

VÁLVULA AÓRTICA BICÚSPIDE



María Casero González (R3)

Supervisada por: *Dr. Félix Romero*

SERVICIO DE CARDIOLOGÍA PEDIÁTRICA

Sesión Pediatría HMI. Badajoz 2016

HISTORIA VAB

- Hace 400 años→*Leonardo Da Vinci*: VAB como **variante de la normalidad**.
- 1844→*Paget*: relaciona VAB con **enfermedad**.
- 1858→*Peacock*: asocia VAB con tendencia a desarrollar **estenosis y/o insuficiencia** aórtica.
- 1886→*Osler*: describe 18 casos asociados a **endocarditis** infecciosa.
- 1928→*Abbot*: asociación entre VAB y **aortopatía**.
- 1972→*McKusick*: describe **necrosis** quística de la media



IMPORTANCIA

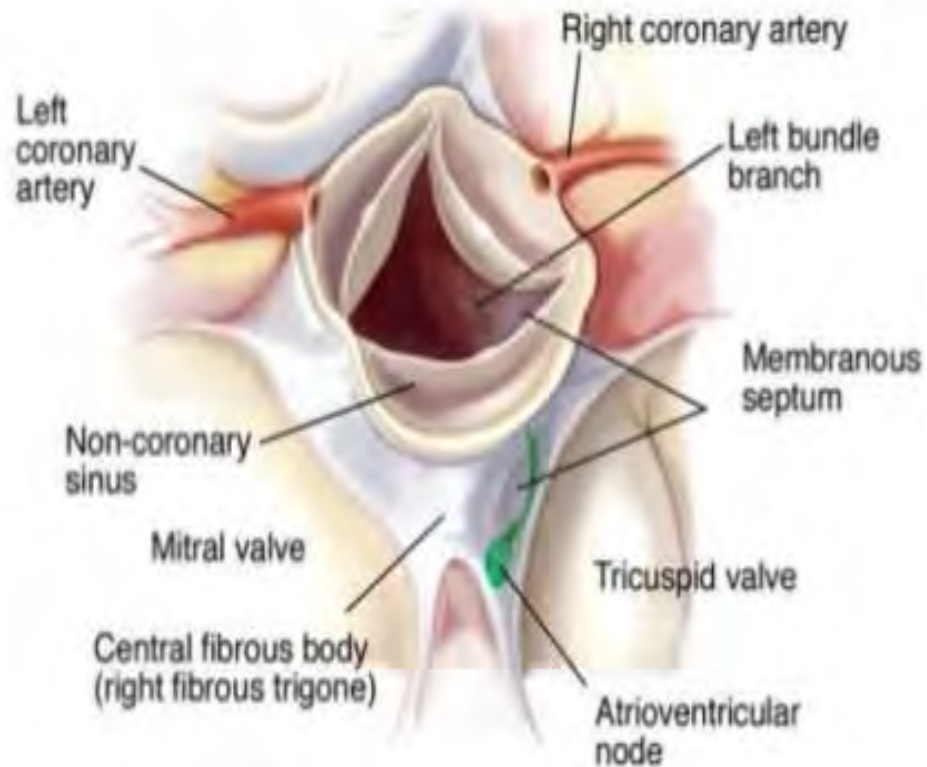
- Defecto cardíaco congénito + frecuente (P a nivel mundial= 0.5-2%).
- Complicaciones en la edad adulta habituales.
- Enfermedad compleja → afectación valvulogénesis y capa media vascular con implicación de factores genéticos, moleculares y hemodinámicos.
- Asociaciones VAB

ASOCIACIONES VAB

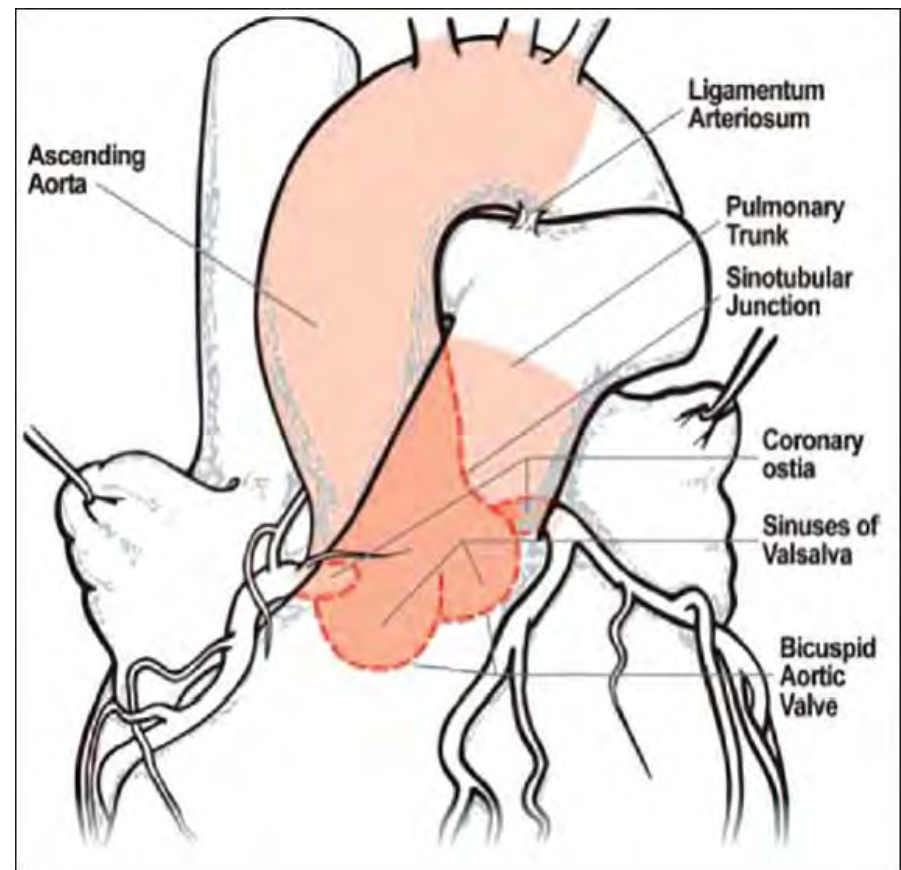
- ✓ Aneurisma de Aorta torácica y dilatación de Aorta ascendente → manifestaciones de un defecto genético único (NOTCH 1).
- ✓ Coartación Aorta → 50-75% de los pacientes que tienen coartación de aorta padecen de VAB.
- ✓ Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico.
- ✓ Cuadros sindrómicos: Shone, Williams, Turner, DiGeorge
- ✓ Otros defectos cardíacos: DAP, defectos del septo interventricular e interatrial.
- ✓ Anomalías coronarias: afectación ostia coronaria → dominancia coronaria izquierda (29-57%), arteria coronaria única

