

## Imagen en cardiología

## Miocardiopatía de Fabry: ¿qué más puede revelar el mapeo paramétrico?

## Fabry cardiomyopathy: what could parametric mapping still unveil?

Luís Oliveira<sup>a,\*</sup>, Dulce Brito<sup>b,c</sup> y João Abecasis<sup>d,e</sup><sup>a</sup> Serviço de Cardiologia, Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada, São Miguel, Azores, Portugal<sup>b</sup> Serviço de Cardiologia, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal<sup>c</sup> Centro de Cardiologia da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal<sup>d</sup> Serviço de Cardiologia, Hospital de Santa Cruz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal<sup>e</sup> Nova Medical School, Lisboa, Portugal

Recibido el 31 de agosto de 2021; Aceptado el 28 de septiembre de 2021

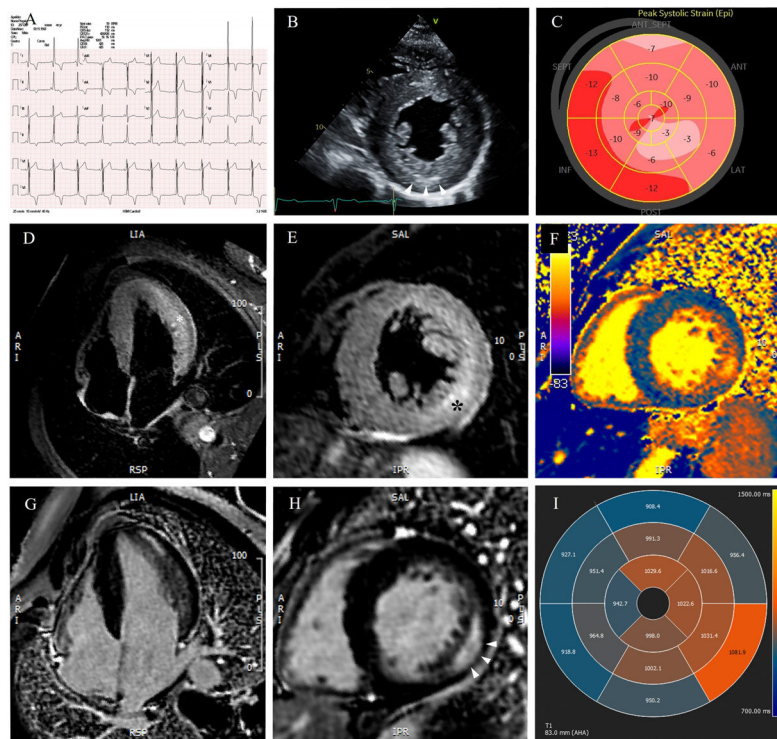


Figura 1.

Un varón de 49 años fue remitido al servicio de urgencias para evaluación por dolor torácico atípico y palpitaciones. En el electrocardiograma (figura 1A) destacaba un intervalo PR corto, con signos de hipertrofia ventricular izquierda. Dado que la troponina estaba ligeramente elevada, se hizo una coronariografía invasiva, que fue negativa para enfermedad coronaria. La ecocardiografía transtorácica (figura 1B; vídeo 1 del material adicional) confirmó la hipertrofia ventricular izquierda con fracción de eyección conservada, músculos papilares prominentes y aumento de la ecogenicidad de la pared inferolateral (puntas de flecha). El estudio de la deformación reveló una reducción del *strain* longitudinal global ( $-13,2\%$ ), con afección regional, principalmente en la evaluación de la capa epicárdica en el análisis del *strain* circunferencial (figura 1C; vídeo 1 del material adicional). La cardiorensonancia magnética (vídeo 1 del material adicional) mostró un edema extenso (asterisco) tanto en la pared lateral como en la inferolateral (figura 1D,E; STIR: recuperación de inversión tau corta) con realce tardío de gadolinio intramural concomitante (figura 1G,H, puntas de flecha). En el mapeo miocárdico destacaban los valores de  $T_1$  anormalmente bajos excepto para las paredes laterales, en las que eran anormalmente altos (intervalo normal: 972-1.070 ms) (figura 1F,I). Esto condujo a la hipótesis de que se tratara de la enfermedad de Fabry, que después se confirmó por el aumento

\* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: [luis.roliveira91@gmail.com](mailto:luis.roliveira91@gmail.com) (L. Oliveira).

