



## 6019-45. UTILIDAD DEL DOPPLER TISULAR Y LA RESONANCIA MAGNÉTICA EN LA DETECCIÓN Y SEGUIMIENTO DE LA AFECTACIÓN CARDIACA EN LA ENFERMEDAD DE FABRY

Gisela Feltes Guzmán, Viviana Serra Tomás, Andrea Calli, Olga Acevedo, Guillén Pintos Morell, Víctor Valverde, Carlos Macaya y José Luis Zamorano Gómez del Hospital Clínico San Carlos, Madrid, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona (Barcelona) y Hospital General de Elda, Alicante.

### Resumen

**Introducción:** La enfermedad de Fabry (EF) es una enfermedad de depósito lisosomal con herencia ligada al sexo que presenta manifestaciones clínicas multisistémicas. El diagnóstico suele ser tardío, por lo que la afectación orgánica puede ser irreversible. La detección precoz de la enfermedad, en especial la cardiaca, es crucial para la instauración temprana del tratamiento de reemplazo enzimático. El objetivo de este estudio fue valorar la utilidad del Doppler tisular (DTI) y la resonancia magnética (RM) en la detección precoz y seguimiento de la afectación cardiaca en estos pacientes.

**Métodos:** Se incluyeron 20 pacientes (9 varones) con diagnóstico de EF a quienes se les realizó ecocardiograma 2D, DTI a nivel septal y lateral del anillo mitral y RM. A 15 de ellos (8 varones) se realizó un seguimiento a largo plazo con las mismas técnicas. Se consideró hipertrofia un grosor del septo y la pared posterior mayor o igual a 12 mm. Valores de onda menores de 8 cm/s con DTI del anillo mitral septal y lateral se consideraron alteradas. Se realizó RM con secuencias de realce tardío (RT) con gadolinio en forma basal y a los 4,5 años (3,5-5,2) de seguimiento.

**Resultados:** Los pacientes incluidos se dividieron en 3 grupos según los resultados obtenidos: 1) DTI normal, sin hipertrofia del ventrículo izquierdo (HVI), 2) DTI alterado, sin HVI, 3) DTI alterado e HVI. La RM detectó RT en un paciente (DTI alterado e HVI) en el estudio basal. En el seguimiento se encontró RT en 4 pacientes correspondientes al grupo de DTI alterado e HVI.

**Conclusiones:** El DTI es una herramienta de diagnóstico precoz de afectación cardiaca en la EF. La detección de fibrosis por RM constituye un signo de compromiso cardiaco avanzado y permite una mejor estratificación diagnóstica.