



6015-495. GLOBAL FUNCTION INDEX COMO MARCADOR PRECOZ DE DISFUNCIÓN MIOCÁRDICA EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE FABRY

Luis Miguel Rincón Díaz¹, Covadonga Fernández-Golfín¹, Viviana Serra¹, J.A. Herrero², J. Torras³, Eduardo Casas Rojo¹, Miguel Castillo Orive¹ y José Luis Zamorano Gómez¹ del ¹Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, ²Hospital Clínico San Carlos, Madrid y ³Hospital Universitari de Bellvitge, L'Hospitalet de Llobregat (Barcelona).

Resumen

Introducción: La enfermedad de Fabry (EF) es una patología ligada al cromosoma X ocasionada por una deficiencia en la enzima alfa-galactosidasa A. La afectación miocárdica es frecuente y una de las principales causas de mortalidad. El Global Function Index (GFI) ha demostrado ser una útil en EF en el diagnóstico diferencial de pacientes con miocardiopatía ya establecida. El GFI, calculado como $(E/Ea)/S$, integra función tisular y presiones de VI.

Objetivos: evaluar su utilidad en la detección precoz de afectación cardíaca en pacientes con EF, sumado a otros ya descritos pero imperfectos como la alteración de parámetros de Doppler Tisular (DTI).

Métodos: Estudio observacional prospectivo de pacientes con EF. Se realizó estudio ecocardiográfico basal y seguimiento desde el año 2007 evaluando DTI septal, lateral y ventricular derecho, así como el GFI septal. Se recogió información clínica y demográfica, seleccionando a aquellos pacientes con seguimiento y sin afectación cardíaca inicial.

Resultados: Se analizaron 17 pacientes, 3 varones (17,6%) sin evidencia de afectación miocárdica y valores basales normales de DTI y GFI. La edad basal fue de $30,2 \pm 12,0$ años y el GFI septal de $0,8 \pm 0,24$. Los valores del GFI septal en la última evaluación fueron $1,1 \pm 0,36$. El seguimiento medio fue de $2,6 \pm 1,9$ años desarrollando 8 pacientes (47%) disfunción miocárdica definida mediante DTI. Los pacientes con DTI alterado durante el seguimiento presentaron valores de GFI superiores en $0,31 \pm 0,07$ ($p < 0,01$) a aquellos con función Doppler tisular normal. El análisis multivariante con el GFI septal, edad inicial, sexo y número de observaciones ajustado por seguimiento no mostró el GFI como parámetro predictor independiente de disfunción de DTI ($p > 0,05$), probablemente debido al pequeño tamaño muestral. Sin embargo el modelo de regresión mostró una tendencia con un GFI $0,14 \pm 0,08$ superior en el grupo de pacientes que desarrollaron disfunción DTI, no asociándose a la duración del seguimiento o al sexo. La aparición de nuevos casos de afectación miocárdica y su seguimiento podrán confirmar al GFI como marcador precoz.

Conclusiones: El GFI puede ser un predictor de disfunción miocárdica en pacientes con EF. La combinación de parámetros DTI y el GFI puede mejorar la detección precoz de la afectación miocárdica, con un impacto clínico importante en la decisión de iniciar tratamiento enzimático sustitutivo.