estudio

El motivo que precipito a la realización de la ecocardiografía diagnóstica es variable, siendo tres las razones que ocupan el grueso de los pacientes. Estas son:

- Auscultación de un soplo sistólico, esta circunstancia se dio en 13 ocasiones (56.52%). Precisando más este dato, se puede diferenciar dos situaciones según la edad a la que se escucha este soplo. De estos 13 pacientes en 6 (26%) este soplo se escuchó en la exploración de protocolo de la maternidad antes del alta. Los 7 restantes (31%) fueron auscultados durante la infancia.
- Seguimiento por otra cardiopatía, esto se ve en 5 pacientes (22%). Estas patologías fueron: displasia Aórtica, Ductus arterioso persistente, CIV y coartación de aorta.

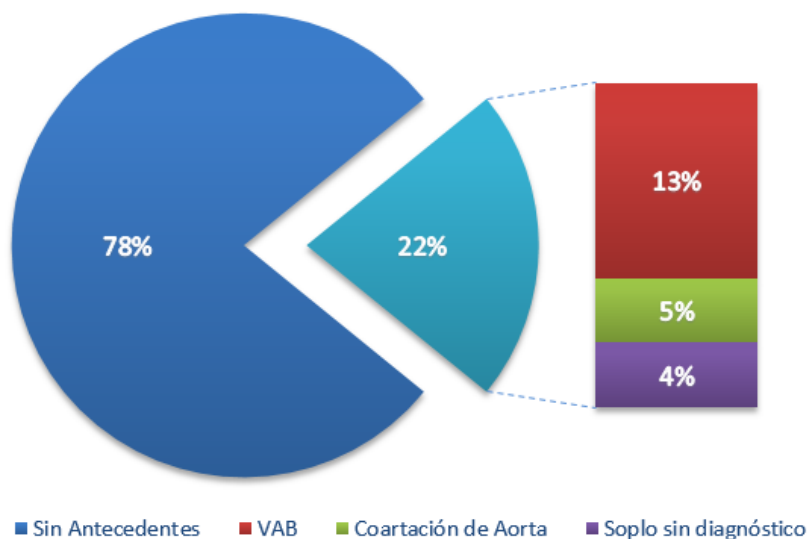
El resto de motivos fueron: Estudio del niño por antecedente familiar (3 pacientes, 13%), control por ECO fetal patológica (1 paciente, 4%) y dolor torácico en un niño de 7 años (1 paciente, 4%).



Antecedentes Familiares

En este apartado observamos como los antecedentes de los progenitores vienen en su totalidad de la rama paterna. En ninguno de los casos de nuestra serie se encuentran antecedentes de cardiopatía en la rama materna.

En la línea paterna encontramos que un 22% de los niños tienen un antecedente de cardiopatía en su padre. De este 22% un 13% correspondía a una Válvula Aórtica Bicúspide diagnosticada, el 9% restante corresponde a un padre diagnosticado de coartación aórtica y otro con un soplo sin diagnóstico de confirmación de enfermedad estructural.



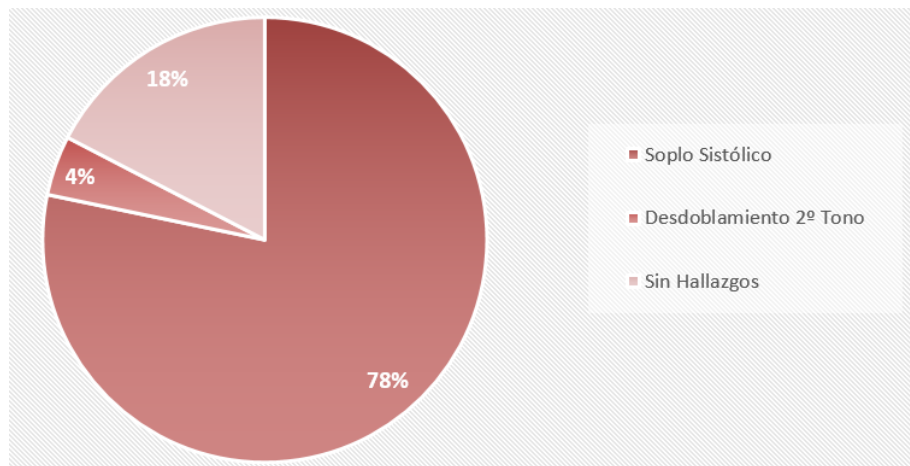
Con respecto a otros antecedentes relacionados con otros familiares, destacamos la influencia de los hermanos. En 4 pacientes (17.4%) encontramos patologías en los hermanos. Uno de los casos se trata de una coartación de aorta, estando el paciente estudiado libre de esta enfermedad aunque sí portando una válvula bicúspide. Otro caso corresponde a una estenosis pulmonar en el hermano, diagnosticando en el niño estudiado una coartación de aorta. Y por último, encontramos en dos casos en los cuales el respectivo hermano está afectado de una anemia hemolítica, dato del cual no se encuentra en la bibliografía ningún estudio que sugiera una asociación.

Síntomas y Signos al Diagnóstico

En ninguno de los 23 pacientes incluidos en nuestro trabajo se describieron síntomas en el momento del hallazgo de la válvula anómala.

En relación a los signos presentes en el momento del diagnóstico objetivamos que en 18 de los pacientes (78%) encontramos un soplo sistólico, siendo en la mayoría de los casos el factor que precipito la realización del ecocardiograma confirmatorio. Por tanto, podemos confirmar que el soplo aórtico es el factor inicial y principal en el diagnóstico de la patología que nos ocupa.