RECUERDO ANATÓMICO

VÁLVULA AÓRTICA

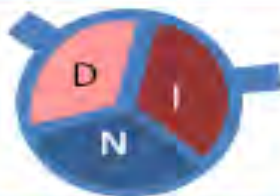


AORTA ASCENDENTE



TIPOS DE VAB

Anatomía normal



Velo coronario derecha (D)

Velo coronario izquierda (I)

Velo no coronario (N)

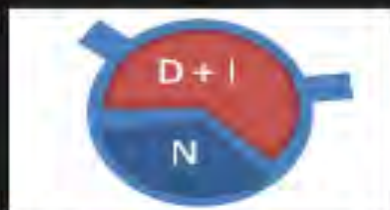
Válvula aórtica bicúspide

D+I

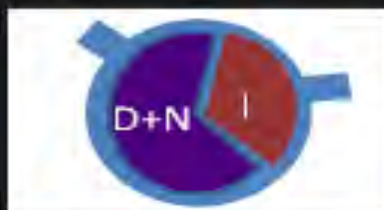
D+N

N+I

No rafe



20%

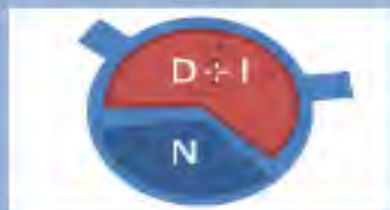


9%



0%

Rafe



50% Forma más frecuente



10%



1%

Coartación de Aorta

VAB Y VASCULOPATÍA



- GENÉTICA



- DESARROLLO EMBRIOLÓGICO



- MOLECULAR



- HEMODINÁMICO

GENÉTICA

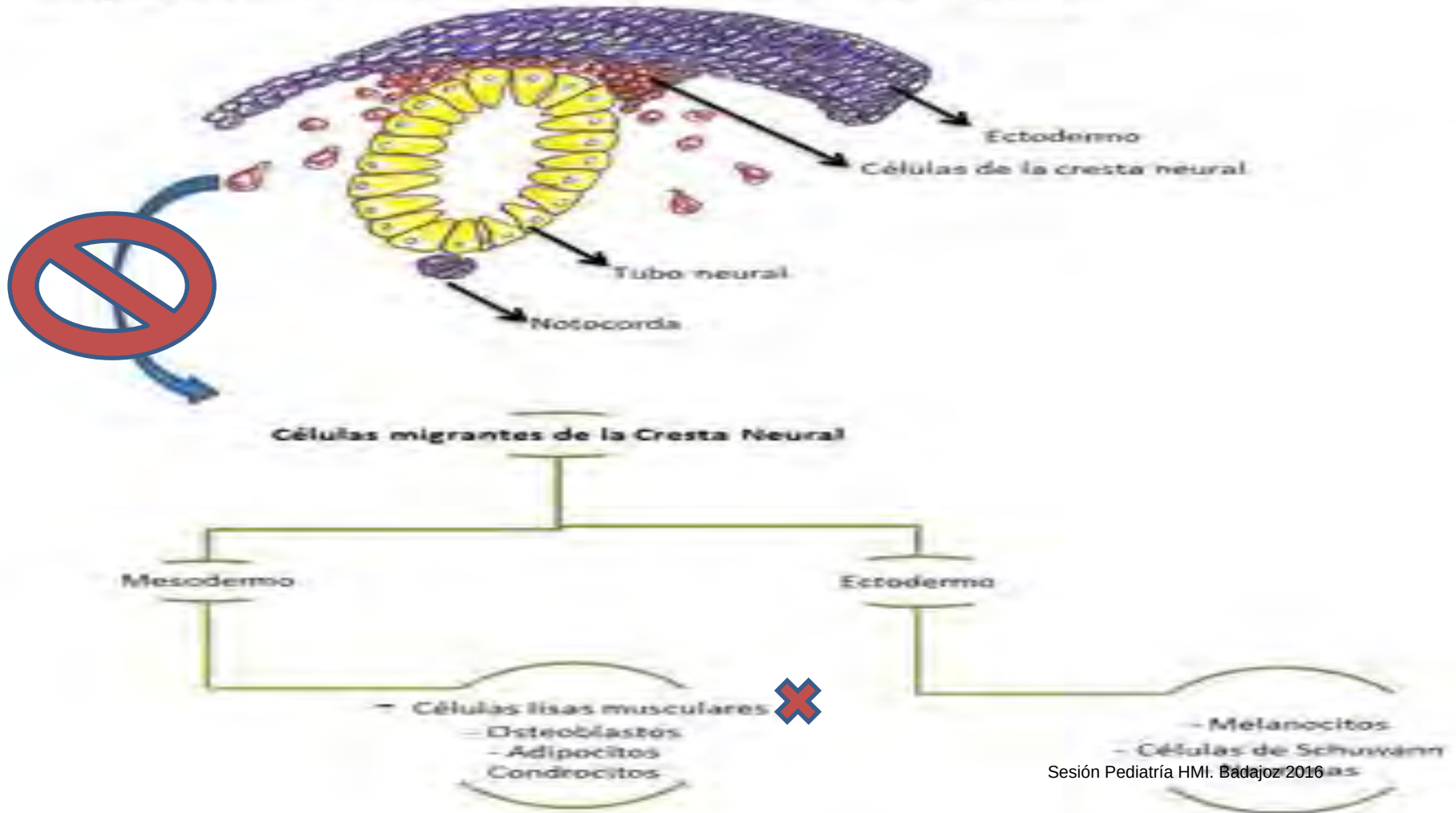
- ❖ Asociación familiar (24%) → Patrón AD con penetrancia variable → Screening familiares de primer grado (ecocardiografía).
- ❖ Mayor frecuencia en hombres y asociación Sd. Turner (45X0) → Patrón de herencia ligado a X.
- ❖ Patrón de herencia complejo → mutaciones de genes con patrones de herencia diferentes