On-line el 8 de diciembre de 2021

<https://doi.org/10.1016/j.recesp.2021.09.017>

0300-8932/© 2021 Sociedad Española de Cardiología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

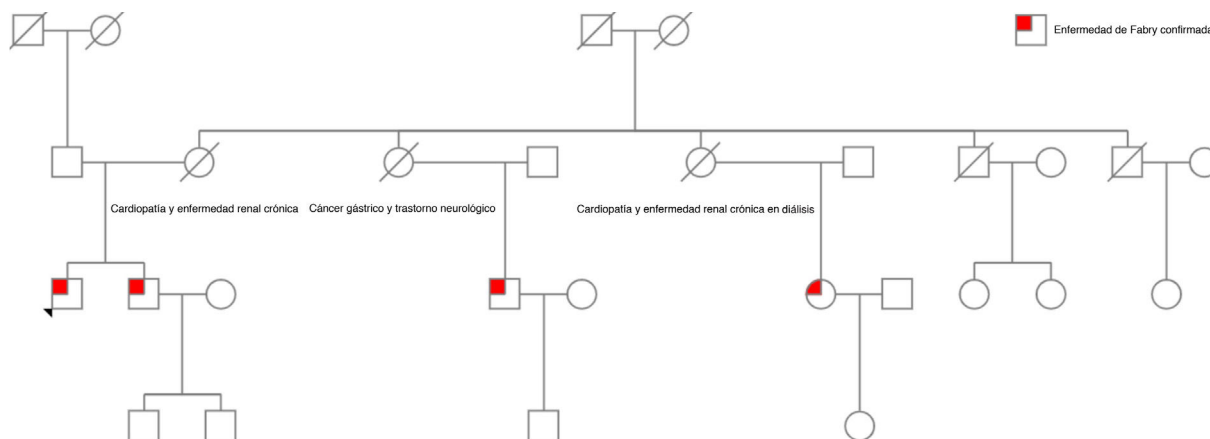


Figura 2.

de las concentraciones séricas de globotriaosilesfingosina (liso-Gb3) y la presencia de una variante patogénica en *GLA*: c.902G>A, p.(Arg301Gln). En un estudio diagnóstico más detallado se descartaron afecciones renal y neurológica, angioqueratomas o deterioro visual y se identificó a 1 hermano y 2 primos con la enfermedad (figura 2, árbol genealógico). Se propuso un tratamiento específico de chaperona con migalastat.

A pesar de las características clínicas y las exploraciones de imagen típicas que respaldaban el diagnóstico de miocardiopatía de Fabry, en este caso destacan las alteraciones tisulares específicas. Los valores de  $T_1$  seudonormalizados y superiores a los normales, que corresponden a cambios como los derivados de la inflamación y la fibrosis, pueden ocurrir en distintas etapas de la enfermedad y con eventos clínicos y liberación de troponina. El análisis de la deformación (*strain*) de la función regional se corresponde con la caracterización tisular.

Se obtuvo el consentimiento informado del paciente.

## FINANCIACIÓN

No procede.

## CONTRIBUCIÓN DE LOS AUTORES

L. Oliveira redactó la versión preliminar del artículo. J. Abecasis y D. Brito aportaron comentarios en las modificaciones posteriores y revisaron la versión final. L. Oliveira preparó la figura y el vídeo, que fueron revisados por J. Abecasis y D. Brito, y presentó la versión final del artículo en nombre de todos los autores.

## CONFLICTO DE INTERESES

Ninguno que declarar.

## ANEXO. MATERIAL ADICIONAL

Se puede consultar material adicional a este artículo en su versión electrónica disponible en <https://doi.org/10.1016/j.rec.2021.10.001>