



**La miocardiopatía debida a Fabry es una de las pocas miocardiopatías tratables<sup>1</sup>**

¿Ha considerado la enfermedad de Fabry en pacientes con hipertrofia ventricular izquierda?



**sanofi**

SOSPECHAR

EXAMINAR

TRATAR

CRITERIOS DE IDENTIFICACIÓN

ECO & RMC

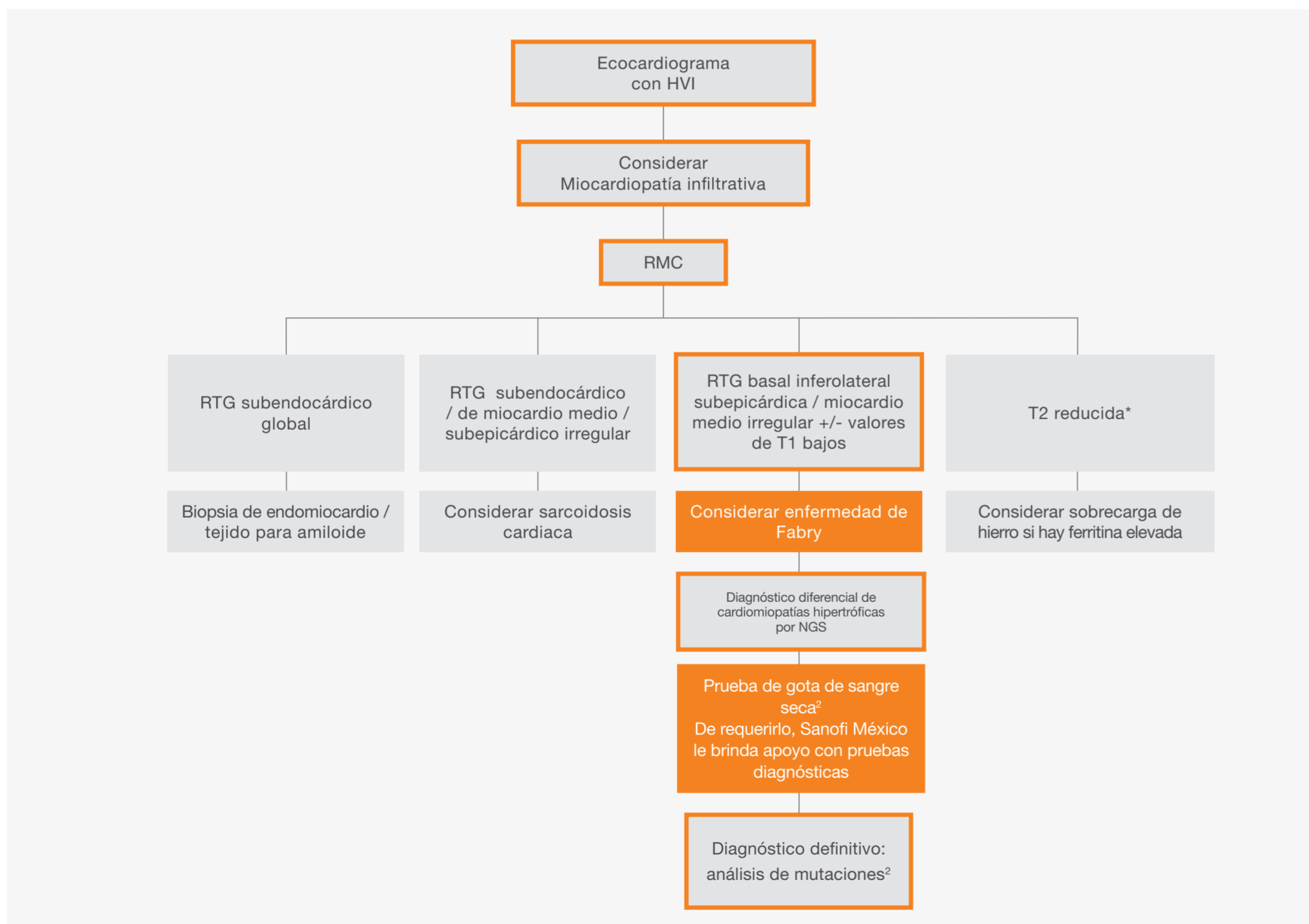
DIAGRAMAS DE DIANA DE DEFORMACIÓN LONGITUDINAL

IPP

# SOSPECHAR





## ALGORITMO PARA LA EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA DE MIOCARDIOPATÍAS INFILTRATIVAS PROPUESTO POR SRINIVASAN, *et al* 2013.<sup>1</sup>




 ZOOM

 SRINIVASAN, *et al.* 2013

¿CUÁLES SON LOS SIGNOS Y SÍNTOMAS DEL FENOTIPO CLÁSICO DE LA ENFERMEDAD DE FABRY? 

CRITERIOS DE IDENTIFICACIÓN DE CARDIOPATÍAS HIPERTRÓFICAS 

EL ECO Y LA RMC SON HERRAMIENTAS QUE AYUDAN A DESCARTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY 

Adaptado de: Srinivasan G, *et al.* 2013 / Ortiz A, *et al.* 2018<sup>1</sup>

RMC: Resonancia magnética cardiaca; RTG: Realce tardío de gadolinio; HVI: Hipertrofia ventricular izquierda ; NGS: Secuenciación de próxima generación, por sus siglas en inglés



# EXAMINAR



Realice una prueba para detectar la enfermedad de Fabry en sus pacientes con HVI. En caso de requerirlo, Sanofi México le brinda apoyo con pruebas diagnósticas.

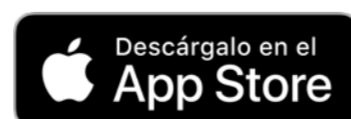


**Si bien la enfermedad de Fabry es rara, puede ser más común dentro de una familia con historial de enfermedad de Fabry.<sup>1</sup>**

Examine a la familia. La enfermedad de Fabry es una condición genética ligada al cromosoma X, con una tasa hereditaria alta comparada con otras enfermedades raras. Examinar a la familia del paciente con enfermedad de Fabry puede identificar parientes afectados de manera temprana.

**¿Quieres iniciar un proceso de diagnóstico?**

**Escanea el código y descarga la App:**



SI ES DETECTADA, INICIE EL TRATAMIENTO CON AGALSIDASA BETA 

Oficio No. 103300EL640005

SOSPECHAR

**EXAMINAR**

TRATAR

CRITERIOS DE IDENTIFICACIÓN

ECO & RMC

DIAGRAMAS DE DIANA DE DEFORMACIÓN LONGITUDINAL

IPP



## TRATAR CON AGALSIDASA BETA



Agalsidasa beta 1 mg/kg cada dos semanas está indicado para la terapia de reemplazo enzimático a largo plazo en pacientes con un diagnóstico confirmado de enfermedad de Fabry (deficiencia de alfa-galactosidasa A).<sup>1</sup>