Uno de los pacientes lo que tenía era un desdoblamiento del segundo tono. Y el resto de los niños (4 pacientes, 18%) no tenían ningún hallazgo, ni signo ni síntoma, y fueron estudiados por otras causas como antecedente familiar o seguimiento por otra patología asociada.



Patologías asociadas

Este es un apartado importante, ya que es esta comorbilidad la que marca el pronóstico y evolución de estos niños a lo largo de su vida. En nuestra muestra hemos observado que 8 (35%) pacientes tenían al menos una patología asociada a la válvula anómala.

Entre estas patologías encontramos la más frecuente la CIV (4 niños, 17%). Y por otro lado la coartación de aorta, siendo esta la asociación más grave. La observamos en 3 de nuestros pacientes (13%), siendo coincidente con la CIV en dos de estos tres casos (siendo necesaria una muestra mayor para estudiar la

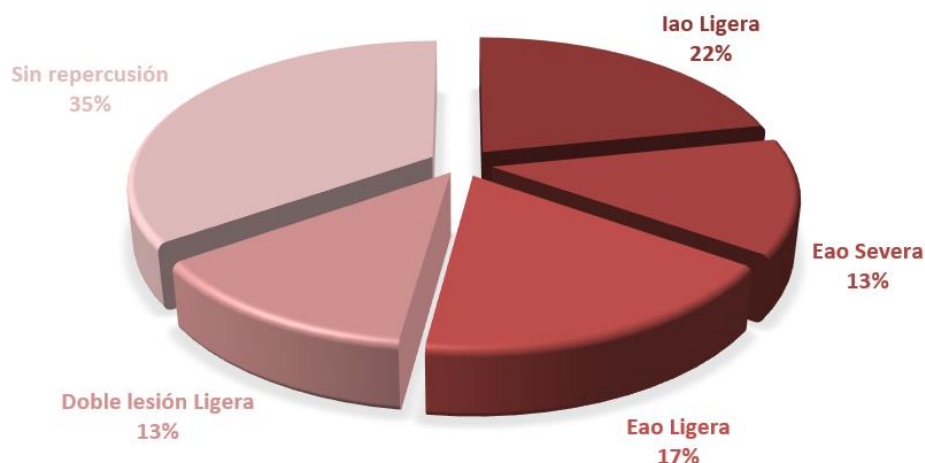
significación de esta asociación). El otro paciente con coartación está catalogado morfológicamente como istmo aórtico estrecho de carácter aun moderado que no ha sido tratado.

Al margen de estas dos malformaciones más importantes se han visto otros 3 pacientes con asociaciones, las cuales son: un paciente con episodios de bloqueo AV de 2º grado, una membrana subvalvular que producía una estenosis aortica leve y por ultimo un paciente con Insuficiencia mitral leve comórbida.

Repercusión Hemodinámica

En este punto ya podemos comprobar que en más de la mitad de los pacientes objetivamos cierto nivel de alteración hemodinámica provocada por la anomalía valvular. Más en concreto en un 65% de los casos de nuestra muestra poseen cierto nivel de lesion aórtica. Entre ellos:

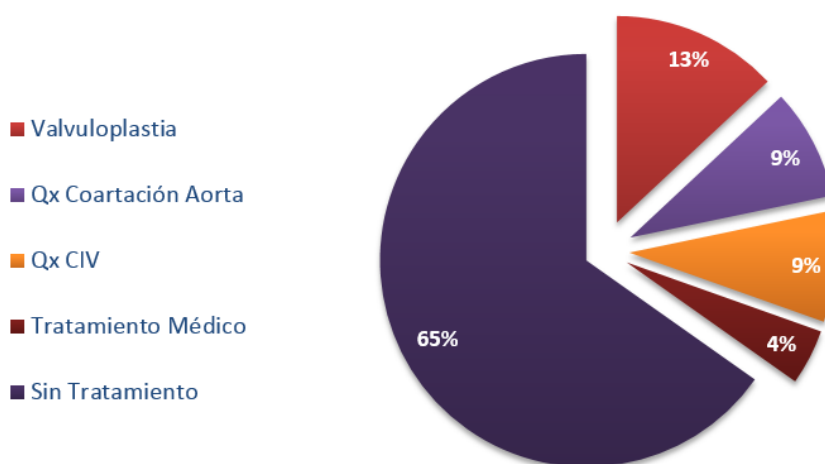
- Insuficiencia aórtica ligera (22%).
- Estenosis aortica ligera (17%).
- Doble lesión aórtica ligera (13%).
- Estenosis aórtica severa (13%), correspondiendo con los 3 casos que precisaron de una valvuloplastia con balón neumático.



Tratamiento

Como hemos mencionado basándonos en la literatura disponible, la válvula aórtica bicúspide es una patología que en su mayoría se comporta como asintomática en la infancia. Esto se refleja en nuestra muestra comprobando que el 65% de los niños (15 de los 23 pacientes) siguen una evolución exentos de tratamiento.

Del 35% restante un 31% recibieron un tratamiento intervencionista y el 4% restante sigue su evolución con tratamiento médico.



Con respecto al tratamiento intervencionista podemos diferenciar tres principales:

- Valvuloplastia con balón: este método se realiza mediante cateterismo cardiaco, y se realizó en 3 de nuestros pacientes (13%), en los cuales, la válvula bicúspide que portaban les producía una estenosis aórtica severa. Este es el tratamiento de elección en esta patología.
- Cirugía: fue necesaria en 4 de los pacientes (17%), para corregir tanto la CIV como la coartación de aorta, o ambas en el caso de los pacientes en los que estas dos entidades se dan asociadas.
- Como podemos observar en ninguno de los casos se realizó manejo intervencionista en pacientes con VAB aislada.