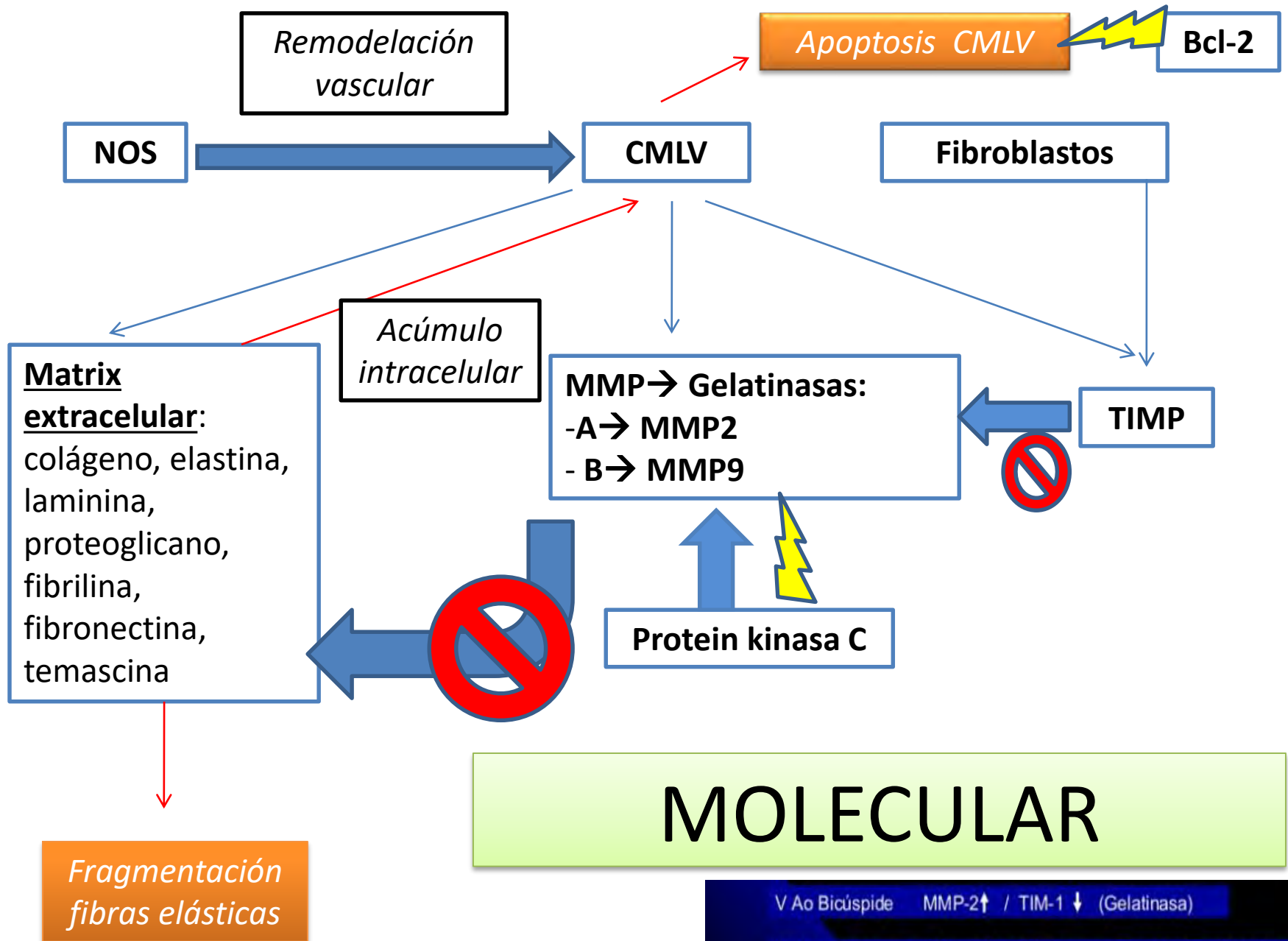
GENÉTICA

GEN/ SÍNDROME IMPLICADO	RESULTADO
Mutación NOTCH1 (9q34.31)	Interrupción desarrollo Aórtico + depósito calcio.
Disregulación UFD1L (22q)	Anormal desarrollo tracto de salida Sd. Di George (22q11.2)
Mutación ACTA 2 (10q)	Disminución síntesis α -actina por células musculares lisas vasculares (CMLV) → Aneurismas Aorta torácica
Mutación eNOS	MARFAN → Mutación FBN1 (fibrilina 1) Anormal valvular y aórtico vascular
5q,13q, 18q	Genes responsables VAB y otros defectos cardíacos.
Williams (monosomía 7)	Estenosis aórtica supravalvular
Turner (45X)	VAB, Coartación de aorta
Shone	Anillo fibroso supravalvular mitral, válvula mitral en paracaídas, estenosis subaórtica y coartación de aorta.

