



## 1562 - AFECTACIÓN CARDÍACA EN LA ENFERMEDAD DE FABRY

*Aida Izquierdo Martínez, Rafael Cristóbal Bilbao, Guillermo Soria Fernández-Llamazares, Sara Isabel Piedrabuena García, Belén Mora Hernández, María Toledano Macías, Justo Ruíz Ruíz y Sonia Gonzalo Pascua*

*Hospital Universitario de Fuenlabrada, Fuenlabrada (Madrid).*

### Resumen

**Objetivos:** Describir las características clínicas, analíticas y de pruebas de imagen en una serie de pacientes diagnosticados de enfermedad de Fabry (EF) con afectación cardíaca.

**Métodos:** Estudio descriptivo de 3 pacientes en seguimiento por EF con afectación cardíaca.

**Resultados:** El 66% de las pacientes son mujeres con una media de edad al diagnóstico de EF de 49 años y de la afectación cardíaca de 55 años. Solo uno de los pacientes padecía clínica cardiológica (palpitaciones). La actividad enzimática estaba disminuida al diagnóstico de EF en 2 pacientes, con aumento de los niveles de lisoGB3 solo en un paciente al diagnóstico. Se documentaron arritmias en 2 pacientes: uno presentó rachas de taquicardia supraventricular en el registro ECG-Holter y otro presentó fibrilación auricular permanente. Los valores de troponina al diagnóstico de la afectación cardíaca estaban elevados en 2 pacientes, mientras que los de proBNP eran normales. Respecto a los hallazgos ecocardiográficos, los 3 pacientes presentaban HVI leve y uno de ellos presentaba disminución en *strain*. En la RM con gadolinio, los 3 pacientes presentaban hallazgos concordantes con afectación cardíaca por EF, con disminución del tiempo T1 *mapping* en cara inferior o generalizada y 2 de ellos presentaban realce tardío en cara lateral basal, compatible con áreas de fibrosis miocárdica. Respecto al tratamiento, se inició terapia enzimática sustitutiva (TES) con agalsidasa beta en 2 de los pacientes, mientras que el tercero de los casos se encuentra pendiente de inicio.

**Conclusiones:** La EF es el trastorno de almacenamiento lisosomal más frecuente. No obstante, se trata de una enfermedad rara, con una prevalencia de entre 1:40.000 y 1:117.000 personas y con herencia ligada al cromosoma X, causada por mutaciones del gen GLA que dan lugar a reducción de la actividad de la enzima alfa-glucosidasa con acumulación lisosómica de globotriasolesfingosina (Gb3) y de globotriaosilesfingosina (liso-Gb3) en diversos tejidos. La afectación cardíaca constituye la causa principal de muerte. Existen dos formas de presentación: fenotipo clásico, con afectación más precoz y a múltiples niveles; y el fenotipo de inicio tardío, que suele manifestarse en la tercera-cuarta década de vida con afectación renal o en la cuarta-quinta década con afectación predominantemente cardíaca. Las manifestaciones cardíacas más frecuentes son arritmias, en particular fibrilación auricular y la taquicardia auricular no sostenida, la HVI y la cardiopatía isquémica. Parece que tanto elevación de troponina como proBNP podrían relacionarse con afectación miocárdica, postulándose como marcadores de seguimiento. La afectación cardíaca se inicia con una fase preclínica con alteraciones sutiles detectables por RMN (reducción del tiempo T1 *mapping*) con evolución progresiva secundaria al depósito lisosomal que conlleva inicio de sintomatología, alteraciones analíticas, ecocardiográficas (HVI o disminución de *strain*) y en RMN (elevación del tiempo T2 lateral en la RMN) fruto de un estado proinflamatorio miocárdico. Con la evolución

de la enfermedad, se produce progresión clínica y radiológica con seudonormalización de los valores del tiempo T1 *mapping* y aparición de realce tardío que implica fibrosis cardíaca irreversible. La aparición de afectación cardíaca es indicación para el inicio de aquellos pacientes sin indicación previa de TES.