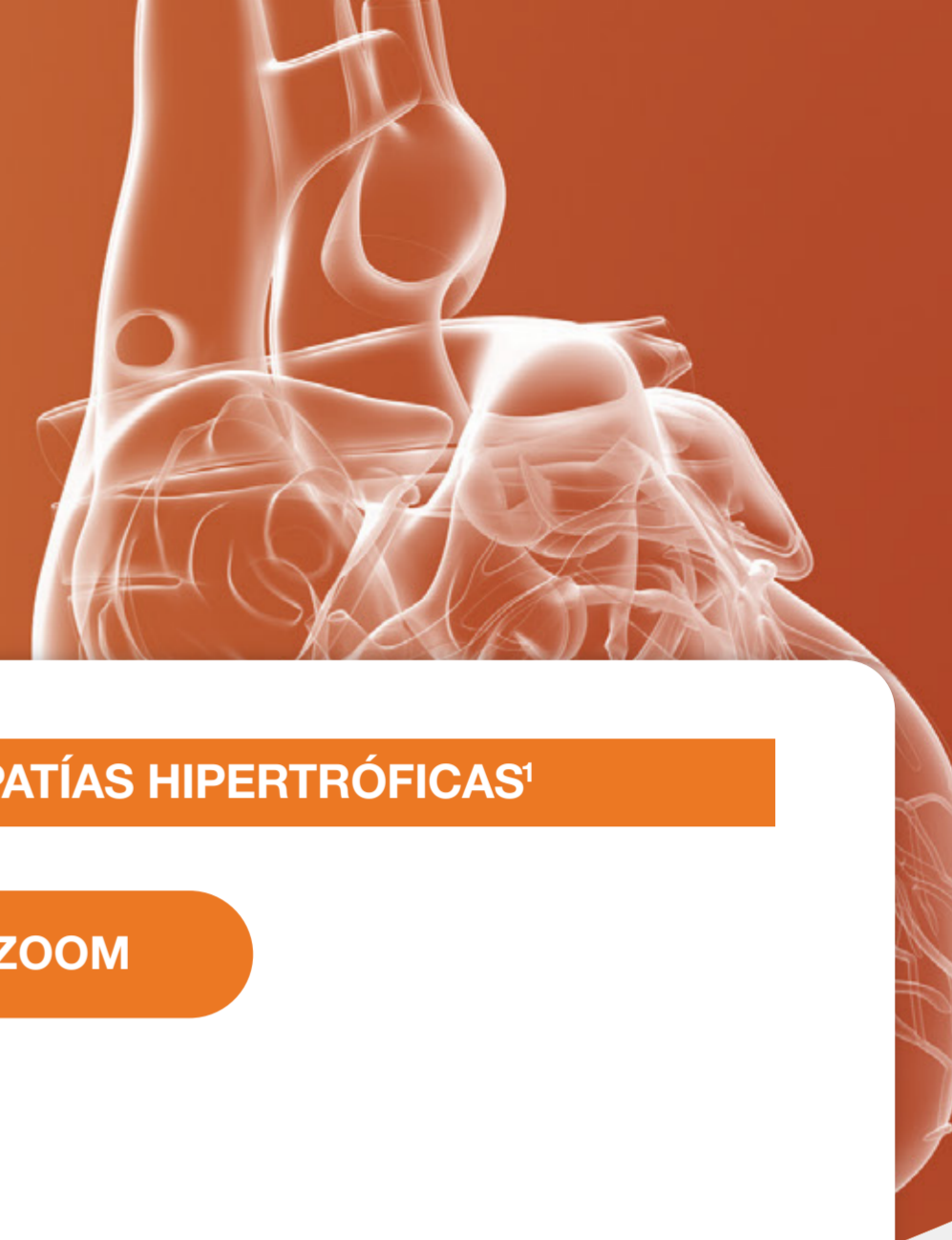
>10 AÑOS DE EVIDENCIA.<sup>2</sup>

> La terapia continua con Agalsidasa beta ayuda a estabilizar la progresión de las complicaciones serias y que ponen en riesgo la vida.<sup>2</sup>

TRATAR LA ENFERMEDAD DE FABRY  
PUEDE REVERTIR EL DAÑO CARDIACO.<sup>3</sup>



# LA IMAGEN CARDIOVASCULAR BRINDA PERSPECTIVAS CLAVE PARA EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES CARDIACAS<sup>1</sup>



## CRITERIOS DE ECOCARDIOGRAFÍA Y RMC QUE IDENTIFICAN LAS DIFERENTES FORMAS DE CARDIOPATÍAS HIPERTRÓFICAS<sup>1</sup>

	MCH	Amiloidosis	Enfermedad de Fabry	Corazón de Atleta
<b>Patrón hipertrófico</b>	Asimétrico Simétrico Medioventricular Apical	Simétrico	Simétrico	Simétrico
<b>Incremento en la MVI</b>	+++	+++	+++	+
<b>Obstrucción TSVI</b>	Frecuente	Muy rara	Rara	Ausente
<b>RTG</b>	Unión focal intramiocárdica	Subendocárdica Vidrio escarchado Válvulas Aurículas Patrón heterogéneo	Inconsistente Intramiocárdico Pared inferolateral	Raro
<b>Mapeo T1 nativo</b>	Aumentado	Muy aumentado	Reducido	Normal
<b>Anulamiento del miocardio en RTG</b>	Anulado	No anulado	Anulado	Anulado
<b><math>\Delta T1</math> (miocardio / sangre) en RTG</b>	Alto	Bajo	Alto	Alto
<b>Otras características</b>	MAS Músculos papilares accesorios Aneurismas apicales	Hipertrofia del SIA Hipertrofia del VD Engrosamiento valvar Derrame pericárdico	Engrosamiento de músculos papilares <sup>3</sup>	Proporción diastólica entre el grosor de la pared y volumen <0.15 MVI normal posterior al desacondicionamiento

ZOOM

Adaptado de Savino, *et al.* 2018<sup>1</sup> y Kozor, *et al.* 2016.<sup>1</sup>

RMC: Resonancia magnética cardiaca; MCH: Miocardiopatía hipertrófica; SIA: Septo interauricular; RTG: Realce tardío de gadolinio; MVI: Masa ventricular izquierda; TSVI: Tracto de salida ventricular izquierdo; VD: Ventrículo derecho; MAS: Movimiento anterior sistólico.

**EL ECO Y LA RMC SON HERRAMIENTAS QUE AYUDAN A DESCARTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY**

**¿CÓMO USAR LOS DIAGRAMAS DE DIANA DE LA DEFORMACIÓN LONGITUDINAL PARA DETECTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY?**

SOSPECHAR

EXAMINAR

TRATAR

**CRITERIOS DE IDENTIFICACIÓN**

ECO & RMC

DIAGRAMAS DE DIANA DE DEFORMACIÓN LONGITUDINAL

IPP

# EL ECO Y LA RMC SON HERRAMIENTAS QUE PERMITEN DESCARTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY<sup>1</sup>