DESARROLLO EMBRIOLÓGICO

Migración de las células de la Cresta Neural





V Ao Bicúspide MMP-2↑ / TIM-1 ↓ (Gelatinasa)

V Ao Tricúspide MMP-13↑ / TIM-2 ↓ (Colagenasa) MMP-2, TIM-3 ↓

MARFAN MMP-12↑ / TIM-3 ↓ (Elastasa) TIM-2 ↑

MOLECULAR

Histopathology and immunohistochemistry

Medial degeneration

VSMC apoptosis

Decreased production of extracellular matrix proteins

Elastin fragmentation

Loss of structural support and elasticity

Differential expression of Bcl-2

Increased VSMC apoptosis

Fibrillin-1 deficiency

Detachment of VSMCs from elastin and collagen matrix

Differential expression of MMPs and TIMPs

Increased degradation of collagen and elastin

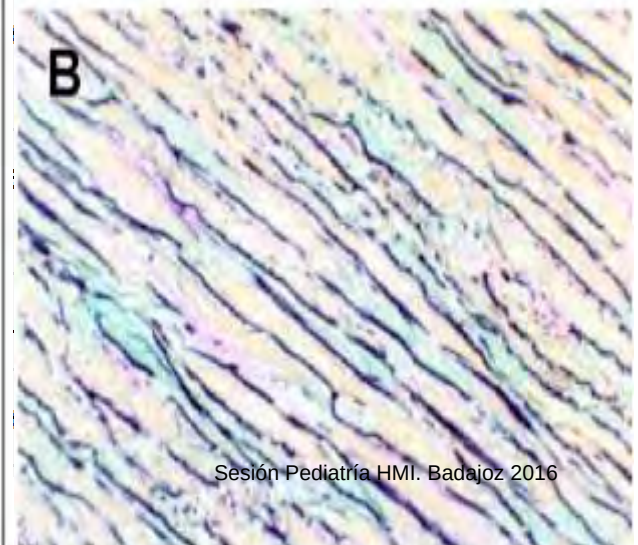
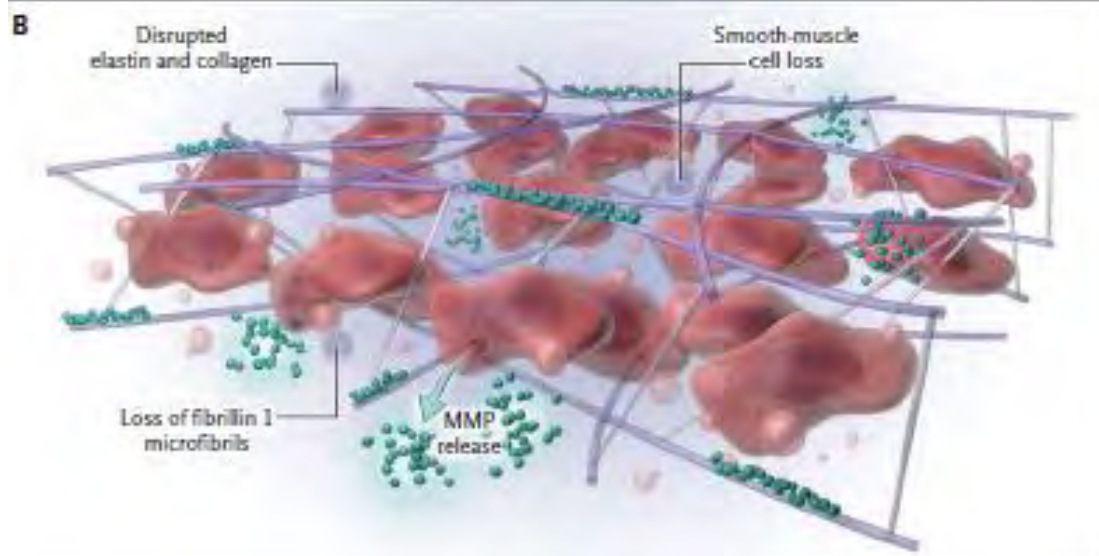
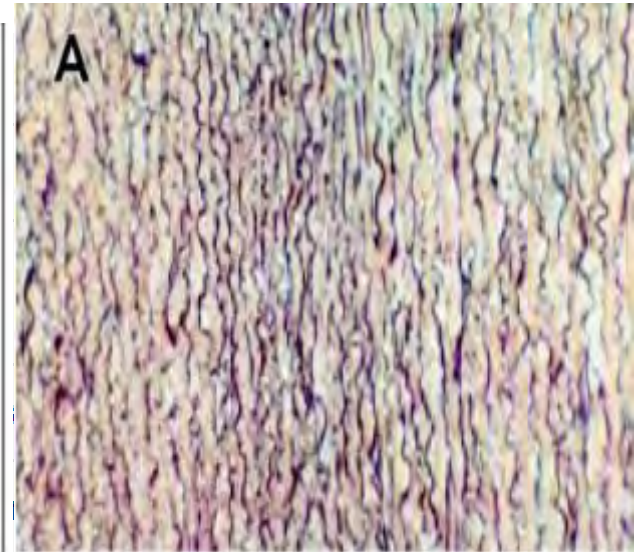
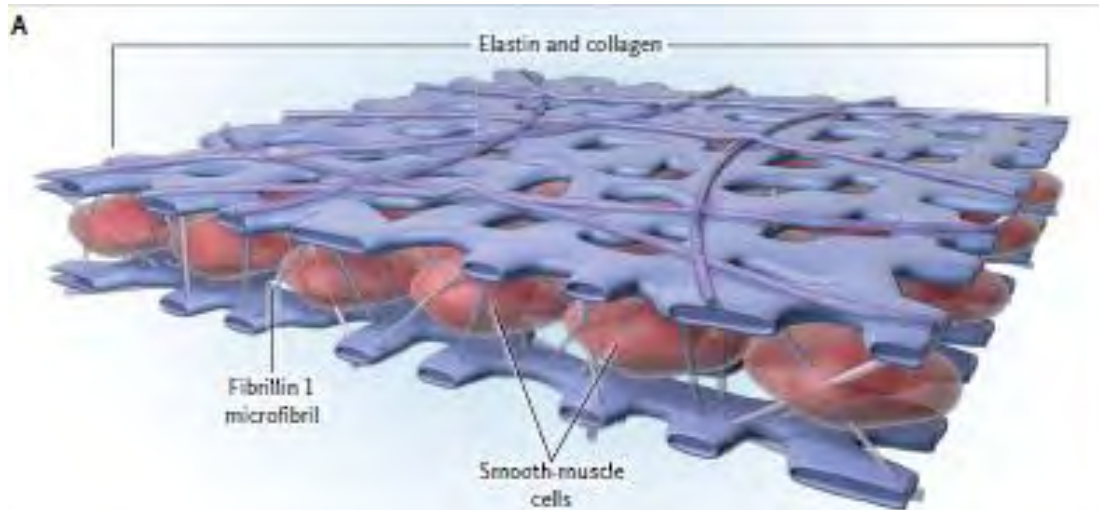
Differential expression of PKC

