



## EM-038 - LA RM CARDÍACA Y LA ECOCARDIOGRAFÍA EN EL VENTRÍCULO IZQUIERDO EN CUATRO PACIENTES CON E. DE FABRY

F. Lidón Pérez, J. García Abellán, A. de la Torre Otálora, M. Andreo Galera, G. Moreno Redondo, Á. Botella Zaragoza, Ó. Torregrosa Suau y A. Mora Rufete

Medicina Interna. Hospital General Universitario de Elche. Elche (Alicante).

### Resumen

**Objetivos:** Mostrar las características basales de cuatro pacientes con E. de Fabry y la comparación entre la ecocardiografía y a RM cardíaca en el ventrículo izquierdo.

**Material y métodos:** Serie de casos en la cual se realizará una revisión de las historias clínicas y se recogerán de manera estructurada datos demográficos, clínicos, terapéuticos. A todos los pacientes se les ha realizado ecocardiografía, resonancia magnética cardíaca, y medición de proteínas en orina de 24 horas.

#### Características basales

	Sexo	Edad	Mutación GLA	Diagnóstico	A. cardíaca	A. renal (proteinuria en rango no nefrótico)
1	Mujer	75	Heterocigota	2017	Sí	No
2	Mujer	46	Heterocigota	2017	No	Sí
3	Hombre	53	Homocigota	2017	Sí	No
4	Hombre	29	Homocigota	2017	No	Sí

#### Síntomas cardíacos, RM cardíaca y ecocardiografía

	Síntomas cardíacos	HVI (ECO)	HVI (RM)	Otros hallazos en RM
1	Derrame pericárdico 2000 Fibrilación auricular Disnea moderados esfuerzos	Ligera a nivel septal de 13 mm y apical de 14 mm	MCH apical. Grosor TD máximo de 23 mm	Fibrosis en segmento apicolateral y apical estricto
2	Asintomática	Concéntrica moderada	No	
3	Presíncope. Taquicardia sinusal ocasional	Concéntrica más marcada nivel cara lateral, posterolateral e inferior alcanzando 19 mm	HVI concéntrica con grosor TD máximo de 22 mm	

4 Asintomática

No

No

Dudosa hipercaptación  
meso-subpicárdica en  
cara ínferolateral basal

*Conclusiones:* La enfermedad de Fabry es una enfermedad multisistémica con afectación extremadamente variable incluso entre pacientes con la misma mutación, en nuestro caso GLA c.713 G > A (p.Ser238Asn). Es muy importante un alto índice de sospecha y un diagnóstico precoz. El daño orgánico puede producirse de manera subrepticia como en el caso de la hipertrofia ventricular izquierda y una vez establecido producir una clínica grave y potencialmente irreversible. El tratamiento precoz puede mantener estable la enfermedad e impedir su evolución. La ecocardiografía que permite valorar la función cardíaca y la hipertrofia ventricular, que es una de las afectaciones típicas. Llama la atención que la RM en el paciente 1 detectó fibrosis y en la paciente 2 no se confirmó la HVI. Existe controversia respecto a qué prueba es más fiable aunque cada vez cobra más fuerza el uso de la RM cardíaca llegando algunos autores a preferir la RM. Sería importante realizar una revisión en nuestro medio que compare ambas técnicas como ya se ha realizado en otros países.