VISTA APICAL DE 4 CÁMARAS

VISTA PARAESTERNAL EJE LARGO

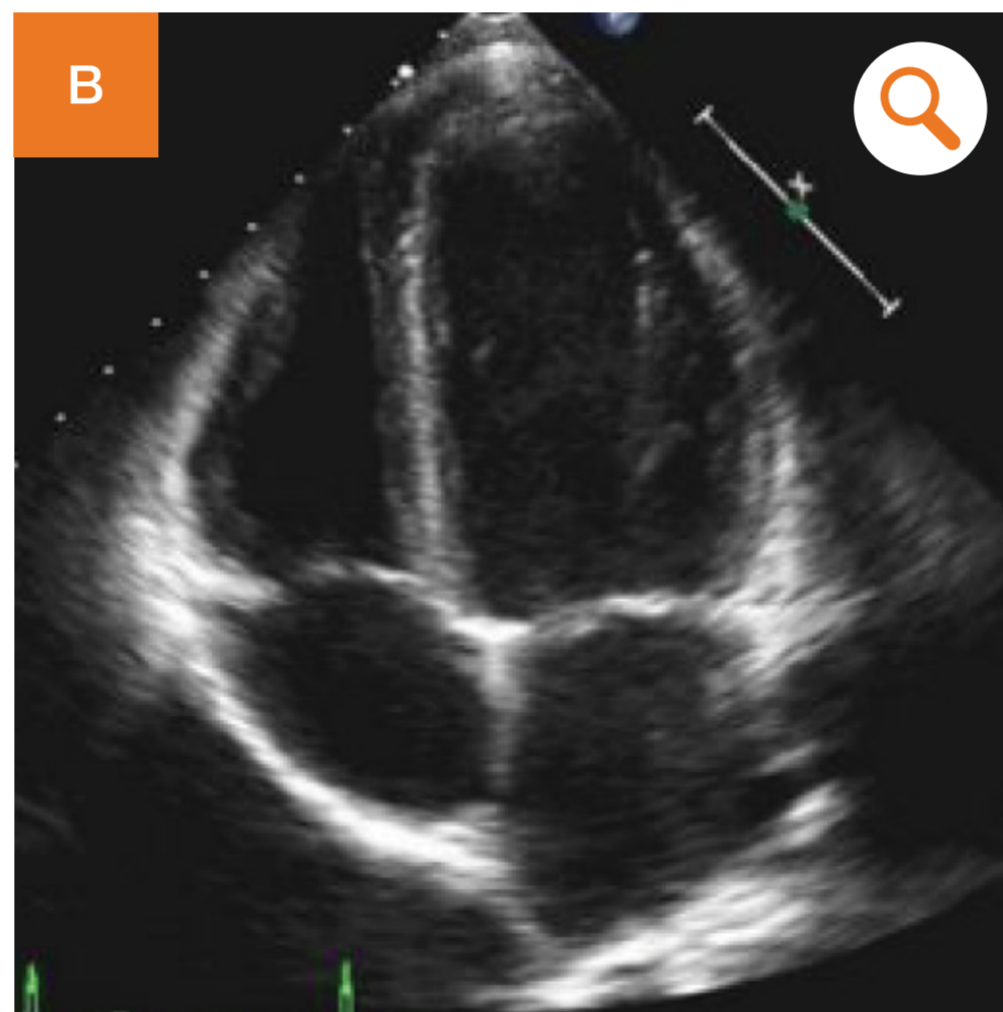
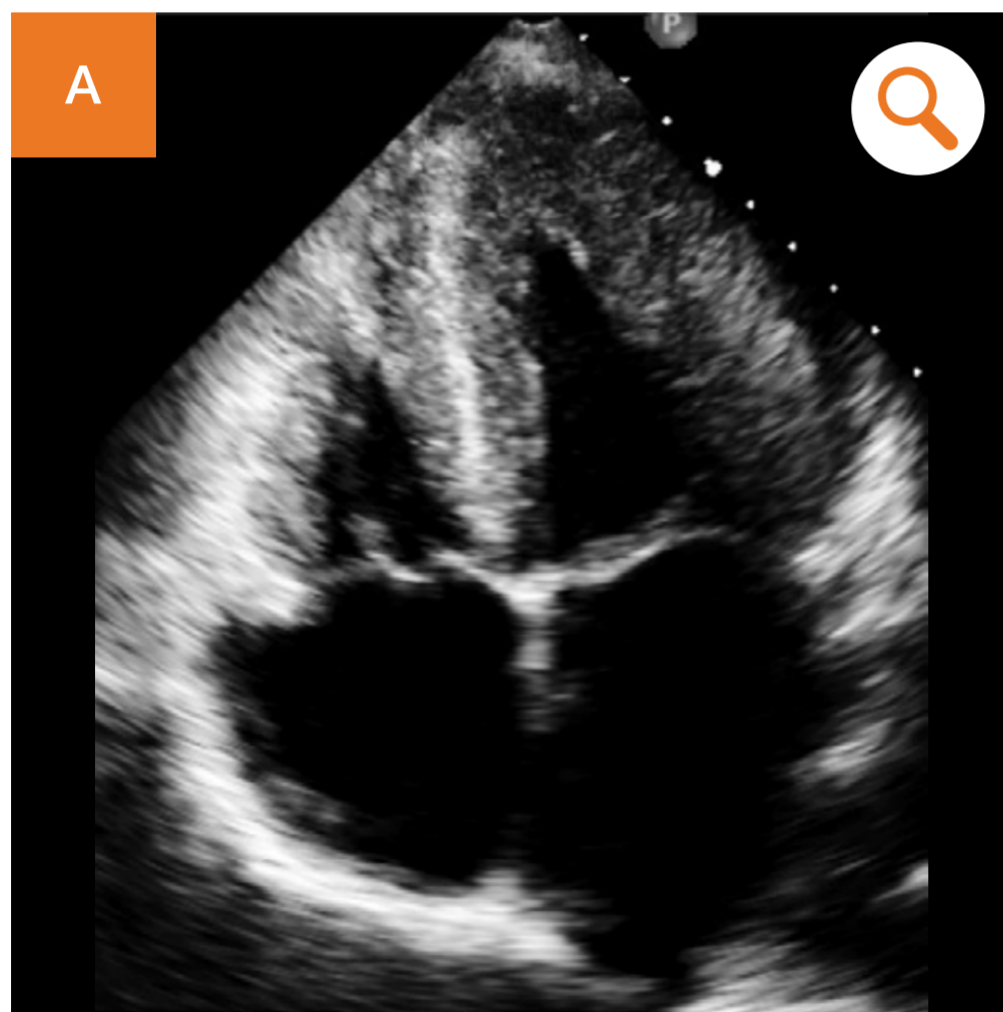
MÚSCULOS PAPILARES



## Vista apical de 4 cámaras del corazón

¿Cuál de estas imágenes es la de un paciente sano?

RESPUESTA



HVI: Hipertrofia ventricular izquierda; HVD: Hipertrofia ventricular derecha.

¿CÓMO USAR LOS DIAGRAMAS DE DIANA DE LA DEFORMACIÓN LONGITUDINAL PARA DETECTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY?

RECURSOS DE EVALUACIÓN PARA ENFERMEDAD DE FABRY

# EL ECO Y LA RMC SON HERRAMIENTAS QUE PERMITEN DESCARTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY<sup>1</sup>



VISTA APICAL DE 4 CÁMARAS

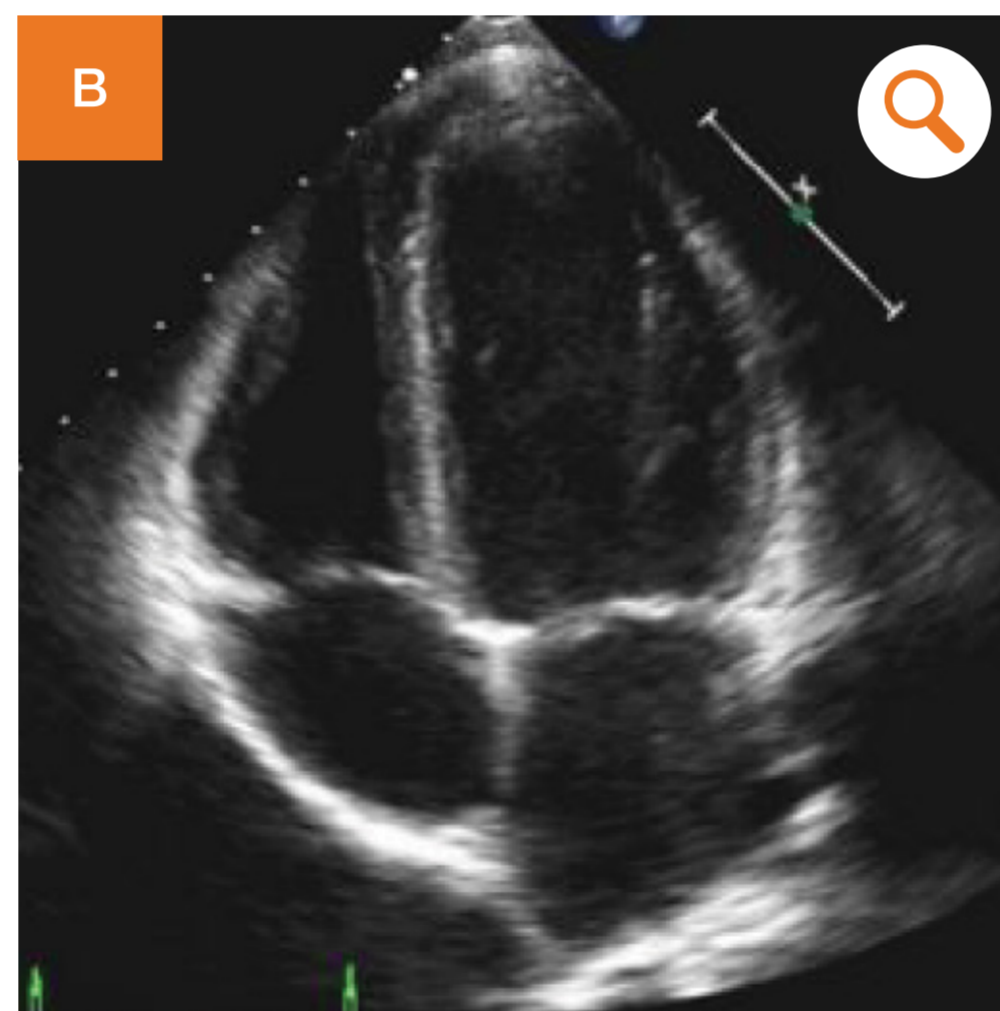
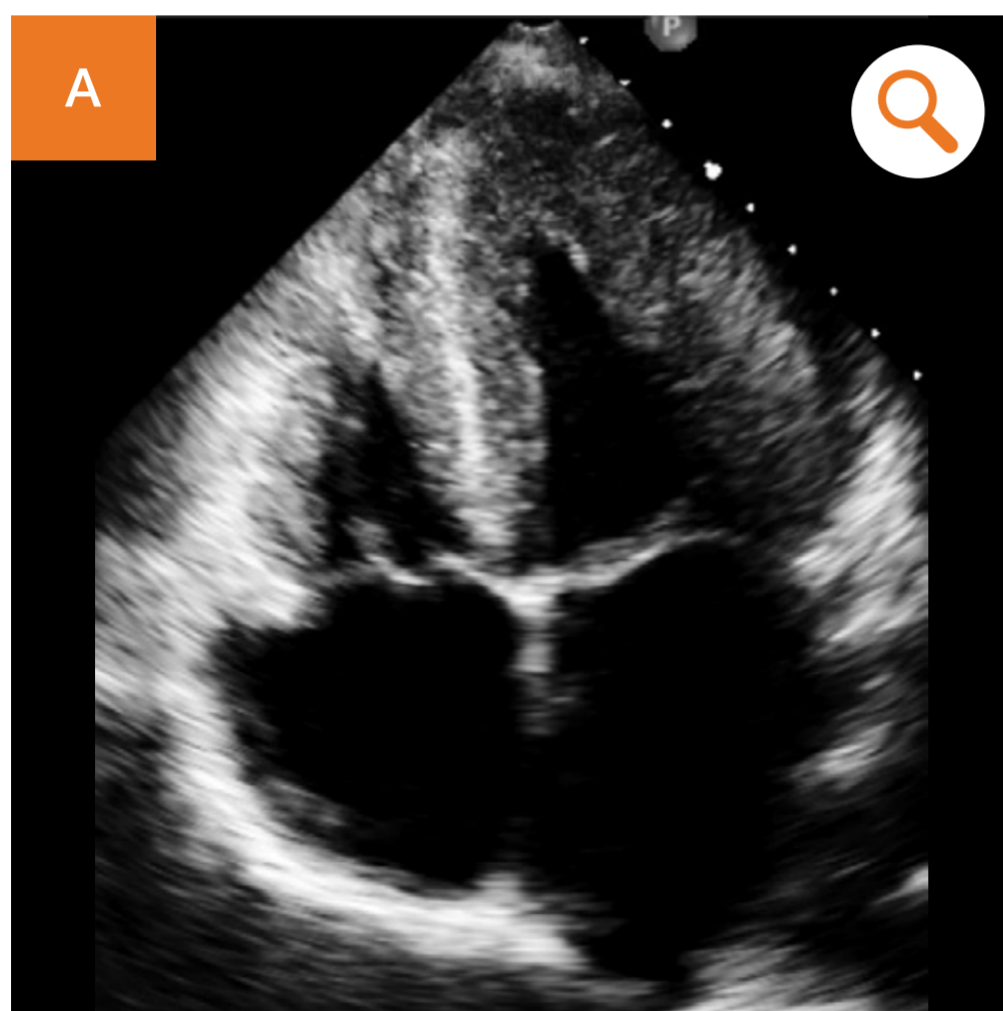
VISTA PARAESTERNAL EJE LARGO