Upregulation of MMPs

Decreased expression of eNOS

Abnormal regulation of vascular remodeling

MOLECULAR

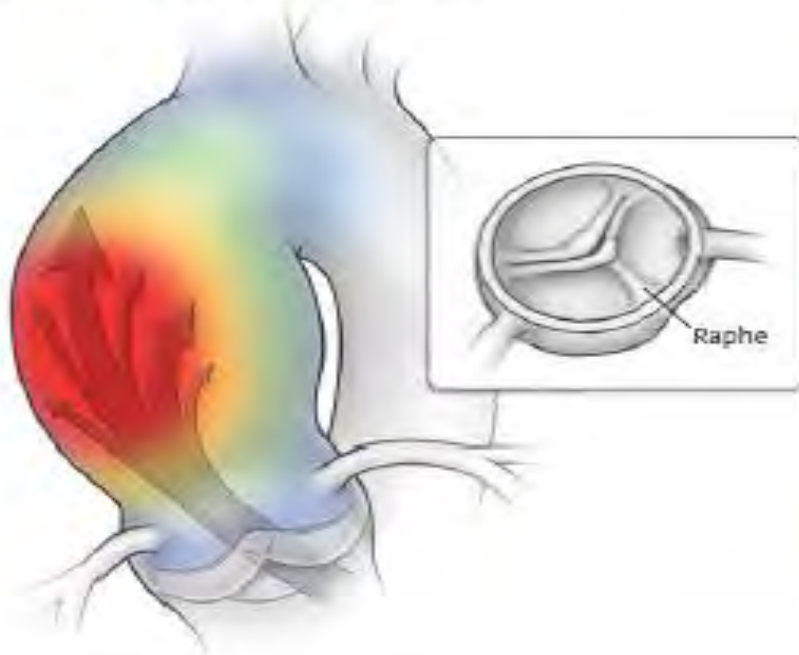


HEMODINÁMICO

- El **aumento de la tracción y tensiones de cizallamiento** juegan un papel en la **patogénesis** de la enfermedad aórtica BAV.
- La tensión de tracción se ejerce perpendicularmente a la pared aórtica y se distribuye de manera uniforme a lo largo de la circunferencia aórtica.
- La fuerza de tracción aumenta en relación con el aumento del radio de la aorta, según la Ley de Laplace.
- La fuerza de cizallamiento, ejerce una fuerza en paralelo sobre la pared aórtica por medio de la fricción en la superficie endotelial, lo que conlleva la activación de la cascada celular y con ello activación de las MMPs.

HEMODINÁMICO

A Right-left fusion pattern



PATRÓN RL → flujo directo hacia la pared **derecha anterior**, propagándose en dirección helicoidal hacia la **derecha**.

Asociado con *dilatación raíz aórtica y asimétrica de la porción tubular*.

B Right-noncoronary fusion pattern



PATRÓN RN → flujo directo hacia la pared **derecha posterior**, propagándose en dirección helicoidal hacia la pared **posterior**.

Asociado con *dilatación del arco aórtico*.

TIPOS DILATACIÓN

Type 1

Dilatation of tubular ascending aorta primarily along convexity of aorta, with mild-to-moderate root dilatation



Diagnóstico + tardío (>50), fusión RL y Estenosis Aórtica.

Type 2

Arch dilatation with involvement of tubular ascending aorta, with relative sparing of root



Fusión RN

Type 3

Isolated aortic-root involvement with normal tubular ascending aorta and arch dimensions



Diagnóstico + precoz (<40), varones, causa genética e Insuficiencia Aórtica.

TIPOS DILATACIÓN NIÑOS

Mart CR, McNerny BE. Shape of the dilated aorta in children with bicuspid aortic valve. Ann Pediatr Card 2013;6:126-31

Objetivos

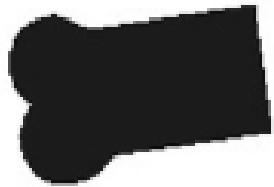
- 1) Describir diferentes formas de dilatación aórtica
- 2) Asociar cada tipo de dilatación con edad, sexo, patrón de VAB, y patrón hemodinámico.