Discusión

Se tiende a pensar que la Válvula Aórtica Bicúspide es una malformación cardiaca benigna, pero está comprobado que, aunque en la mayoría de los casos es asintomática, se asocia a varias complicaciones a largo plazo, las cuales son más frecuentes y precoces que en los pacientes con la válvula aórtica tricúspide normal. A continuación realizaremos una revisión sobre esta patología, comparando los datos con nuestros resultados.

Epidemiología

La VAB es la anomalía congénita cardiaca más frecuente, con una prevalencia de 0.5-2% en la población general. Con respecto a la distribución entre hombres y mujeres, la mayoría de la bibliografía coincide en una proporción de 3:1 a favor de la población masculina [21]. En nuestra muestra hemos observado esta misma proporción, con un 74% de los pacientes varones frente a un 26% de mujeres.

Genética

Se trata de una malformación con una importante carga genética. Se ha descrito una prevalencia de VAB en parientes de primer grado de un 9% [14, 22]. Y una heredabilidad de un 89% [14]. Lo que puede estar en relación con una herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta. Nuestro dato va en una línea similar a lo publicado, con un 13% de pacientes cuyo padre es portador de una VAB. Un dato interesante de nuestro grupo de casos es la ausencia de antecedentes en la madre.

Esta herencia es de carácter poligénica y con patrones de transmisibilidad variables, lo que dificulta el estudio de la asociación. Se han descrito algunos genes relacionados como puede ser el NOTCH 1 (9q34.3), ACTA 2 y también otros locus como 18q, 5q o 13q. Pero no se ha encontrado ningún gen concreto que explique esta asociación genética [23]. Además se describen varios síndromes en los cuales se da de forma más prevalente. Estos síndromes son entre otros, el Síndrome de Williams (asociado a estenosis supravalvular) y el Síndrome de Turner (asociado a coartación de aorta).

Diagnóstico

Esta patología es una afectación que se comporta de forma asintomática hasta edades adultas, cuando se producen las complicaciones típicas que serán comentadas en las próximas líneas. Por ello en la infancia se diagnostica únicamente tras la auscultación accidental de un soplo sistólico, el cual se escucha mejor en el ápex. Además del soplo de estenosis/regurgitación mitral, o coartación de aorta cuando estas patologías están presentes. En nuestro estudio el 57% de los pacientes fueron diagnosticados debido a la auscultación de un soplo sistólico. Siendo el siguiente motivo de estudio el seguimiento por otra cardiopatía asociada, sumando entre estos el 79% de los casos.

Cuando se encuentra un soplo o cuando se sospecha una VAB por asociación familiar, la prueba de elección para la confirmación es la ecocardiografía. Debe ser visualizado en sístole, ya que durante la diástole muestra apariencia de válvula tricúspide normal. Si esta prueba no nos aporta una imagen clara se puede acudir a otras pruebas de imagen (aunque no es frecuente).

Repercusión clínica y evolución de los pacientes con VAB

La VAB es una patología con un espectro de enfermedad muy amplio. Si bien la historia natural de la enfermedad conlleva a que la mayoría de los niños tengan una evolución completamente asintomática, las posibilidades abarcan desde estenosis aórtica (a veces grave que precisa cirugía urgente) o insuficiencia aórtica a otras patologías más serias como dilatación de la raíz aórtica o disección de aorta, además de las anomalías cardíacas que puedan estar asociadas. Lo más frecuente según varios estudios es la aparición de complicaciones en la edad adulta, manteniéndose asintomático en la infancia, con raros casos de síntomas y signos de enfermedad en la adolescencia, solo 1 de cada 50 [26].

En la edad adulta el estrés hemodinámico anormal que sufre una válvula con una importante deficiencia de apertura, lleva a la calcificación precoz de esta, así como a la dilatación de la raíz de la aorta, lo que precipitara en las complicaciones características de la historia natural de la enfermedad que nos ocupa.

En dos estudios en pacientes adultos no operados se encontraron complicaciones cardíacas (médicas o quirúrgicas) en un 25% de pacientes con una edad media de 44 años en un estudio [27] y en un 40% con una edad media de 52 años en el otro trabajo [28].

Complicaciones asociadas durante la evolución

Las más importantemente asociadas son:

Dilatación de la Raíz Aórtica (Aortopatía de la VAB)

La dilatación de la arteria aorta (más marcada y predominante en la aorta ascendente) es un hallazgo frecuente en los pacientes que portan una VAB. Esta dilatación se puede objetivar ya desde los primeros años de vida [29].

Las partes más afectadas suelen ser el anillo valvular, los senos y la raíz de la aorta ascendente. La prevalencia de dilatación aortica en pacientes con VAB es variable según los estudios (20-85%), ya que se ve influida según se establezca el límite superior y los criterios de cada autor. En el estudio Olmsted Country [27], se encontró una prevalencia de dilatación del 15%, y en el grupo de pacientes en el cual se hicieron tomas repetidas hasta el final del estudio de un 34%.

Todo esto se ve influido y agravado con algunos factores de riesgo como son el aumento de la presión arterial, el sexo masculino y la enfermedad valvular significativa (ya sea estenosis o insuficiencia, siendo esta última la que produce un mayor estrés en la pared aórtica con las subsiguientes consecuencias en su degeneración más acelerada).