MÚSCULOS PAPILARES



## Vista apical de 4 cámaras del corazón

¿Cuál de estas imágenes es la de un paciente sano?



### RESPUESTA



**(B)** muestra una vista apical de las 4 cámaras del corazón de un paciente sano.

Usado con permiso de Echo Ed.<sup>2</sup>

**(A)** muestra HVI y HVD en una vista apical de las 4 cámaras del corazón de un paciente con enfermedad de Fabry.

Usado con permiso de Yeung *et al.* 2018.<sup>3</sup>

¿CÓMO USAR LOS DIAGRAMAS DE DIANA DE LA DEFORMACIÓN LONGITUDINAL PARA DETECTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY?



RECURSOS DE EVALUACIÓN PARA ENFERMEDAD DE FABRY



HVI: Hipertrofia ventricular izquierda; HVD: Hipertrofia ventricular derecha.

# EL ECO Y LA RMC SON HERRAMIENTAS QUE PERMITEN DESCARTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY<sup>1</sup>



VISTA APICAL DE 4 CÁMARAS

VISTA PARAESTERNAL EJE LARGO

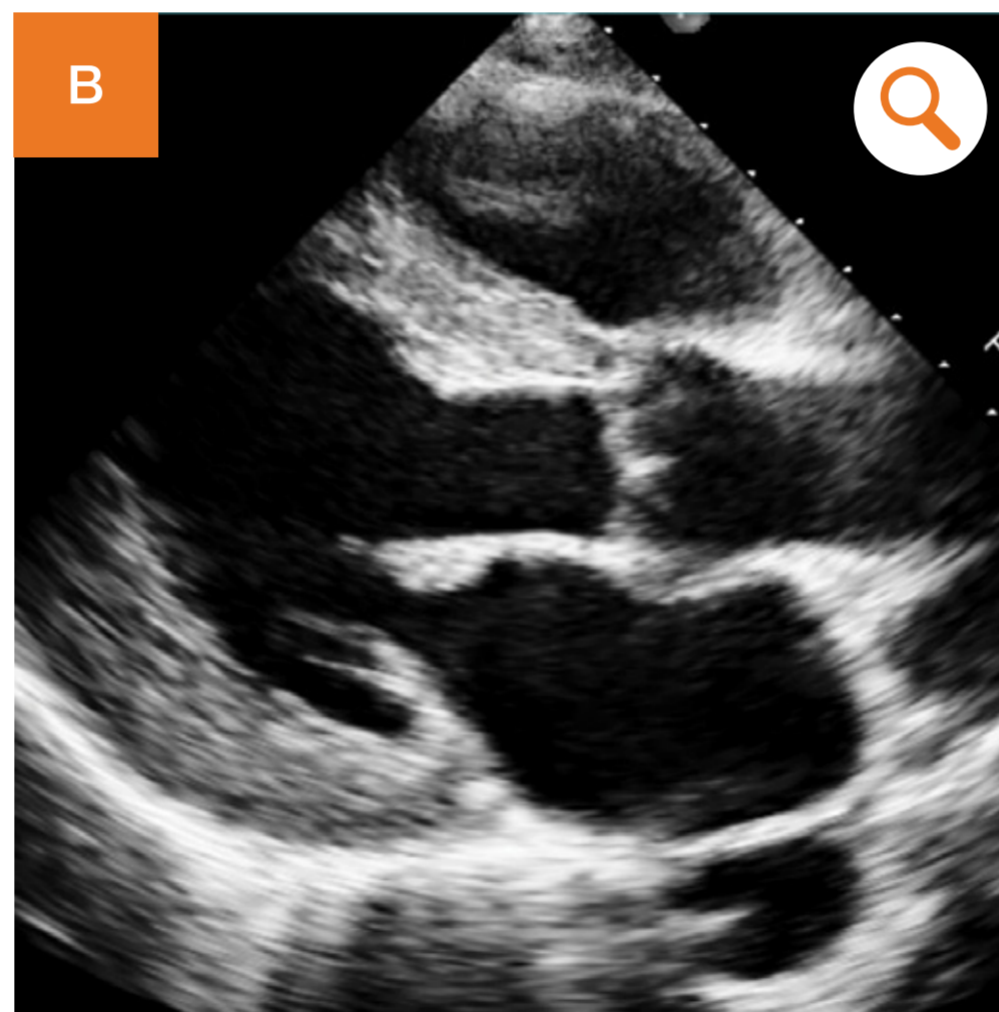
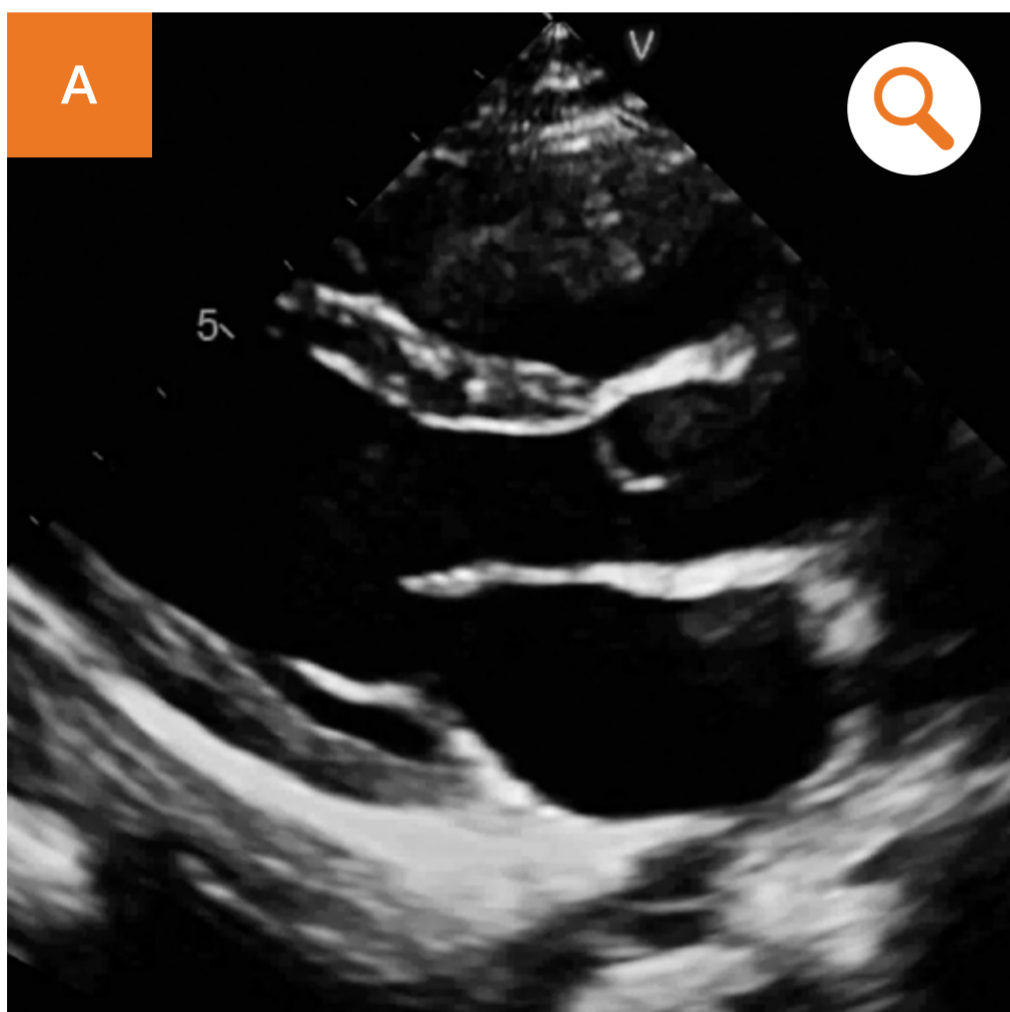
MÚSCULOS PAPILARES