Resultados:

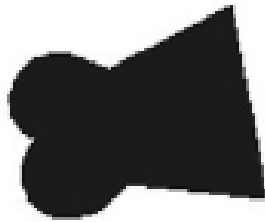
- 1) De los 187 pacientes incluidos, dilatación aórtica estaba presente en 104 (56%).
- 2) S1 (12%); **S2 (39%); S3 (34%);** S4 (7%); S5 (8%); S6 (1%)
- 3) <6años→ S2; > 6años→S3
- 4) Patrón RL→ S2 yS3; RN→ S2; LN→ S2

- S1→ Normal.
- S2→ Dilatación Aorta ascendente.
- S3→ Borramiento porción sinotubular.
- S4→ “Marfan like”
- S5→ Dilatación senos de valsalva y aorta ascendente.
- S6→ Dilatación porción distal senos de valsalva, porción sinotubular y aorta ascendente.

TIPOS DILATACIÓN NIÑOS



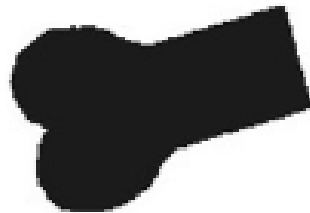
S1



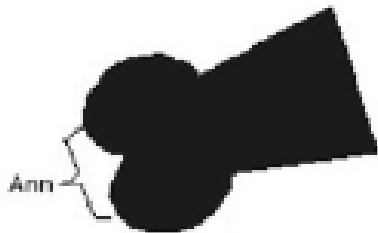
S2



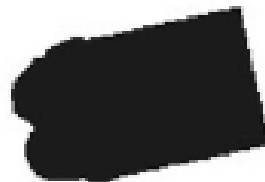
S3



S4



S5



S6

S1→ Normal.

S2→ Dilatación Aorta ascendente.

S3→ Borramiento porción sinotubular.

S4→ “Marfan like”

S5→ Dilatación senos de valsalva y aorta ascendente.

S6→ Dilatación porción distal senos de valsalva, porción sinotubular y aorta ascendente.

VÁLVULA AÓRTICA BICÚSPIDE

ANOMALÍAS ASOCIADAS A VASCULOPATÍA AÓRTICA

- Coartación de Aorta
- Disección de Aorta
- Aneurisma de Aorta

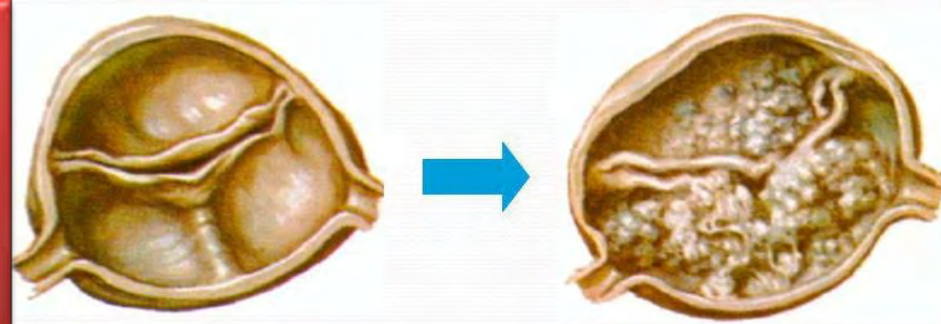
- Estenosis Aórtica
- Insuficiencia Aórtica
- Endocarditis infecciosa

COMPLICACIONES VALVULARES

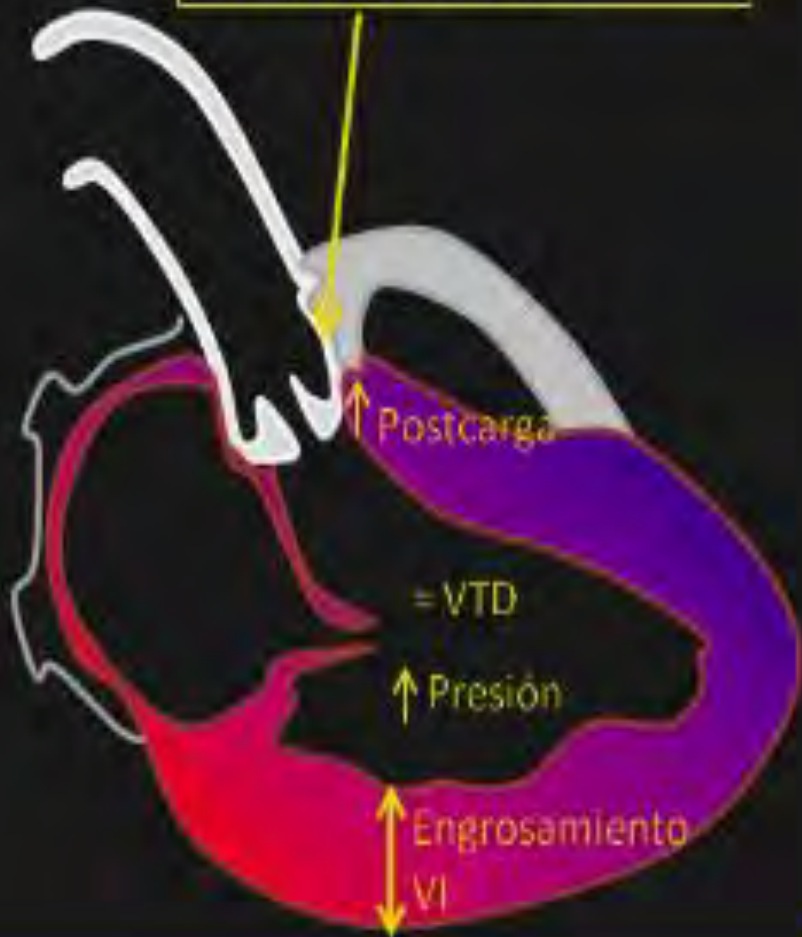
ANOMALÍAS ASOCIADAS A LA VASCULOPATÍA AÓRTICA

- Dilatación de Aorta ascendente varía de 20-84% según las series, según población, zona, técnicas de diagnóstico, umbrales y heterogeneidad de la enfermedad.
- Dilatación aórtica empieza en la infancia, RN con VAB tiene tamaños mayores y aumentada la tasa de crecimiento en comparación con VAT.
- La tasa de crecimiento se relaciona directamente con el diámetro aórtico.
- Diámetro aórtico adulto($\geq 6\text{cm}$) $\rightarrow$ > Riesgo de disección y ruptura.

