

## Valvola aortica bicuspide familiare

La valvola aortica bicuspide familiare è una malformazione genetica rara dell'aorta, caratterizzata dalla presenza di una valvola aortica anomala con due foglietti, in almeno due consanguinei di primo grado. Spesso è asintomatica, ma può associarsi ad una malattia progressiva della valvola aortica (rigurgito e/o stenosi aortica, di solito dovuti alla calcificazione della valvola) e ad un'aortopatia concomitante (dilatazione, aneurisma e/o dissecazione dell'aorta).

### Diagnosi e diagnosi differenziale

La diagnosi si basa sulla valutazione clinica e strumentale e della storia familiare. Di fondamentale importanza è la diagnosi differenziale con quadri clinici sindromici più gravi in cui la valvola aortica bicuspide è presente in aggiunta alle altre manifestazioni: sindrome di Marfan, aneurisma/dissecazione dell'aorta toracica familiare, sindrome di Loeys-Dietz. La caratterizzazione genetica ha un ruolo molto importante in particolare nella diagnosi differenziale. L'analisi genetica può essere focalizzata ai soli geni associati alla valvola aortica bicuspide e alle sindromi con più alta probabilità di sovrapposizione delle manifestazioni fenotipiche o estendersi a un pannello più ampio di geni associati a un ulteriore numero di quadri clinici in diagnosi differenziale. L'analisi si avvale della disponibilità di tecnologie di sequenziamento ad elevata produttività (next generation sequencing) sulla base della valutazione clinica.

Per le caratteristiche della malattia e la necessità di una diagnosi differenziale dalle condizioni sindromiche, la gestione del paziente è multidisciplinare e si avvale della consulenza di diversi specialisti: cardiologo, cardiocirurgo, genetista, oculista, ortopedico, internista, pediatra, radiologo.

Una corretta e precoce diagnosi di valvola aortica bicuspide familiare isolata o sindromica è fondamentale per una ottimale gestione clinica e terapeutica del paziente che ne consenta una migliore qualità e aspettativa di vita.