Con respecto a la etiopatogenia de esta complicación se han descrito factores genéticos, además de los factores de riesgo cardiovascular que repercuten negativamente. Por otro lado, existen mecanismos celulares y bioquímicos que llevan a una degeneración quística de la pared de la aorta, relacionado con el desbalance entre las metaloproteinasas de la matriz extracelular y sus inhibidores, a favor de las primeras, que finaliza en un predominio de la destrucción de esta matriz y la consiguiente destrucción, en esta línea se están realizando estudios con fármacos que actúen en estas complejas vías como es el valsartán [7].

Dissección aórtica

Se trata de la complicación más temida (debido a su mortalidad), derivada de la enfermedad de la aorta. Recientemente se han observado datos con prevalencias más bajas, que las de hace unos años (4%). En las series del estudio Toronto [28] la prevalencia de dissección fue de 0.1%.

Estenosis aórtica

Es una de las complicaciones más frecuentes en los pacientes que sufren una VAB. Se puede presentar con un amplio abanico de posibilidades; desde ser asintomático durante toda la vida, hasta una estenosis grave en el primer año de vida que precise intervención urgente.

La presentación grave en los primeros años de vida no es frecuente, se ha calculado en la bibliografía sobre un 10% de niños que presentan problemas graves en el primer año de vida [4]. En nuestra muestra encontramos un 13% de niños afectados por una estenosis aórtica severa, en los que fue necesario la realización de una valvuloplastia. Además, un 17% tiene estenosis ligera y un 13% doble lesión aórtica ligera.

Estos niños sufren síntomas cuando se cierra el *ductus arterioso*, ya que la presión pulmonar cae y aumenta la precarga del ventrículo izquierdo, el cual, debido a la obstrucción, es incapaz de conseguir un buen volumen de eyección.

Esta situación tiene un final fatal si no se actúa. Cuando esto ocurre, la técnica de elección para el tratamiento, con buenos resultados, es la valvuloplastia con balón (manteniendo el *ductus arterioso* permeable con prostaglandinas hasta entonces), debido a la escasa calcificación que sufren las válvulas en esta edad.

Aunque la forma más frecuente de evolución de la enfermedad consiste en un progreso asintomático (incluso sin ser diagnosticado) hasta la edad adulta donde la degeneración precoz de la válvula lleva a la estenosis.

La estenosis aortica sobre una válvula bicúspide es debida a la calcificación de las valvas, al igual que las estenosis sobre las válvulas tricúspides normales. El proceso fisiopatológico es el mismo: disfunción endotelial, inflamación, depósito de lipoproteínas y depósito de calcio. La diferencia radica en la edad de aparición, observándose que en pacientes con VAB la degeneración acontece en la 4ª década de la vida, una edad significativamente menor que en las válvulas tricúspides. El inicio de la esclerosis de la válvula bicúspide ya se puede objetivar en la segunda década de la vida, y el gradiente de presión valvular se incrementa en unos 18 mmHg cada década, paralelamente a la progresión de la esclerosis valvular [31].

Este concepto se refuerza con un estudio de 932 pacientes de todas las edades sometidos a cirugía de recambio valvular aórtico, en el que vemos como en pacientes menores de 70 años, las válvulas bicúspides son más frecuentemente operadas que las tricúspides, invirtiéndose este resultado a partir de esta edad [30].

Insuficiencia Aórtica

La insuficiencia aórtica es una entidad menos característica de la VAB pero que también se puede presentar asociada a esta con bastante frecuencia. Esta puede ser debida a varios mecanismos: la estructura anómala propia de la VAB con cúspides redundantes o con pequeños prolapsos, endocarditis infecciosas, IAo residual tras la valvuloplastia y con el tiempo se da debido a la progresiva dilatación de la raíz aórtica.

La prevalencia de insuficiencia aortica en pacientes con VAB varía según los estudios, por lo que no hay un patrón claro. Pero dos estudios grandes como el estudio Olmstead [27] o el Toronto [28] coinciden en que aunque la prevalencia es de entre un 20-40%, la necesidad de intervención por una insuficiencia aortica grave y sintomatica es rara. En nuestra serie encontramos insuficiencia ligera en un 22% de los niños y doble lesion EAo-IAo en un 13%.

Endocarditis infecciosa

Es una patología grave que puede acontecer en estos pacientes. Su prevalencia fue calculada en estudios antiguos como muy importante. Pero en grandes estudios recientes [27, 28] se ha visto una prevalencia de 0.3-2% lo que ha llevado a que las principales guías como la ACC/AHA [11] retiren la indicación de profilaxis antibiótica en los pacientes con VAB, quedando relegado solo a pacientes con esta anomalía que tengan historia previa de haber padecido una endocarditis infecciosa.

Coartación de Aorta

Se trata de una malformación de la arteria aorta consistente en la estrechez un punto concreto. Es una patología que debe ser operada en edades tempranas de la vida por su mal pronóstico en pacientes no tratados. A diferencia de las entidades anteriores, la coartación no es una enfermedad que derive de la influencia de una válvula aortica anómala, sino que se asocia a la VAB.

Se ha observado en diferentes estudios una prevalencia de VAB entre los pacientes con coartación de aorta entre 60-75% [31]. Y entre los pacientes con VAB una prevalencia de coartación de aorta de 4-6%. En nuestro estudio se observa una frecuencia mayor de esta patología, encontrándola en 3 de los 23 niños (13%).

El síndrome de Turner es una patología en la que es muy frecuente la presencia de coartación de aorta, y por lo tanto también es habitual que vaya acompañada de una válvula anómala.