ESTENOSIS AÓRTICA VAB



Estenosis aórtica



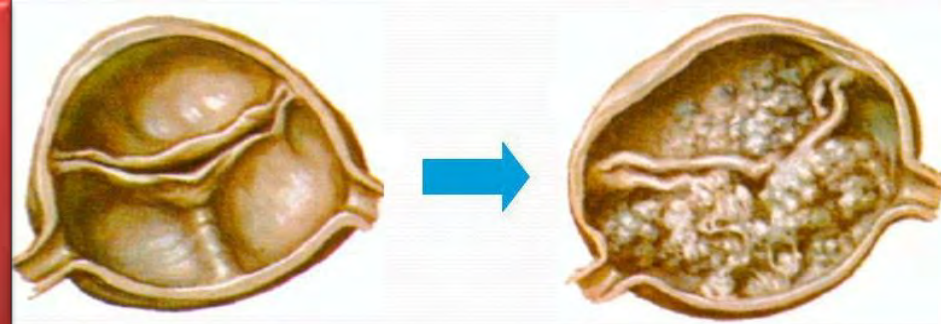
❖ NIÑOS:

-1/3 aumento del gradiente en cateterización según estudio.

❖ ADULTOS:

- Disposición valvular+ flujo turbulento → fibrosis y calcificación precoz → 40 años.

ESTENOSIS AÓRTICA VAB



	EA leve	EA moderada	EA severa
Velocidad pico (m/sg)	< 3	3-4	> 4
Gradiente medio (mmHg)	< 25	25 - 40	> 40
Área (cm ²)	< 1.5	1 - 1,5	> 1 (< 0,6 cm ² /m ² superficie corporal)

❖ NIÑOS:

- 1/3 aumento del gradiente en cateterización según estudio.

❖ ADULTOS:

- Disposición valvular+ flujo turbulento → fibrosis y calcificación precoz → 40 años.

	Estenosis leve	Estenosis moderada	Estenosis grave
Gradiente máximo	< 40 mmHg	40-75 mmHg	> 75 mmHg
Gradiente medio	< 25 mmHg	25-40 mmHg	> 40 mmHg

INSUFICIENCIA AÓRTICA VAB

Insuficiencia aórtica



Insuficiencia Aórtica 2ª a:

- Endocarditis
- Valvuloplastia
- Anomalías estructurales → dilatación.
- Prolapso valvular

+ frecuente asociado a dilatación aórtica.

• Pacientes IQ → sólo 13% por Insuficiencia aórtica pura.

INSUFICIENCIA AÓRTICA VAB

Insuficiencia aórtica

Insuficiencia Aórtica 2ª a:

- Endocarditis
- Valvuloplastia
- Anomalías estructurales → dilatación.
- Prolapso valvular

+ frecuente asociado a dilatación aórtica.

• Pacientes IQ → sólo 13% por Insuficiencia aórtica pura.

Variable	I Ao leve	I Ao moderada		I Ao severa
Ancho de vena contracta (mm)	< 3	3-5,9		> 6
Relación ancho chorro/ancho TSVI	< 25	25-44	45-65	> 65
Volumen regurgitante (ml/min)	< 30	30-44	45-59	> 60
Fracción regurgitante (%)	< 30	30-39	40-49	> 50
Orificio regurgitante efectivo	< 10	10-19	20-29	> 30

Nota: Las subdivisiones de la clase moderada corresponden a las subcategorías moderada y moderadamente severa.

ENDOCARDITIS



Normal
aortic valve



Aortic valve
with bacterial
endocarditis



Riesgo series clásicas → 10-30% por
año → SESGOS



Riesgo series actuales → 0.3-2 %
por año → AHA NO PROFILAXIS
RUTINARIA (excepción endocarditis
previa).

CURSO CLÍNICO

Variable→ De enfermedad valvular severa en la infancia a asintomático en la vejez.

INFANCIA

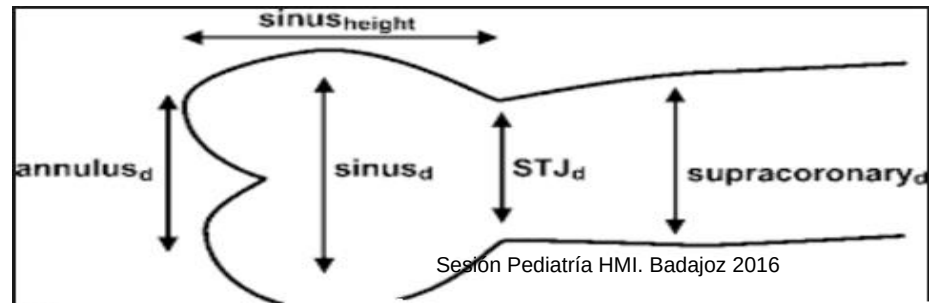
- ASINTOMÁTICOS (+ fr)
- 1/50 enfermedad valvular significativa clínicamente durante la adolescencia.
- Estenosis Ao por orificio valvular pequeño
- Insuficiencia Ao por prolapso de valva, endocarditis, 2º a valvuloplastia con balón.

ADULTOS

- 50% COMPLICACIONES
- Estenosis Ao a edades + tempranas→ calcificación precoz.
- Insuficiencia Ao asociada a vasculopatía.
- Tasas de eventos cardíacos son mayores si presentan uno o más de los siguientes FR: > 30 años, Estenosis o Insuficiencia Aórtica moderada o severa.
- Eventos fatales son raros.