## Vista paraesternal en eje largo del corazón

¿Cuál de estas imágenes es la de un paciente sano?

RESPUESTA



HVI: Hipertrofia ventricular izquierda; HVD: Hipertrofia ventricular derecha.

¿CÓMO USAR LOS DIAGRAMAS DE DIANA DE LA DEFORMACIÓN LONGITUDINAL PARA DETECTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY?

RECURSOS DE EVALUACIÓN PARA ENFERMEDAD DE FABRY



# EL ECO Y LA RMC SON HERRAMIENTAS QUE PERMITEN DESCARTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY<sup>1</sup>



VISTA APICAL DE 4 CÁMARAS

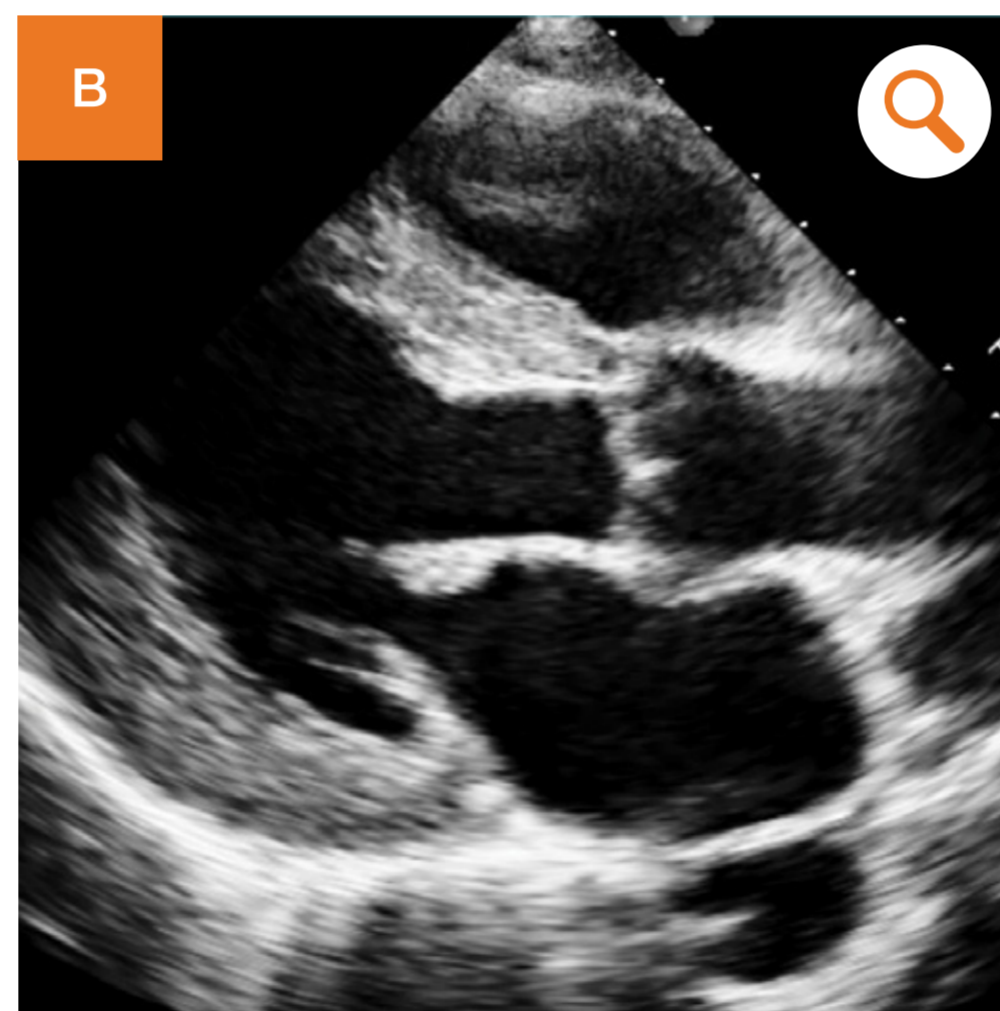
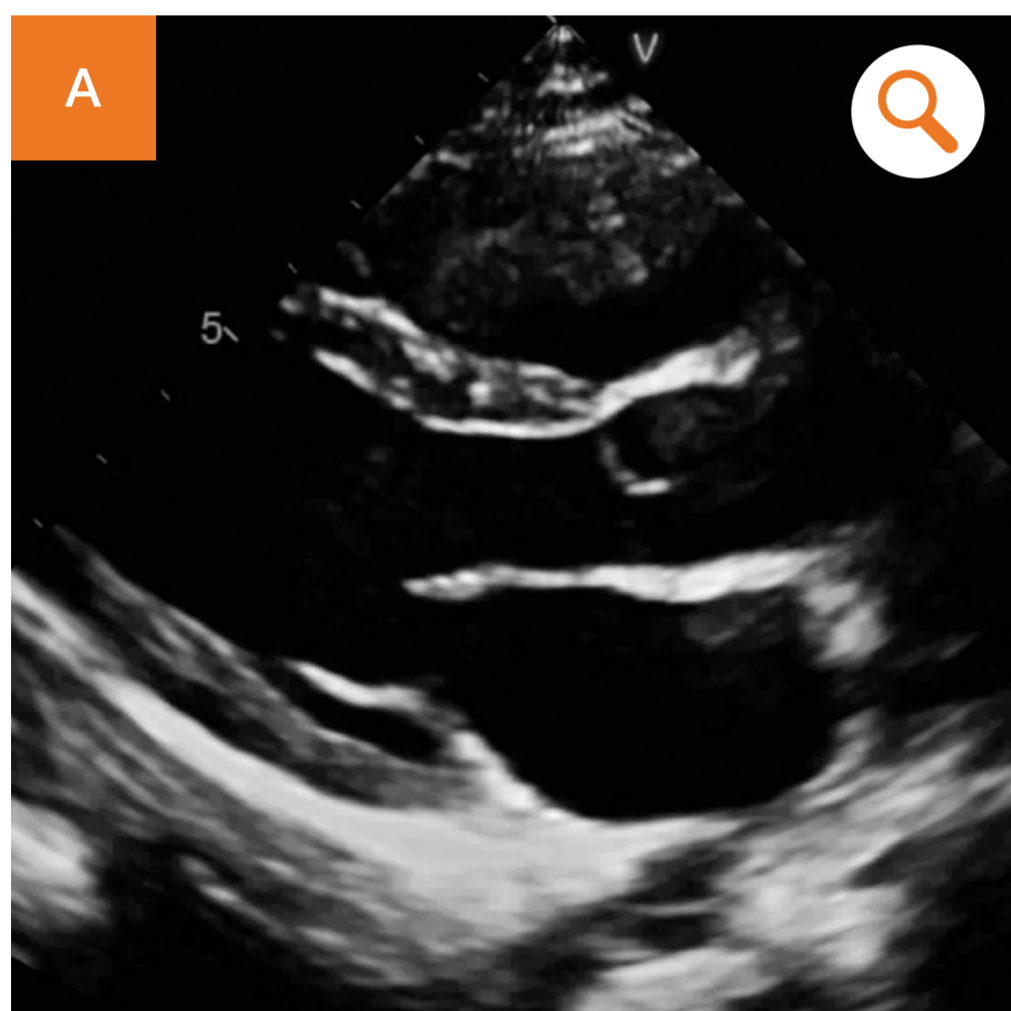
VISTA PARAESTERNAL EJE LARGO

