



Revista Española de Cardiología



6031-16. ENFERMEDAD DE FABRY Y AFECTACIÓN CARDIOVASCULAR: ¿QUÉ ENCONTRAMOS EN EL DÍA A DÍA?

Miguel Soroa Ortuño, Elena Astudillo Cortés, Noemi Barja González, Alejandro Junco Vicente, Javier Cuevas Pérez, Yván Rafael Persia Paulino, Rodrigo Fernández Asensio, Pedro Vidau Argüelles, Jesús M^a de la Hera Galarza y Ana Fidalgo Argüelles

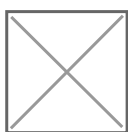
Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, Asturias.

Resumen

Introducción y objetivos: La afectación cardiovascular (CV) se ha descrito como frecuente en la mayoría de los pacientes adultos con enfermedad de Fabry (EF) con un amplio espectro de síntomas y hallazgos.

Métodos: Se analizaron retrospectivamente todos los pacientes diagnosticados de EF (con diagnóstico genético) en un hospital terciario con especial interés en la afectación cardiovascular para realizar un análisis descriptivo.

Resultados: Se identificaron 11 pacientes con diagnóstico de EF pertenecientes a 6 familias (con identificación de variantes patogénicas en 5 familias y 1 polimorfismo genético en una familia presentando la mitad de sus miembros afectación cardíaca y renal). La edad media fue de 47,1 años y un 36,4% eran varones. Durante un seguimiento medio de 17,6 años se analizó la afectación CV mediante anamnesis, pruebas de imagen, ECG y *holters* repetidos. Solo 4 pacientes (36,4%) presentaron clínica CV (1 paciente palpitaciones, 1 angina y dos con disnea). Ocho pacientes (72,7%) tenían afectación cardíaca, todos ellos con hipertrofia ventricular izquierda (HVI) con septo medio $17,3 \text{ mm} \pm 3,1$ en varones y $12,5 \pm 1,4$ en mujeres; el 75% sin historia de hipertensión. El 37,5% de los pacientes con hipertrofia presentaban predominio septal y el 50% acompañaba hipertrofia de los músculos papilares. En solo el 25% se detectó apariencia binaria del septo y el *strain* global longitudinal estaba ligeramente reducido. La valvulopatía más frecuente fue la insuficiencia mitral (54,5%) aunque en ningún caso mayor que grado II. Llama la atención que el 91% presentaba criterios de HVI en el ECG con alteraciones secundarias de la repolarización. Solo se observó alteración del intervalo PR en 1 paciente (9,1%) que presentó un PR corto de 114 ms, sin observarse en ningún paciente prolongaciones del PR o bloqueo AV. Una paciente desarrolló fibrilación auricular e insuficiencia cardíaca (9,1%). No se evidenciaron arritmias ventriculares en ningún paciente. Un paciente presentó un síndrome coronario agudo con afectación coronaria epicárdica.



Hipertrofia por ETT en pacientes con enfermedad de Fabry.

Conclusiones: Pese a la ampliamente descrita afectación cardiovascular en pacientes con EF, solo la hipertrofia ventricular se constata como un hallazgo frecuente en nuestra serie con mayor expresividad electrocardiográfica que en pruebas de imagen.