Dilatación de la arteria pulmonar

En un estudio con 194 pacientes con VAB sin patología en la válvula pulmonar y 1798 controles, se ha encontrado que en los primeros existe un aumento en el diámetro de la arteria pulmonar principal. Esto puede sugerir una alteración fisiopatológica común de la pared de ambos grandes vasos, ya que la aorta también se encontraba de mayor tamaño en los pacientes con VAB [17]. Podría ser una de las líneas de investigación.

Diagnóstico en la infancia

Debido a que la VAB es una entidad silente hasta que en la edad adulta degenera a una estenosis aórtica (u otra complicación en su lugar), en la infancia no se encuentran otros síntomas. Por esto, como observamos en nuestra serie de casos los pacientes que están diagnosticados en edades tempranas, lo están debido al hallazgo de un soplo en la maternidad, soplo que no siempre es objetivable. Cuando se diagnostica en niños más mayores suele deberse al seguimiento por aparición de novo de un soplo, o una causa frecuente es por el estudio del niño debido al antecedente en uno de sus progenitores (más frecuentemente del padre).

Esperanza de vida

Se ha demostrado que los pacientes con VAB no ven acortada su esperanza de vida en comparación con la población que no padece dicha anomalía anatómica de la válvula. Los dos grandes estudios de referencia así lo muestran. El estudio Toronto [28] objetiva una supervivencia en pacientes asintomáticos adultos con VAB a los 10 años de 96+/-1 años. Y el estudio Olmsted Country [27], a su vez, muestra una supervivencia a los 20 años, en adultos con VAB sin disfunción valvular significativa, de 90+/-3 años, igual que en la población control.

Seguimiento y recomendaciones sobre los pacientes con VAB durante su edad adulta y sus descendientes

Según las guías AHA/ACC las recomendaciones para estos pacientes son:

- Con respecto al inicio del estudio está indicado realizar un ecocardiograma transtorácico en los pacientes con VAB conocida para evaluar la morfología de esta, y medir la severidad de la estenosis o insuficiencia aortica, si es que existen. Además se deberá prestar atención a la forma y tamaño de los senos de Valsalva así como al diámetro de la raíz de la aorta y la presencia de coartación. (Clase I. Nivel de evidencia B)
- Otras pruebas como Angio-RM, Angio-TAC o eco transesofágica, pueden estar indicada si la ECO transtorácica no muestra imágenes claras. (Clase I. Nivel de evidencia C).

- En el seguimiento de estos pacientes se recomienda evaluaciones seriadas de la válvula aortica, y de la aorta ascendente mediante ECO, TAC o RM, en pacientes con VAB y una aorta ascendente mayor de 4.0cm, con un intervalo de frecuencia que dependerá del nivel y grado de progresión de la enfermedad. Este intervalo será anual en pacientes cuya aorta ascendente tenga un diámetro mayor de 4.5 cm. (Clase I. Nivel de evidencia C).

Screening en familiares de primer grado

Debido a la evidente importancia de la genética y la heredabilidad de esta patología es importante informar al paciente de la posibilidad de que otros familiares directos pueden padecer esta anomalía valvular. Se ha demostrado claramente la recomendación de hacer una prueba de imagen en los descendientes de primer grado de pacientes con VAB si estos tienen asociada aortopatía o si existe historia familiar de aortopatía o de enfermedades cardiacas. Por otro lado, muchos expertos en Valvulopatías recomiendan la imagen de screening en todos los familiares directos de pacientes con VAB, sin embargo no existen suficientes datos acerca de la utilidad en forma de resultados de esta medida de screening, o de su eficiencia.

Tratamiento médico

Desde el punto de vista de la infancia no se han demostrado fármacos que consigan una disminución del avance de la aortopatía. Se están realizando trabajos en animales o pequeños estudios en humanos, en los que los ARAII están dando buenos resultados en pacientes asociados al síndrome de Marfan [7, 32, 33].

Sí que está recomendado en las guías AHA/ACC el tratamiento de la hipertensión arterial en adultos para disminuir la velocidad de progresión de las complicaciones asociadas. Conceptualmente son más eficaces los beta-bloqueantes o los ARAII, aunque no se ha demostrado este beneficio en grandes estudios [11].

Tratamiento intervencionista

Se suele acudir a este tipo de intervenciones cuando aparece una estenosis aortica severa diagnosticada por ecocardiografía. En niños, adolescentes y en algunos adultos jóvenes, la primera elección de tratamiento de la estenosis aortica grave es la valvuloplastia con balón de forma percutánea. Esta elección está apoyada en varias premisas: Debido al desarrollo y crecimiento de estos pacientes resultan inadecuadas las técnicas de reemplazo valvular, y por otro lado, las válvulas estenosadas en este intervalo de edades están poco calcificadas por lo que hace que esta técnica sea la más adecuada.

La intervención en la infancia se recomienda cuando el paciente entra en insuficiencia cardiaca o presenta síntomas, o cuando se objetiva mediante ecografía transesofágica una estenosis aortica severa [34].

Algunos pacientes pueden padecer tras la valvuloplastia, cierto nivel de insuficiencia aortica, que puede llegar a ser importante requiriendo intervenciones de sustitución valvular en el futuro.

En los pacientes adultos las indicaciones de intervención en la estenosis aortica son equivalentes a las de los pacientes con la válvula tricúspide normal. La diferencia es la aparición de los síntomas (criterio principal de indicación de cirugía), que como se ha comentado anteriormente acontecen a partir de la 4ª década. Debido a la edad, la intervención preferida (si no existe contraindicación para la anticoagulación) es la cirugía de intercambio valvular, con la colocación de una prótesis mecánica.

