

6015-475. CORRELACIÓN ENTRE PARÁMETROS ELECTROCARDIOGRÁFICOS Y ECOCARDIOGRÁFICOS PARA EL DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LA ENFERMEDAD DE FABRY

Mónica Ramos Sánchez¹, Caroline Coast², Valentini Paresi², Kalaierasi Janagarajan², Constantinos O'Mahony² y Perry M. Elliott²
del ¹Hospital Nuestra Señora de Sonsoles, Ávila y ²The Heart Hospital, London.

Resumen

Introducción: La EAF es una enfermedad de depósito lisosomal ligada al cromosoma X que cursa con el déficit de α -galactosidasa A y conduce al acúmulo de glucoesfingolípidos en diferentes tejidos y órganos del cuerpo. En el corazón se manifiesta típicamente como hipertrofia ventricular izquierda.

Objetivos: Determinar los hallazgos electrocardiográficos y anomalías ecocardiográficas en pacientes con enfermedad de Anderson Fabry (EAF)

Métodos: Estudio de cohortes observacional, con recogida prospectiva de datos. 119 pacientes evaluados desde abril de 2008 hasta abril de 2011. Se diagnosticó por medición en plasma o leucocitos de la actividad de la α -galactosidasa A y posteriormente secuenciación del gen. Se consideró electrocardiograma (ECG) anormal, si: Enfermedad de la conducción (bloqueo de rama, alteraciones en el PQ); Alteraciones de la repolarización; Criterios de hipertrofia ventricular (Sokolow-Lyon, Cornell, Lewis, R aVL > 11 mm, Romhilt-Estes). El ETT anormal si: PP (pared posterior) o SIV (septo interventricular) $\geq$ 13 mm; o MVII (masa del ventrículo izquierdo indexada) $\geq$ 95 g/m² en mujeres y $\geq$ 115 g/m² en hombres.

Resultados: En la tabla se muestran las características ecocardiográficas y electrocardiográficas de estos pacientes, siendo los criterios de severidad de hipertrofia mayores en varones. 63 pacientes (53%) tenían ECG y ecocardiograma anormales y 25 paciente tenían un ECG anormal pero el espesor de las paredes y la MVII por ecocardiograma eran normales. Dichos pacientes presentaron como anomalía ECG más frecuente criterios de HVI, mostrando sólo 4 de ellos QT prolongado, 4 un PR largo y 2 un PR corto. Un 82,4% de los pacientes se encontraba bajo TSE, un 5% la inició tras la entrada en el estudio y un 12,6% no la recibe.

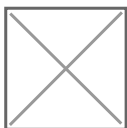


Figura. Miocardiopatía hipertrófica en la enfermedad de Fabry.

Características clínicas, ecocardiográficas y electrocardiográficas de la población de estudio		
Características clínicas	Media $\pm$ DE	Nº (%)

Edad	48 ± 15	
Hallazgos ecocardiográficos		
Masa indexada de VI	113 ± 45	
Gravedad de la HVI (Devereaux)		
- Normal		65 (54)
- Leve		13 (11)
- Moderada		11 (9)
- Grave		30 (25)
Septo interventricular	11,8 ± 3,8	
Pared posterior	10,6 ± 3	
Hallazgos electrocardiográficos		
Repolarización anormal		58 (48)
Criterios de HVI		58 (48)
PR corto		10 (8,4)
largo		7 (6)
QT prolongado		18 (15)

Conclusiones: La EF es una causa de miocardiopatía que debe sospecharse en varones afectos de hipertrofia concéntrica y también en el sexo femenino, incluso con niveles normales de actividad enzimática. Los hallazgos electrocardiográficos pueden aparecer de manera precoz, en pacientes con ecocardiograma normal. El diagnóstico correcto precoz es importante ya que existe TSE que puede ofrecer estabilización incluso reversión de algunas de las manifestaciones cardiovasculares.