



## 6041-547. UTILIDAD DE LAS TÉCNICAS DE DEFORMACIÓN MIOCÁRDICA MEDIANTE ECOCARDIOGRAFÍA PARA EL DIAGNÓSTICO PRECOZ DE AFECTACIÓN CARDIACA EN LA ENFERMEDAD DE FABRY

Luis Caballero Jiménez<sup>1</sup>, Vicente Climent Paya<sup>2</sup>, Marina Martínez Moreno<sup>2</sup>, Juan Ramón Gimeno Blanes<sup>3</sup>, Daniel Saura Espín<sup>3</sup>, Jessica Sánchez Quiñones<sup>2</sup> y Gonzalo de la Morena Valenzuela<sup>3</sup> del <sup>1</sup>Hospital General Universitario Los Arcos del Mar Menor, San Javier (Murcia), <sup>2</sup>Hospital General Universitario de Alicante y <sup>3</sup>Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar (Murcia).

### Resumen

**Introducción y objetivos:** El diagnóstico precoz en la enfermedad de Fabry (EF) es de gran importancia ya que el tratamiento enzimático sustitutivo ha demostrado detener la progresión o revertir la afectación cardiaca cuando se administra precozmente. El objetivo del estudio fue analizar la utilidad de las técnicas ecocardiográficas de deformación miocárdica para el diagnóstico precoz.

**Métodos:** Estudio descriptivo multicéntrico en una cohorte de pacientes con diagnóstico genético de EF. Para la comparación de la muestra se utilizó un grupo control de voluntarios sanos emparejados por edad y sexo. Se realizó una ecocardiografía con análisis de parámetros derivados del Doppler tisular (DTI) y el *strain* 2D longitudinal del VI, el *strain* circunferencial, la torsión del VI y el *strain* 2D de la aurícula izquierda y ventrículo derecho. Se compararon los subgrupos con hipertrofia ventricular izquierda (HVI) (grosor parietal  $\geq$  12 mm) y sin ella (grosor parietal  $<$  12 mm) y los controles. Se realizó un análisis del rendimiento diagnóstico de cada parámetro para el diagnóstico de afectación cardiaca subclínica a través del área bajo la curva ROC.

**Resultados:** Se incluyeron un total de 50 pacientes, 20 con HVI (70% varones, edad 57 años) y 30 sin HVI (70% mujeres, edad 32,5 años). Los pacientes con HVI presentaron una disminución de la mayoría de los parámetros de deformación miocárdica. Los pacientes sin HVI presentaron un *strain* global longitudinal (SGL) más reducido que los controles (-20,0 frente a -22,0%;  $p = 0,024$ ) y las mayores diferencias a nivel segmentario se encontraron en el *strain* longitudinal (SL) del segmento inferolateral basal (-16,0 frente a -24,0%;  $p = 0,002$ ). No se encontraron diferencias entre los pacientes sin HVI y los controles en el resto de parámetros analizados. Los parámetros con mejor capacidad diagnóstica para la EF sin HVI fueron el SL inferolateral basal (ABC 0,74) y el SGL (ABC 0,68). En los pacientes más mayores ( $> 50$  años), el mejor parámetro fue el SGL (ABC 0,76), mientras que en los pacientes más jóvenes ( $\leq 50$  años) el mejor fue el SL inferolateral basal (ABC 0,79).

**Conclusiones:** Los pacientes con EF sin HVI muestran precozmente una disminución del SGL del VI y más marcado del SL inferolateral basal, siendo este último el de mayor rendimiento diagnóstico. El resto de parámetros ecocardiográficos no mostraron un buen rendimiento diagnóstico.