MÚSCULOS PAPILARES



## Vista paraesternal en eje largo del corazón

¿Cuál de estas imágenes es la de un paciente sano?



### RESPUESTA



**(A)** muestra una vista paraesternal en eje largo del corazón de un paciente sano.

Usado con permiso de Echo Ed.<sup>3</sup>

**(B)** muestra HVI y HVD en una vista paraesternal en eje largo del corazón de un paciente con enfermedad de Fabry.

Usado con permiso de Yeung, *et al.* 2018.<sup>2</sup>

¿CÓMO USAR LOS DIAGRAMAS DE DIANA DE LA DEFORMACIÓN LONGITUDINAL PARA DETECTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY?



RECURSOS DE EVALUACIÓN PARA ENFERMEDAD DE FABRY



HVI: Hipertrofia ventricular izquierda; HVD: Hipertrofia ventricular derecha.

# EL ECO Y LA RMC SON HERRAMIENTAS QUE PERMITEN DESCARTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY<sup>1</sup>



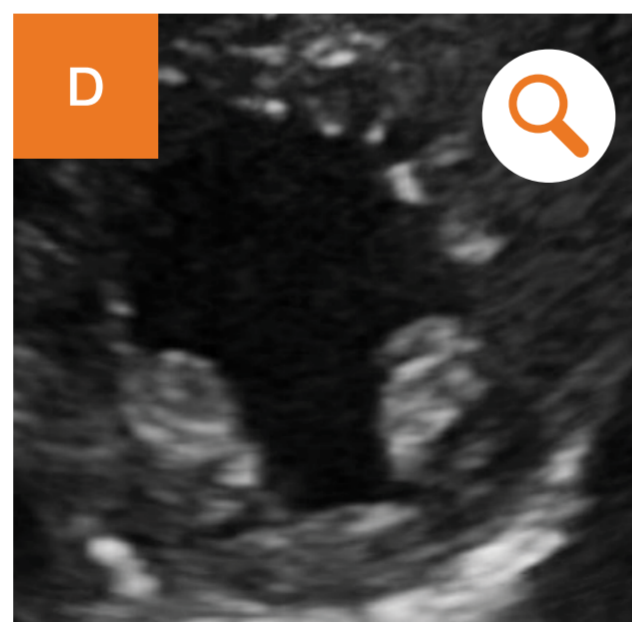
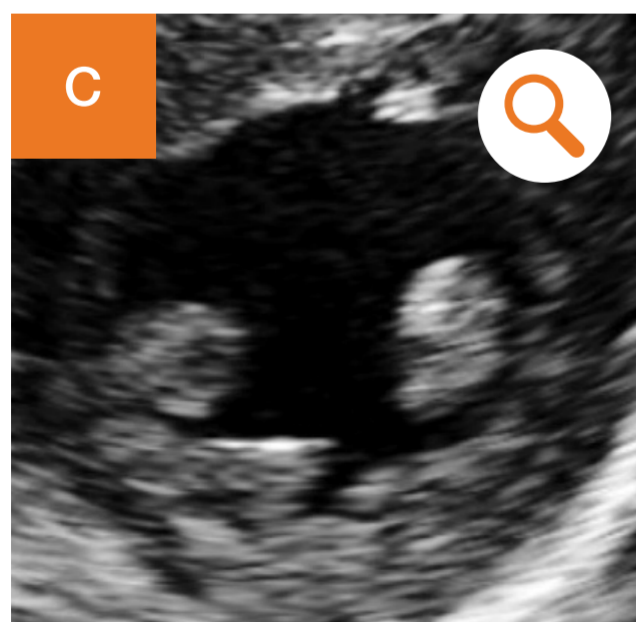
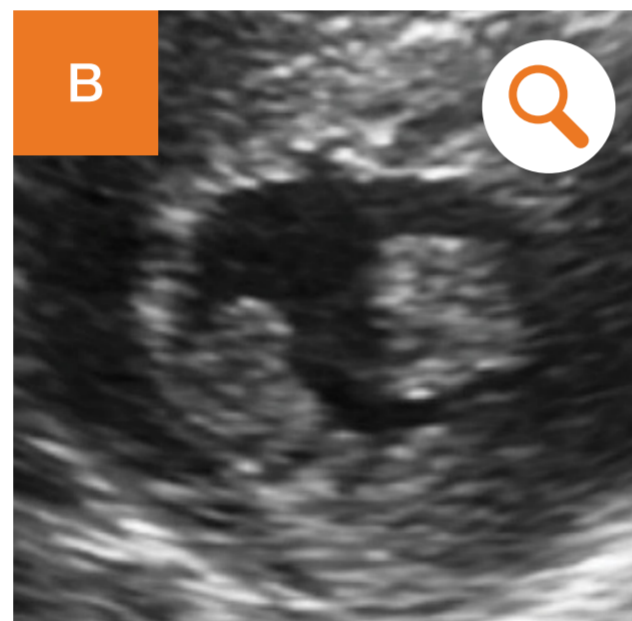
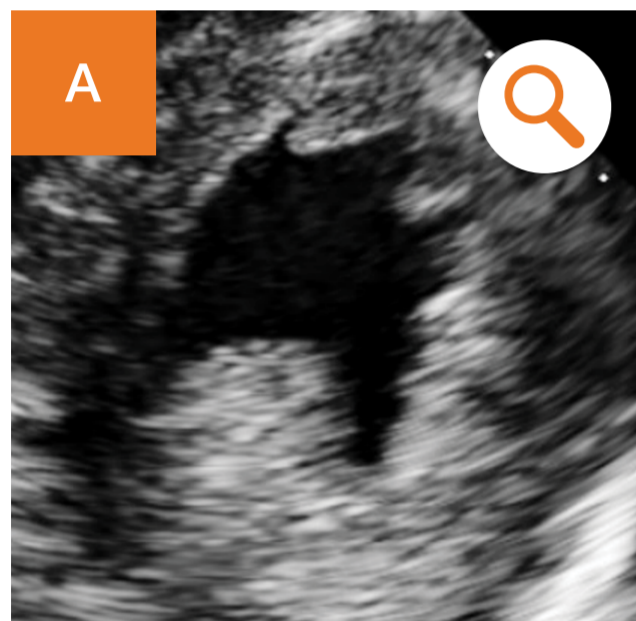
VISTA APICAL DE 4 CÁMARAS

VISTA PARAESTERNAL EJE LARGO

MÚSCULOS PAPILARES



## Músculos papilares prominentes





(A–D) Vista paraesternal en eje corto a nivel de los músculos papilares de 4 pacientes con enfermedad de Fabry.

Usado con permiso de Yeung, *et al.* 2018.<sup>2</sup>

(E) Vista de 2 cámaras del paciente con enfermedad de Fabry de la imagen (A) con músculos papilares prominentes.

