



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 Jiménez¹, Vicente Climent Paya², Marina Martínez Moreno², Juan Ramón Gimeno Blanes³, Daniel Saura Espín³, Jessica Sánchez Quiñones² y Gonzalo de la Morena Valenzuela³ del ¹Hospital General Universitario Los Arcos del Mar Menor, San Javier (Murcia), ²Hospital General Universitario de Alicante y ³Hospital 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 (≤ 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.