Con respecto a la cirugía de reemplazo de la aorta ascendente las guías AHA/ACC [11] recomiendan indicar la cirugía en pacientes cuya aorta tenga un diámetro en los senos aórticos o en la aorta ascendente mayor de 5.5 cm. En los pacientes cuyo diámetro se encuentre entre 5.1 cm y 5.5 cm, solo se indicara cirugía en aquellos que tengan factores de riesgo de disección aortica, como son: historia familiar de disección aortica o un ritmo de aumento de este diámetro igual o mayor a 0,5 cm/ año.

Conclusiones

Podemos concluir que la Válvula aórtica bicúspide es una anomalía morfológica cardiaca benigna, con elevada frecuencia y predominancia en el sexo masculino, que no está exenta de posibles complicaciones. Los principales puntos que podemos extraer de nuestro estudio son:

- La principal causa de detección de la VAB en la edad pediátrica es la auscultación de un soplo.
- Se trata de una entidad con una importante carga genética.
- En la infancia encontramos complicaciones debidas a las asociaciones presentes como, la coartación de aorta, la CIV o la estenosis severa.
- El comportamiento evolutivo más frecuente de la VAB es el carácter asintomático durante la infancia, sufriendo una degeneración a una estenosis aórtica en una edad precoz.
- Se ha demostrado que la esperanza de vida de estos pacientes no se ve acortada en comparación con la población sin la malformación.
- Recientemente se ha retirado la indicación de profilaxis de endocarditis infecciosa en esta entidad.
- Muchos expertos recomiendan un screening en familiares de primer grado de pacientes con VAB, aunque no existe aún una evidencia fuerte que avale esta recomendación.

Referencias bibliográficas

1. Braverman A. Clinical manifestations and diagnosis of bicuspid aortic valve in adults. Disponible en: <https://uptodate.publicaciones.saludcastillayleon.es/contents/clinical-manifestations-and-diagnosis-of-bicuspid-aortic-valve-in-adults>.
2. Braverman A. Management of adults with bicuspid aortic valve disease. Disponible en: <https://uptodate.publicaciones.saludcastillayleon.es/contents/management-of-adults-with-bicuspid-aortic-valve-disease>.
3. Geggel R. Overview of common causes of cardiac murmurs in infants and niños. Disponible en: <https://uptodate.publicaciones.saludcastillayleon.es/contents/overview-of-common-causes-of-cardiac-murmurs-in-infants-and-children>.
4. Brown D. Valvar aortic stenosis in children. Disponible en: <https://uptodate.publicaciones.saludcastillayleon.es/contents/valvar-aortic-stenosis-in-children>
5. Sachdev V. et al. Aortic valve disease in Turner Syndrome. *J Am Coll Cardiol*. 2008 May; 51 (19):1904-9.
6. Girdaukas E. Borger M. Bicuspid aortic valve and associated aortopathy. *Thorac Cardiovasc Surg*. 2013; 25 (4): 310-316.
7. Abdulkareem N., Smelt J., Jahangiri M. Bicuspid aortic valve aortopathy: genetics, pathophysiology and medical Therapy. *Interac Cardiovasc and Thorac Surg*. 2013; 17: 554-559.
8. Woo J. et al. Epidemiology, risk factors, pathogenesis and natural history of thoracic aortic aneurysm. Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/epidemiology-risk-factors-pathogenesis-and-natural-history-of-thoracic-aortic-aneurysm>.
9. Mahadevia R. et al. Bicuspid Aortic Cusp Fusion Morphology Alters Aortic Three-Dimensional Outflow Patterns, Wall Shear Stress, and Expression of Aortopathy. *Circulation*. 2014; 129: 673-682.
10. Biner S. et al. Aortopathy Is Prevalent in Relatives of Bicuspid Aortic Valve Patients. *J Am Col Cardiol*. 2009; 53: 2288-95.
11. Nishimura RA. et al. Bicuspid aortic valve and aortopathy. 2014 AHA/ACC Guideline for the Management of Patients With Valvular Heart Disease. *J Am Coll Cardiol*. 2014; 63 (22): 57-185.
12. Tutar E. et al. The prevalence of bicuspid aortic valve in newborns by echocardiographic screening. *Am Heart J*. 2005; 150: 513-515.
13. Fernandes SM. Et al. Morphology of Bicuspid Aortic Valve in Children and Adolescents. *JACC*. 2004; 44 (8): 1648-51.
14. Cripe L. et al. Bicuspid Aortic Valve Is Heritable. *JACC*. 2004; 44 (1): 138-43.
15. Sexton D., Chu V. Antimicrobial prophylaxis for bacterial endocarditis. Disponible en: <https://uptodate.publicaciones.saludcastillayleon.es/contents/antimicrobial-prophylaxis-for-bacterial-endocarditis>.
16. Fernandez S. et al. Bicuspid aortic valve and associated aortic dilation in the Young Heart. 2012; 98: 1014-1019.
17. Kutty S. et al. Main pulmonary artery dilation in association with congenital bicuspid aortic valve in the absence of pulmonary valve abnormality. *Heart*. 2010; 96: 1756-1761.
18. Warren E.A., Boyd M. L., O'Connell C., Dodds L. Dilatation of the ascending aorta in paediatric patients with bicuspid aortic valve: frequency, rate of progression and risk factors. *Heart*. 2006; 92: 1496-1500.