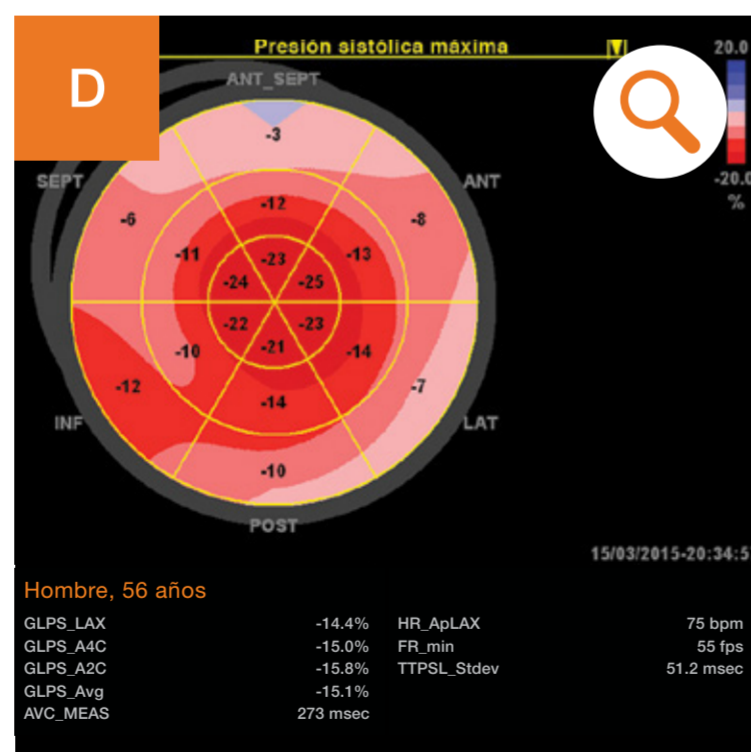
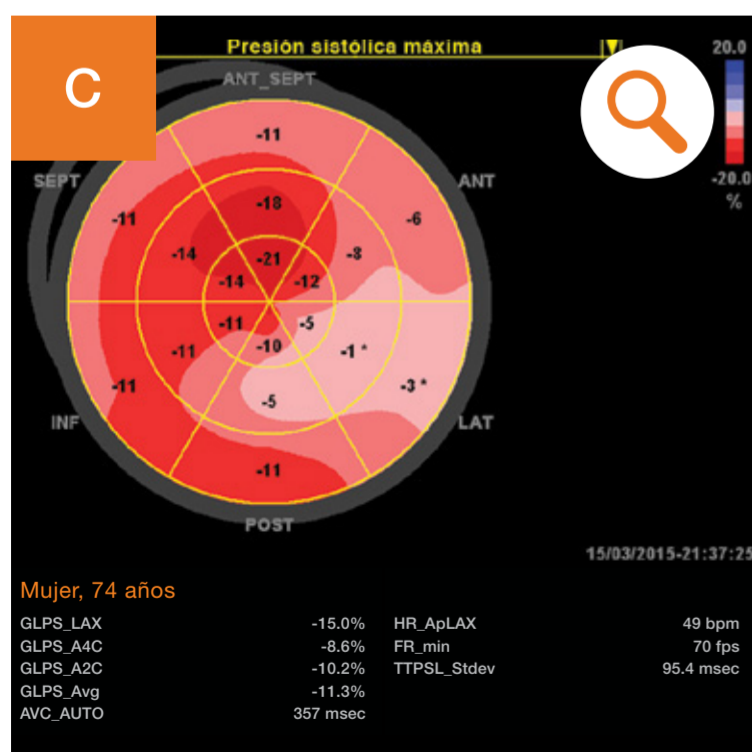
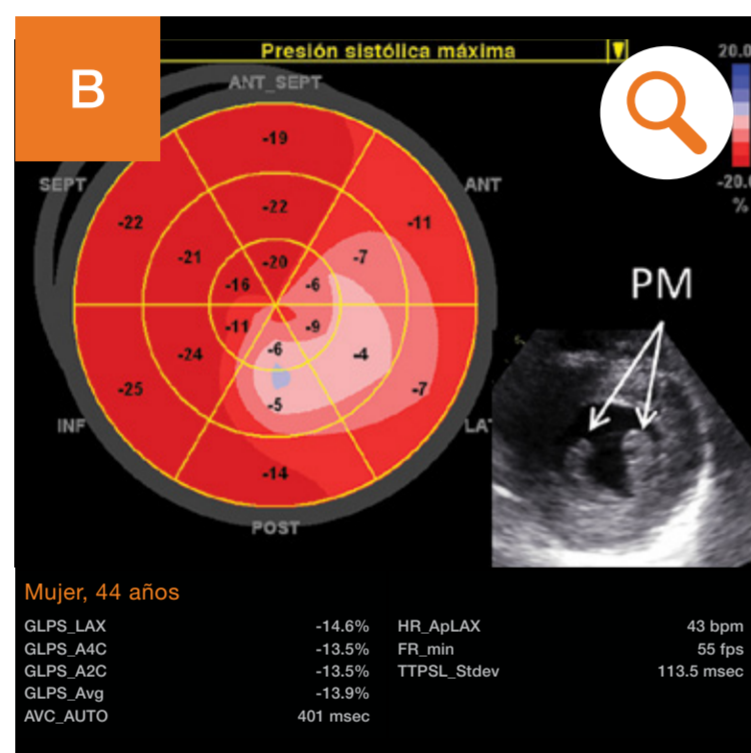
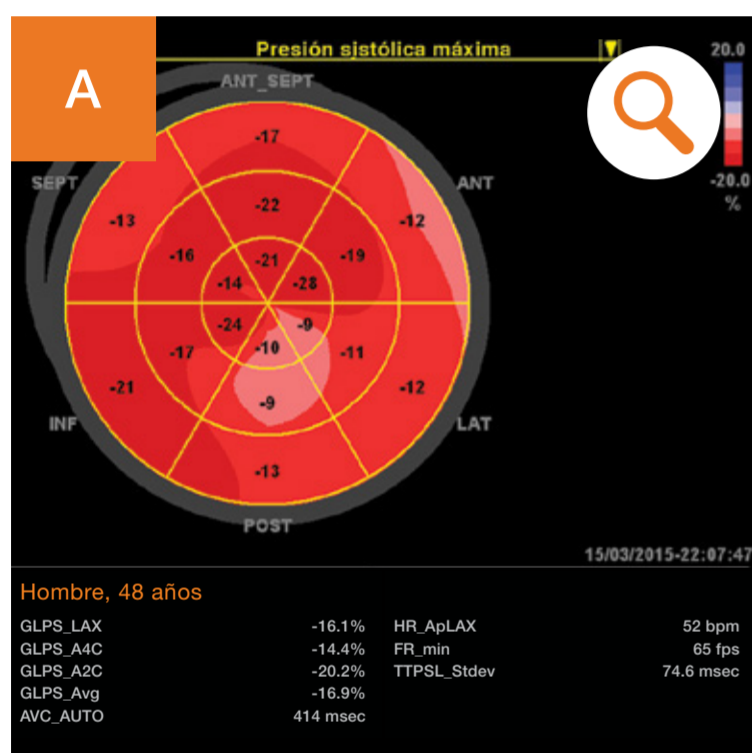
Usado con permiso de Yeung, *et al.* 2018.<sup>2</sup>

¿CÓMO USAR LOS DIAGRAMAS DE DIANA DE LA DEFORMACIÓN LONGITUDINAL PARA DETECTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY? 

RECURSOS DE EVALUACIÓN PARA ENFERMEDAD DE FABRY 


HVI: Hipertrofia ventricular izquierda; HVD: Hipertrofia ventricular derecha.


# VISUALIZANDO LA ENFERMEDAD DE FABRY POR MEDIO DE DIAGRAMAS DE DIANA DE DEFORMACIÓN LONGITUDINAL



- (A) El patrón común de la deformación en el diagrama de diana en pacientes con enfermedad de Fabry muestra una deformación global ligeramente reducida a pesar de mostrar una FEVI normal.<sup>1</sup>
- (B) Se puede detectar una deformación longitudinal reducida en el segmento medio de las paredes lateral y posterior debido a la presencia de músculos papilares predominantes.<sup>1</sup>
- (C) En la etapa tardía, la deformación longitudinal promedio se reduce y se detecta la ausencia de deformación sistólica longitudinal (rosa pálido) en los segmentos posterolaterales basal y medio con un adelgazamiento progresivo del miocardio debido a la fibrosis de reemplazo.<sup>1</sup>
- (D) Muestra el diagrama de diana de la deformación longitudinal de un paciente con amiloidosis cardiaca comprobada por biopsia.<sup>1</sup>

Las imágenes (A), (B) y (C) fueron obtenidas de pacientes con enfermedad de Fabry. FEVI: Fracción de eyección ventricular izquierda.

