



## 6038-515. AFECTACIÓN DE PACIENTES CON ENFERMEDAD DE FABRY SIN EXPRESIÓN FENOTÍPICA: VALOR DIAGNÓSTICO DE LOS BIOMARCADORES

Jessica Sánchez Quiñones<sup>1</sup>, Vicente Climent Payá<sup>1</sup>, Diana Hernández Romero<sup>2</sup>, Luis Caballero Jiménez<sup>3</sup>, Marina Martínez Moreno<sup>1</sup>, José Luis Ibáñez Criado<sup>1</sup>, Juan Gabriel Martínez Martínez<sup>1</sup> y Francisco Marín Ortuño<sup>2</sup>, del <sup>1</sup>Hospital General Universitario de Alicante, Alicante, <sup>2</sup>Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Virgen de la Arrixaca, Murcia y <sup>3</sup>Hospital Los Arcos del Mar Menor, Pozo Aledo, San Javier (Murcia).

### Resumen

**Introducción y objetivos:** Los objetivos fueron determinar si existen diferencias en la concentración de biomarcadores de daño miocárdico (hs-TnT), estrés de pared (NT-proBNP), fibrosis (Gal-3), inflamación (IL-6) y daño renal (BTP) determinados en sangre en pacientes diagnosticados de enfermedad de Fabry (EF) con y sin afección cardíaca, así como respecto a controles sanos. Además estudiar la capacidad predictiva para afección cardíaca y analizar la asociación con el grado de afección orgánica evaluada mediante las subescalas Mainz Severity Score Index (MSSI).

**Métodos:** Se diseñó un estudio descriptivo transversal multicéntrico en una cohorte de pacientes con diagnóstico genético de EF. Se realizó valoración clínica, ECG, ecocardiografía y extracción de sangre. Se clasificaron en función de si presentaban o no afección cardíaca (espesor ventricular a 13 mm o la afección en el ECG).

**Resultados:** Se incluyeron 44 pacientes con EF, 21 pacientes con afección cardíaca y 23 pacientes sin ella. Las concentraciones de todos los biomarcadores fueron superiores de forma significativa entre los pacientes con EF con y sin afección cardíaca. Se encontraron diferencias significativas entre los pacientes con EF y afección cardíaca respecto al grupo control sano. Se encontraron concentraciones superiores de Gal-3 y BTP en los pacientes con EF sin afección cardíaca respecto a su grupo control. Todos los biomarcadores se correlacionaron con variables clínicas y ecocardiográficas. Realizamos un análisis multivariado y únicamente la hs-TnT y el sexo fueron predictores independientes de afección cardíaca (tabla). Por último, objetivamos una asociación estadísticamente significativa entre las concentraciones y las puntuaciones en las subescalas MSSI.

Parámetros clínicos y bioquímicos asociados a la existencia de afectación cardíaca

Biomarcador: punto de corte; Sensibilidad, Especificidad<sup>a</sup>

Análisis univariado

Análisis multivariado (modo condicional)

OR (IC95%); p

OR (IC95%); p

Gal-3: 9,5 ng/ml; 1,00, 0,70	2,04 (0,44-9,34); 0,361	
NT-proBNP: 206,4 pg/ml; 1,00, 0,88	40,86 (4,51-370,44);0,001	3,93 (0,19-81,60);0,116
hs-TnT: 12,42 pg/ml; 1,00, 0,82	198,00 (16,58-2364,88); 0,001	30,69 (2,70-348,42);0,006
BTP: 0,81 mg/l; 0,86, 0,88	24,75 (2,69-227,61); 0,005	1,74 (0,11-27-24);0,597
IL-6: 1,57 pg/ml; 0,71, 0,85	9,33 (1,65-52,92); 0,012	3,76 (0,13-106,42);0,095
Edad (años)	1,06 (1,04-1,11); 0,011	1,05(0,94-1,18);0,179
Sexo	7,08 (1,88-26,72); 0,004	8,17 (1,16-57,75);0,035
TFG (ml/m/1,73 m <sup>2</sup> )	10,3 (1,01-1,06); 0,005	0,99 (0,95-1,05);0,454

Análisis de regresión logística para afectación cardiaca. <sup>a</sup>Puntos de corte seleccionados según las curvas ROC de afectación clínica (MSSI ? 20).

**Conclusiones:** La concentración de los biomarcadores fue superior en los pacientes con EF y afección cardiaca respecto a los que no la presentaban y respecto a los controles. Los pacientes con EF sin afección cardiaca muestran concentraciones superiores de Gal-3 y BTP respecto a los controles. Se objetivó que tanto la Gal-3 como el BTP están asociados con la afección precoz, mientras que la elevación de la hs-TnT por encima del punto de corte 12,42 pg/ml y el sexo eran factores pronósticos independientes de afección cardiaca establecida.