



# Cardiocre

www.elsevier.es/cardiocre



## Cartas científicas

# Estudio de la agregación familiar de pacientes con válvula aórtica bicúspide

## Heritability of bicuspid aortic valve

### Introducción y justificación del estudio

La válvula aórtica bicúspide (VAB) se define como la presencia de dos velos valvulares aórticos en lugar de los tres esperados, debido a la fusión total o parcial entre dos de ellos<sup>1</sup>. Es típico que ambos velos sean asimétricos, y habitualmente el velo de mayor tamaño presenta un rafe central que resulta de la fusión de la comisura afectada. La importancia de la VAB está en su alta prevalencia y en su asociación a otras anomalías cardiovasculares, de las que la más común es la dilatación de la aorta torácica ascendente<sup>2</sup>. Son comunes en la edad adulta las complicaciones asociadas a la misma. Aunque inicialmente se consideró como una alteración exclusivamente de la estructura valvular, la enfermedad es más compleja, y coexiste una alteración genética que afecta al desarrollo cardiaco y/o de la aorta<sup>2</sup>.

Se considera la anomalía cardiaca congénita más frecuente, con una prevalencia estimada en la población general entre el 0,5 y el 2%<sup>1</sup>; predomina en el género masculino, con una relación aproximada de 3:1. Se ha encontrado mayor asociación de la VAB con la coartación de aorta y con el síndrome del corazón izquierdo hipoplásico respecto al resto de anomalías cardíacas.

Se han definido varios patrones morfológicos valvulares en función de las comisuras fusionadas.

Existen varias publicaciones sobre estudios realizados a los familiares de los pacientes con VAB, entre los que destaca el de Glick y Roberts (1994)<sup>3</sup>, que informaron de una prevalencia de VAB del 24% en familias con más de una persona afectada, lo que sugería un patrón de herencia mendeliano. Sin embargo, el estudio genético de los pacientes con VAB es complejo. Los estudios familiares de Huntington (30 familias en Ontario, Canadá) (1997)<sup>4</sup> y Cripe (50 familias en Cincinnati, Ohio) (2004)<sup>5</sup> informaron de una prevalencia familiar del 9% en los familiares de primer grado de los pacientes con VAB, significativamente mayor que en la población general. Las conclusiones iniciales de estos estudios han dado lugar a que las últimas directrices recomienden el cribado ecocardiográfico para los familiares de primer grado de pacientes con VAB<sup>4</sup>. Sin embargo, se desconoce la prevalencia de BAV entre los familiares los pacientes en nuestro medio y sería

deseable disponer de más estudios para dar solidez a estas indicaciones.

### Objetivos

El objetivo principal de este estudio es analizar prospectivamente en nuestra población la prevalencia de VAB entre los familiares de primer grado de los pacientes afectados.

Objetivos secundarios: analizar el tipo de bicúspide y la presencia de anomalías asociadas en los familiares afectados.

### Métodos

Realización de la historia familiar y del árbol genealógico con propuesta de estudio familiar prospectivo a los pacientes con VAB atendidos en las consultas de cardiopatías congénitas del adulto y cardiología general de nuestro centro.

El estudio de los familiares consiste en la historia clínica, la toma de medidas antropométricas (peso y talla) y la realización de ecocardiograma Doppler completo.

### Criterios de inclusión

Familiares de primer grado de pacientes con VAB que acepten participar en el estudio.

### Criterios de exclusión

Familiares con calidad de estudio ecocardiográfico insuficiente para analizar con precisión la válvula aórtica, así como los familiares que no deseen participar en el estudio.

### Tamaño de la muestra

La intención del estudio es analizar 100 familias con una media de 4 miembros cada una, lo que supondría un total aproximado de 400 familiares.

### Estudio ecocardiográfico

Será realizado por dos cardiólogos expertos en ecocardiografía.