DIAGNÓSTICO

- EF → AC → sonido eyección en ápex +/- complicaciones.
- Laboratorio → ↑ PCR y colesterol → > calcificación
- Pruebas de imagen:
 - ETT (S 92%; E 96%):
 - Difícil si calcificación y diferenciar bicúspide o monocúspide.
 - Eje paraesternal corto: en diástole patrón valvular.
 - Eje largo: cierre excéntrico.
 - RMN y TAC → permiten caracterizar mejor aorta torácica.



DIAGNÓSTICO

DIASTOLE



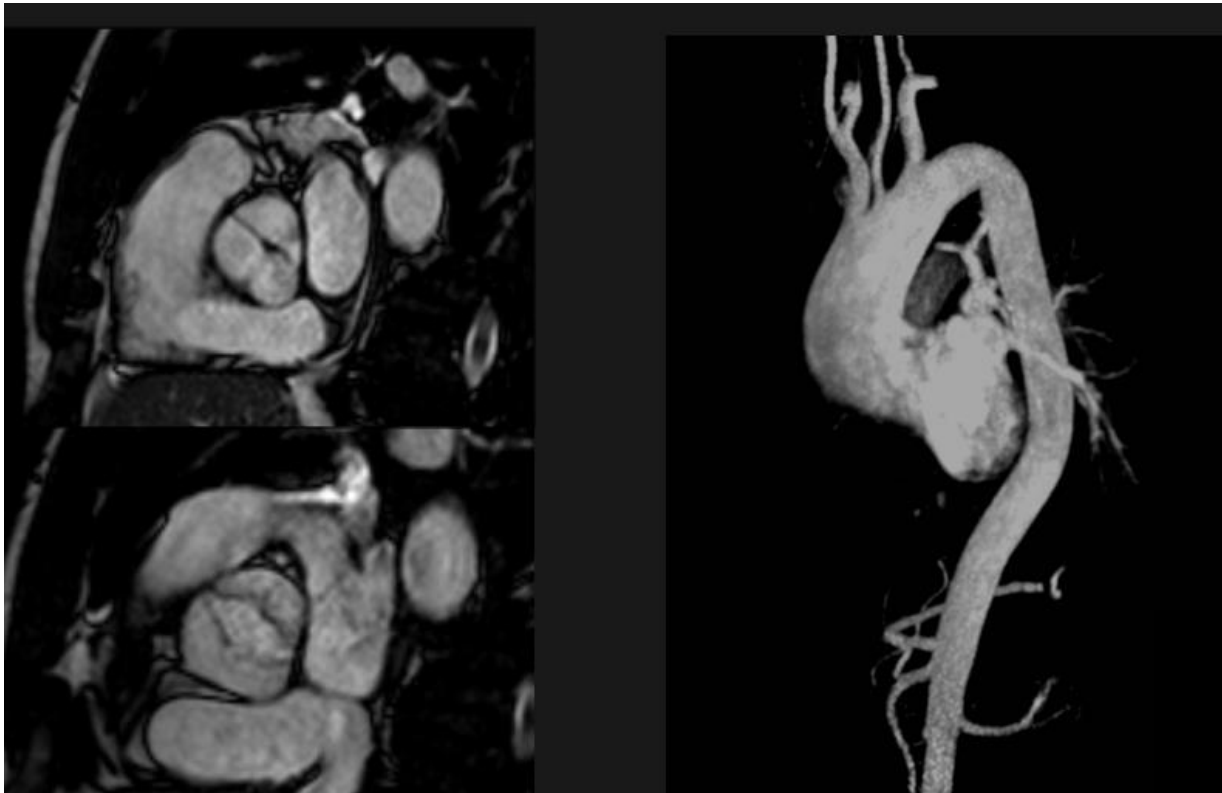
SYSTOLE



**NORMAL
TRICUSPID
AORTIC VALVE**

BICUSPID AORTIC VALVE

Patrón RL + Aneurisma Aorta ascendente



SUPERVIVENCIA Y SEGUIMIENTO

SUPERVIVENCIA

- No hay una disminución de la esperanza de vida respecto a la población general en aquellos pacientes asintomáticos sin disfunción valvular significativa.

SEGUIMIENTO

Técnica de imagen
(ECOCARDIOGRAFÍA)



- Disfunción valvular significativa
- Raíz aórtica > 40 mm



SI → ANUAL

NO → BIANUAL

RM/TAC PERIÓDICAMENTE →
AORTA TORÁCICA

Investigación → BNP, colágeno III,
marcadores inflamatorios

TRATAMIENTO

MÉDICO

- ❖ CONTROVERTIDO → no demostrado
- HTA
- Betabloqueantes → disminución velocidad progresión en Marfan.
- Modelos animales → estatinas.
- ARA II
- IECAs

QUIRÚRGICO

- Estenosis Aórtica:
 - ✓ Niños → Valvuloplastia con balón. NO prótesis ni Ross.
 - ✓ Adultos → similar VAT. Reemplazo valvular + fr, + precoz, 30% IQ aorta asociado.
- Insuficiencia Aórtica:
 - ✓ Mismas indicaciones VAT.
 - ✓ > IQ aorta asociada.
- Dilatación Aórtica:
 - ✓ Raíz aórtica > 4.5 cm
 - ✓ Velocidad crecimiento > 0.5 cm/año

SITUACIONES ESPECIALES

EMBARAZO

- Mortalidad $< 1\%$ anual.
- Evitar embarazo si diámetro aórtico $> 4.5\text{cm}$.



DEPORTES ALTA COMPETICIÓN

- PROHIBIDO si Estenosis o Insuficiencia aórtica severa o dilatación de VI $> 65\text{mm}$.



MUCHAS GRACIAS