19. Warnes C.A. Bicuspid aortic valve and coarctation: two villains part of a diffuse problema. *Heart*. 2003; 89: 965-966.
20. Baig W. Endocarditis on the bicuspid aortic valve: what's the risk?. *Heart*. 2010; 96: 1689-1690.
21. K.F. Kong W. et al. Sex Differences in Phenotypes of Bicuspid Aortic Valve and Aortopathy. *Circ Cardiovasc Imaging*. 2017; 10 (3).
22. 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 (7): 1809-1812.
23. Gago-Díaz M. et al. The genetic component of bicuspid aortic valve and aortic dilation. An exome-wide Association study. *J Mol Cell Cardiol*. 2017; 102: 3-9.
24. Schaefer BM, Lewin MB, Stout KK, Gill E, Prueitt A, Byers PH, Otto CM. The bicuspid aortic valve: an integrated phenotypic classification of leaflet morphology and aortic root shape. *Heart*. 2008; 94: 1634–1638.
25. Siu SC., Silversides CK. Bicuspid aortic valve disease. *JACC*. 2010; 55 (25): 2789-2800.
26. Bonow RO, Carabello BA, Kanu C, et al. ACC/AHA 2006 guidelines 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* 2006; 48: 1–148.
27. Michelena H.I. et al. Natural History of Asymptomatic Patients with Normally Functioning or Minimally Dysfunctional Bicuspid Aortic Valve in the Community. *Circulation*. 2008; 117 (21): 2776–2784.
28. Tzemos N. et al. Outcomes in adults with bicuspid aortic valves. *JAMA* 2008; 300: 1317–25.
29. Beroukhim RS, Kruzick TL, Taylor AL, Gao D, Yetman AT. Progression of aortic dilation in children with a functionally normal bicuspid aortic valve. *Am J Cardiol* 2006; 98: 828 –30.
30. Roberts WC, Ko JM. Frequency by decades of unicuspid, bicuspid, and tricuspid aortic valves in adults having isolated aortic valve replacement for aortic stenosis, with or without associated aortic regurgitation. *Circulation* 2005; 111: 920.
31. 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: 322.
32. Nagashima H. Angiotensin II Type 2 Receptor Mediates Vascular Smooth Muscle Cell Apoptosis in Cystic Medial Degeneration Associated With Marfan's Syndrome. *Circulation*. 2001; 104: 282-287.
33. Brooke BS. Et al. Angiotensin II Blockade and Aortic-Root Dilation in Marfan's Syndrome. *N Engl J Med*. 2008; 356 (26): 2787-2795.
34. Warnes CA, et al. ACC/AHA 2008 guidelines for the management of adults with congenital heart disease: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice. *J Am Coll Cardiol*. 2008; 52: 1–121

Anexo

Paciente (NHC)	Sexo	Fecha de nacimiento	Edad al Dx	AF VAB: Padre	AF VAB: Madre	Motivo de estudio	Otros AF
579034	V	17/06/2004	9 años	No	No	Seguimiento displasia Ao	Marcapasos abuelo
727761	V	30/08/2012	RN	No	No	Soplo Neonatal	No
781182	V	01/05/2016	RN	No	No	Soplo neonatal	Gemelo: anemia hemolítica
636840	M	26/05/2008	2 Meses	BAV + Eao	No	Soplo	No
761849	M	25/11/2009	5 años	Coartación Ao	No	Soplo	No
598276	M	07/09/2005	11 años	No	No	Desdobl. 2º Tono	Hermana: Anemia Hemolit.
569072	V	31/07/2003	11 Años	No	No	Soplo	No
762912	V	23/10/2014	1 año	No	No	Itsmo Estrecho Por soplo	No
766338	V	05/04/2015	13 Meses	No	No	Coartación hermano	Hermano: Coartación Ao
724000	M	02/06/2012	22 Meses	No	No	Seguimiento CIV	No
710871	V	14/07/2005	1 año	No	No	Soplo	Soplo
646063	V	05/02/2009	2 años	BAV	No	Seguim Ductus Persistente	No
684939	V	28/04/2010	RN	No	No	Soplo Neonatal	No
657780	V	25/04/2009	8 meses	No	No	Coartacion Aorta + CIV	Hermano: Estenosis Pulmonar
736418	V	23/02/2007	8 años	BAV	No	Antecedente Familiar	No
631824	V	21/01/2008	1 mes	No	No	Control Eco fetal	No
550779	V	14/08/2002	< 5 años	No	No	Soplo	No
685106	V	01/02/2010	RN	No	No	Soplo Neonatal	No
684384	M	14/04/2010	2 años	Soplo	No	Seguim Ductus Persistente	No
688934	V	07/08/2010	3 años	No	No	Seguim CIV	No
704647	V	09/01/2008	7 años	No	No	Dolor toracico en esfuerzo	Soplo
773382	V	07/10/2015	RN	No	No	Soplo Neonatal	No
785149	M	19/08/2016	RN	No	No	Soplo Neonatal	No

