



6040-519. AFECTACIÓN DE LA FUNCIÓN DIASTÓLICA EN LA ENFERMEDAD DE FABRY

Luis Caballero Jiménez¹, Vicente Climent Payá², Marina Martínez Moreno², Juan Ramón Gimeno Blanes³, Jessica Sánchez Quiñones², Daniel Saura Espín³, Mariano Valdés³ y Gonzalo de la Morena Valenzuela³ del ¹Hospital Universitario los Arcos del Mar Menor, San Javier (Murcia), ²Hospital General Alicante, Hospital General de Alicante y ³Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar (Murcia).

Resumen

Introducción y objetivos: Estudios previos han mostrado la utilidad de parámetros ecocardiográficos de función diastólica para el diagnóstico precoz de pacientes mutados con enfermedad de Fabry (EF) sin hipertrofia ventricular izquierda (HVI), aunque con resultados contradictorios.

Métodos: Se incluyeron 50 pacientes con EF, 20 con HVI (14 varones, $56,6 \pm 12,6$ años) y 30 sin HVI (21 mujeres, $37,9 \pm 14,9$ años) y 50 controles apareados por edad y sexo. A todos los pacientes se les midió las velocidades de flujo transmitral (E y A), la onda e' del anillo mitral con Doppler tisular (DTI), el *strain rate* (SR) del tiempo de relajación isovolumétrica (SR TRIV) y diastólico del ventrículo izquierdo, el volumen de la AI y el *strain* sistólico auricular.

Resultados: Los pacientes con EF e HVI presentaron una menor velocidad de la onda E ($0,70 \pm 0,25$ frente a $0,94 \pm 0,18$; $p = 0,001$) y relación E/A ($0,99 \pm 0,38$ frente a $1,72 \pm 0,59$; $p = 0,001$) que aquellos sin HVI, sin diferencias entre los pacientes sin HVI y los controles. Los pacientes con HVI tuvieron una onda e' septal ($4,3 \pm 1,3$ frente a $8,5 \pm 2,4$; $p = 0,001$) y lateral y un SR TRIV ($0,3$ frente a $0,5$; $p = 0,001$) y SR diastólico precoz ($0,75$ frente a $1,3$; $p = 0,001$) menor que los controles y pacientes sin HVI y una relación E/Ea ($13,8$ frente a $9,0$; $p = 0,001$) y E/SR TRIV aumentada ($2,6$ frente a $1,6$; $p = 0,004$). No se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre los pacientes sin HVI y los controles apareados en la onda e' septal ($10,2 \pm 2,6$ frente a $10,4 \pm 2,3$; $p = 0,731$), e' lateral ($13,7 \pm 4,0$ frente a $13,6 \pm 3,0$; $p = 0,973$), relación E/e' ($9,0$ frente a $7,9$; $p = 0,06$) ni en el SR TRIV ($0,4$ frente a $0,4$; $p = 0,543$), SR diastólico precoz ($1,5$ frente a $1,5$; $p = 0,543$) o relación E/SR TRIV ($2,2$ frente a $1,95$; $p = 0,7$). En cuanto a la AI, los pacientes con HVI mostraron un índice de volumen AI mayor que controles ($32,4$ frente a $25,0$ ml/m²; $p = 0,042$) y menor *strain* sistólico auricular ($31,9 \pm 13,2$ frente a $56,1 \pm 13,0$; $p = 0,001$). No se encontraron diferencias estadísticamente significativas en el *strain* sistólico de AI entre los pacientes sin HVI y el grupo control ($52,0 \pm 19,7$ frente a $61,4 \pm 17,6$; $p = 0,094$).

Conclusiones: Los parámetros de función diastólica como la onda e' del anillo mitral, la relación E/e', el SR diastólico y el *strain* auricular no se encuentra alterados en aquellos pacientes con EF y sin HVI y por tanto no permiten el diagnóstico precoz de afectación cardiaca subclínica. Estos parámetros se encuentran alterados con el desarrollo de la HVI.