Se realizará examen ecocardiográfico completo para determinar:

- La morfología y la función valvular aórtica, analizando el número de velos, la ubicación de las comisuras, el grosor, la densidad y la movilidad.
- La morfología y la función de las válvulas restantes.
- El tamaño de las cavidades.
- La función ventricular.
- Las dimensiones de la raíz aórtica y de la aorta tubular.
- La posible presencia de shunt intracardiacos o de coartación aórtica.

#### Análisis estadístico

Los cálculos se realizan con el paquete estadístico SPSS. El índice de recurrencia familiar se calcula como el porcentaje de casos con válvula bicúspide entre la población de familiares de primer grado.

#### Resultados

Serán enviados al Congreso Andaluz de Cardiología y a las publicaciones especializadas en el tema.

#### Financiación

Estudio financiado con una Beca de la Sociedad Andaluza de Cardiología.

#### BIBLIOGRAFÍA

1. Roberts WC. The congenitally bicuspid aortic valve. A study of 85 autopsy cases. *Am J Cardiol.* 1970;26:72-83.
2. Siu SC, Silversides CK. Bicuspid aortic valve disease. *J Am Coll Cardiol.* 2010;55:2789-800.
3. Glick BN, Roberts WC. Congenitally bicuspid aortic valve in multiple family members. *Am J Cardiol.* 1994;73:400-4.
4. 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.
5. Cripe L, Andelfinger G, Martin LJ, et al. Bicuspid aortic valve is heritable. *J Am Coll Cardiol.* 2004;44:138-43.

Juan M. Robledo-Carmona\* e Isabel Rodríguez-Bailón

Área del Corazón, Servicio de Cardiología, Hospital Virgen de la Victoria, Málaga, España

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [juanrobcar@gmail.com](mailto:juanrobcar@gmail.com)  
(J.M. Robledo-Carmona).

1889-898X/\$ – see front matter

© 2011 SAC. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

doi:10.1016/j.carcor.2011.11.001

## La frecuencia cardiaca en la enfermedad coronaria estable: qué sabemos y qué nos queda por aprender

### Heart rate in stable coronary artery disease: what we know and what there is to learn

Señor Editor:

La frecuencia cardiaca en reposo (FCr) ha cobrado una especial importancia como factor pronóstico en los pacientes con enfermedad coronaria estable (ECE). En este grupo de población, la información sobre su valor predictor de eventos descansa principalmente en tres amplios estudios: un análisis del registro CASS<sup>1</sup>, un subestudio del ensayo clínico INVEST<sup>2</sup> y un subanálisis del ensayo clínico BEAUTIFUL<sup>3</sup>. Aunque los tres estudios ponen de manifiesto el valor pronóstico adverso de esta variable en sus grupos de estudio, las poblaciones que investigan son seleccionadas y podrían diferir de los pacientes con ECE habitualmente tratados en la práctica clínica diaria, como reconocen los propios autores en sus publicaciones<sup>1-3</sup>. El primero de los trabajos<sup>1</sup> incluyó 24.913 pacientes con sospecha de enfermedad coronaria referidos a coronariografía, en un periodo que concluyó hace 30 años. La edad media

relativamente joven (53 años), la escasa proporción de diabéticos (11%) y la reducida prescripción de medicación con influencia pronóstica (hipolipemiantes 4%, betabloqueantes 44% y antiagregantes 7%) configura una población diferente a la habitualmente atendida en nuestro medio. Los otros dos estudios han basado sus conclusiones en grupos de pacientes reclutados para ensayos clínicos, con el posible sesgo de selección que ello puede acarrear. Así, en el estudio INVEST<sup>2</sup>, que incluyó a 22.192 pacientes hipertensos con ECE aleatorizados a recibir verapamilo o atenolol, las mujeres (52%) y los hipertensos (100%) estaban en una proporción superior a lo esperable en esta población y la tasa de revascularización fue relativamente baja (27%), así como el empleo de medicaciones de impacto pronóstico (hipolipemiantes 37%, betabloqueantes 50% y antiagregantes 57%). En el análisis del grupo placebo del ensayo BEAUTIFUL<sup>3</sup>, que investigó el