Paciente (NHC)	Síntomas al Dx	Signos al Dx	Patología Asociada	Coartación de Aorta	Metodo Dx	Tratamiento	Complicaciones
579034	Asint	Soplo Sist.	No	No	Ecocardio	No	IAo Ligera
727761	Asint	Soplo Sist.	No	No	Ecocardio	Valvuloplastia	EAO Severa
781182	Asint	Soplo Sist.	No	No	Ecocardio	Valvuloplastia	EAO Severa
636840	Asint	Soplo Sist.	No	No	Ecocardio	No	EAO Ligera
761849	Asint	Soplo Sist.	No	No	Ecocardio	No	No
598276	Asint	Desdobl. 2º T	No	No	Ecocardio	No	IAo Leve
569072	Asint	Soplo Sist.	No	No	Ecocardio	No	EAO Leve/ IAo Leve
762912	Asint	Soplo Sist.	No	Itsmo estrecho	Ecocardio	No	No
766338	Asint	No	No	No	Ecocardio	No	No
724000	Asint	Soplo Sist.	CIV	No	Ecocardio	Qx de CIV	IAo Leve
710871	Asint	Soplo Sist.	No	No	Ecocardio	No	No
646063	Asint	Soplo Sist.	No	No	Ecocardio	No	EAO Leve
684939	Asint	Soplo Sist.	Epispdios Bloq AV 2º	No	Ecocardio	No	IAo Leve
657780	Asint	No	CIV	Coartación de Ao	Ecocardio	Qx Coartación	Recoartación
736418	Asint	Soplo Sist.	No	No	Ecocardio	No	No
631824	Asint	Soplo Sist.	No	No	Ecocardio	No	EAO Leve/ IAo leve
550779	Asint	Soplo Sist.	Membrana Subvalvular	No	Ecocardio	No	EAO Subvalvular leve
685106	Asint	Soplo Sist.	No	No	Ecocardio	Captopril	EAO Leve/ IAo Leve
684384	Asint	No	No	No	Ecocardio	No	IAo Leve
688934	Asint	Soplo Sist.	CIV	No	Ecocardio	Qx de CIV	EAO Leve
704647	Asint	No	I Mitral Leve	No	Ecocardio	No	No
773382	Asint	Soplo Sist.	No	No	Ecocardio	Valvuloplastia	EAO Severa
785149	Asint	Soplo Sist.	CIV	Coartación de Ao	Ecocardio	Qx Coartación	Recoartación



Válvula Aórtica Bicúspide en Población Pediátrica



Bianco Fernández, Fabián. Estudiante 6º Grado de Medicina
Centeno Malfaz, Fernando. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega

Introducción

La válvula aórtica bicúspide (VAB) es la malformación cardíaca congénita más frecuente (0.5-2% Población). Consiste en la apertura de la válvula por solo dos velos. Ya sea por una VAB pura, con dos cúspides diferenciadas únicas, o por la unión entre dos de ellas, el resultado común es una apertura anómala en sístole. Es una enfermedad con una importante heredabilidad basada en una herencia poligénica. Además, se asocia a ciertas patologías importantes que hacen de esta anomalía, en principio benigna, una entidad candidata a seguimiento en estos niños a lo largo de su vida.

Materiales y Métodos

Se ha realizado un estudio descriptivo de carácter retrospectivo, de las historias clínicas de 25 niños con VAB, en el HURH, desde marzo de 2016 a febrero de 2017.

Los datos extraídos de las historias clínicas son:

- Sexo, NHC y fecha de nacimiento, y edad al diagnóstico.
- Antecedentes familiares de cardiopatías.
- Motivo de estudio.
- Síntomas y signos al diagnóstico.
- Otras patologías asociadas.
- Método utilizado para el diagnóstico.
- Tratamiento utilizado.
- Complicaciones.



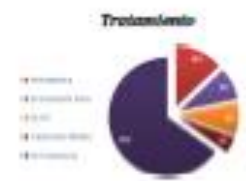
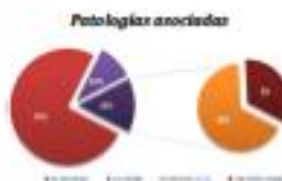
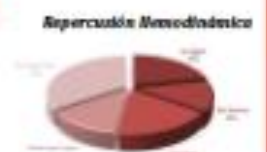
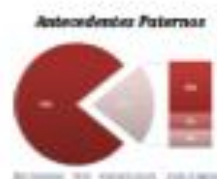
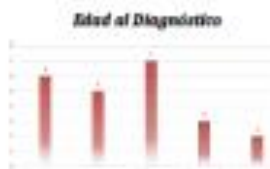
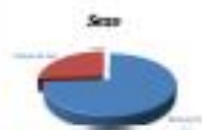
Discusión

La VAB es una malformación cardíaca frecuente con una prevalencia de 0.5-2% en la población general. Es una anomalía benigna que se comporta de forma asintomática en la mayoría de los pacientes portadores de ésta. Tiene una importante carga genética de carácter poligénico, no conocida completamente, y que se ha descrito como Autosómica Dominante con penetrancia incompleta.

Las características que ensombrecen su pronóstico son las complicaciones y asociaciones que acontecen, que son:

- **Dilatación de la Raíz Aórtica (Aortopatía de la VAB):** Asociación más específica, que consiste en una degeneración intrínseca de la pared de la arteria.
- **Disección Aórtica:** La más temida.
- **Repercusión hemodinámica:** Estenosis e insuficiencia aórtica, con un espectro variable de gravedad.
- **Coartación de aorta:** Asociación característica que empeora el pronóstico de nuestros pacientes.
- **Dilatación de la arteria pulmonar:** Posible línea de estudio futura.

Resultados



Conclusiones

- Aunque se trate de una malformación benigna del corazón, las posibles asociaciones y complicaciones que pueden surgir a lo largo de su evolución, hacen necesario el seguimiento de estos niños hasta la edad adulta, donde la aparición de una estenosis aórtica candidata a reemplazo valvular se produce a una edad precoz.
- Los expertos recomiendan el estudio de los parientes de primer grado de los pacientes afectados de VAB, sin existir una evidencia fuerte al respecto de esta recomendación.
- Con todo esto no se ha demostrado que estos pacientes vean reducida su esperanza de vida en comparación con la población general.