**EL ECO Y LA RMC SON HERRAMIENTAS QUE PERMITEN DESCARTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY** 

**RECURSOS DE EVALUACIÓN PARA ENFERMEDAD DE FABRY** 



## INFORMACIÓN PARA PRESCRIBIR FABRAZYME®

Favor de revisar la Información Para Prescribir Ampla antes de iniciar el tratamiento.

*Agalsidasa beta polvo para concentrado para solución por infusión.* **INDICACIÓN:** Está indicado para utilizarse en pacientes con enfermedad de Fabry (deficiencia de alfa-galactosidasa A). **DOSIS Y VÍA DE ADMINISTRACIÓN:** 1 mg/kg 1 vez cada 2 semanas como infusión intravenosa. Ritmo de Infusión Inicial  $\leq 0.25$  mg/min (15 mg/hr) para minimizar las reacciones asociadas a la infusión. Después de establecer la tolerancia del paciente, el ritmo puede incrementar con infusiones subsecuentes. Reconstituir y diluir previo a su uso véase la IPP completa. No contiene preservativos. Úsese en un periodo de 24 hrs. posteriores a la preparación de la infusión. Después de establecer la tolerancia del paciente, el ritmo puede incrementar con infusiones subsecuentes. Reconstituir y diluir previo a su uso véase la IPP completa. No contiene preservativos. Úsese en un periodo de 24 hrs. posteriores a la preparación de la infusión. **CONTRAINDICACIONES:** Uso durante el embarazo y la lactancia. Hipersensibilidad al activo o cualquiera de los excipientes. **PRECAUCIONES:** Reacciones anafilactoides, hipersensibilidad, desarrollo de anticuerpos IgG, reacciones en la piel, reacciones relacionadas con la infusión, embarazo (categoría B2), lactación, deterioro hepático. No existen estudios clínicos sobre su uso en niños menores a 8 años de edad o en pacientes mayores a 65 años de edad. La terapia debe iniciar/continuar bajo la supervisión constante de un médico con experiencia y entrenamiento en el tratamiento de la enfermedad de Fabry. Véase la IPP completa. **INTERACCIONES:** No existen datos de interacción. Riesgo teórico de inhibición de la actividad intracelular  $\alpha$ -galactosidasa cuando es administrada con cloroquina, amiodarona, benoquina o gentamicina. No mezclar con otros medicamentos en la misma infusión. **EFFECTOS ADVERSOS:** Reacciones asociadas con la infusión: escalofríos, pirexia, sensación de cambio de temperatura, hipertensión, náusea, vómito, enrojecimiento, parestesia, fatiga, dolor, dolor de cabeza, dolor en el pecho, prurito, urticaria, disnea, mareo, palidez, somnolencia y taquicardia. Otros: malestar, dolor musculoesquelético, edema, rinitis, rinorrea y disminución de la saturación de oxígeno/ hipoxia. **REACCIONES ANAFILACTOIDES:** angioedema localizado, urticaria generalizada, broncoespasmo e hipotensión Para visualizar la información para prescribir ampla FABRAZYME® escanee el código.

Material exclusivo para el profesional de la salud.  
Aviso de Publicidad No.: 2315062002C00024  
Código Promomats: MAT-MX-2300282

**sanofi**

IPP FABRAZYME®



  
**Fabrazyme®**  
agalsidasa beta

SOSPECHAR

EXAMINAR

TRATAR

CRITERIOS DE IDENTIFICACIÓN

ECO & RMC

DIAGRAMAS DE DIANA DE DEFORMACIÓN LONGITUDINAL

IPP



## Referencia:

---

1. Srinivasan G, et al. *Heart* 2013;99(3):204–213.



## Referencias:

---

1. Srinivasan G, et al. *Heart* 2013;99(3):204–213.
2. Ortiz A, et al. *Mol Genet Metabol*. 2018;123(4):416-427.

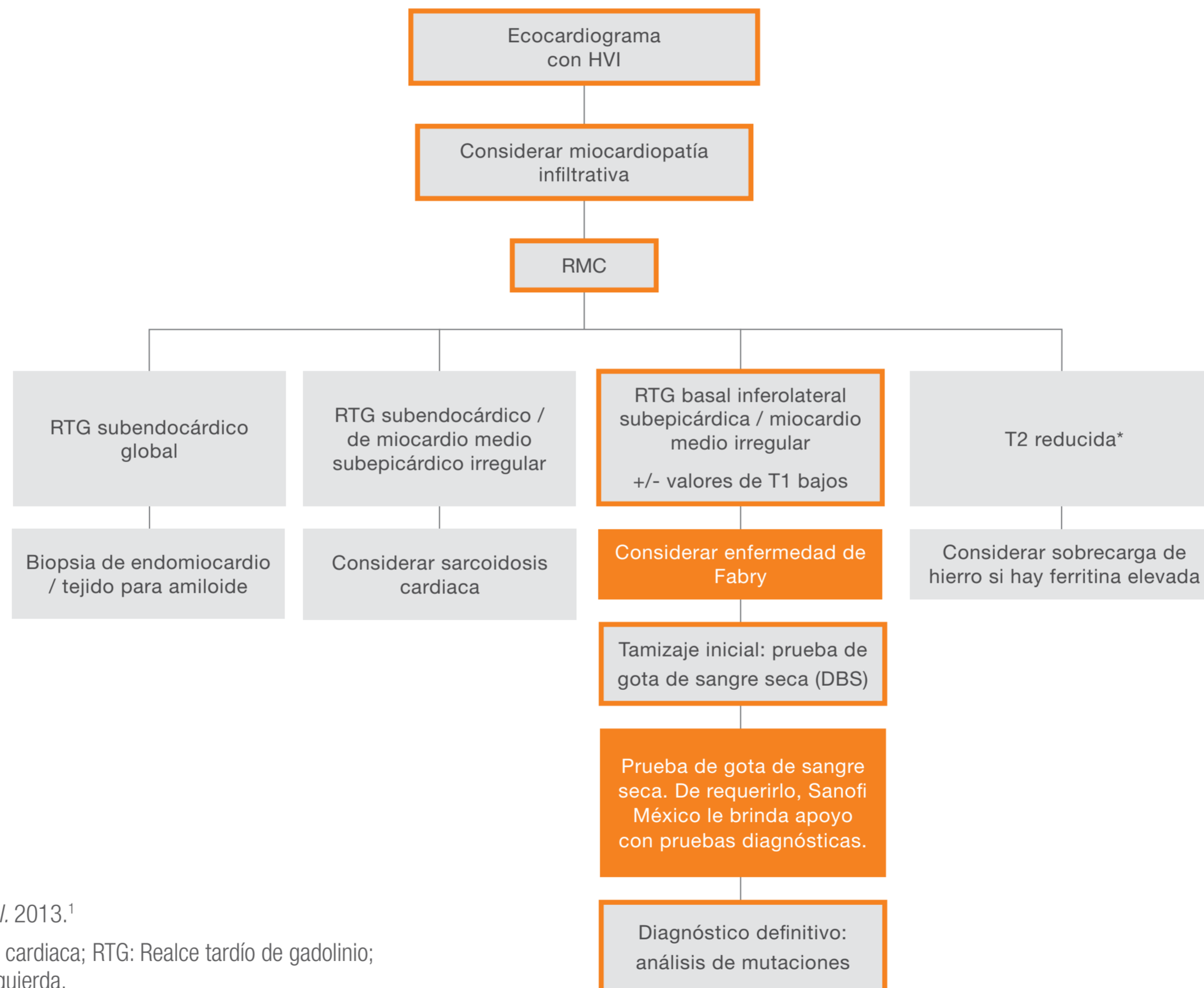
Adaptado de: Srinivasan G, et al. 2013 / Ortiz A, et al. 2018

RMC: Resonancia magnética cardiaca; RTG: Realce tardío de gadolinio; HVI: Hipertrofia ventricular izquierda ; NGS: Secuenciación de próxima generación, por sus siglas en inglés

RECOMENDACIONES QUE ATENDAN A

DESCARTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY

# Algoritmo para la evaluación diagnóstica de miocardiopatías infiltrativas propuesto por Srinivasan, et al.<sup>1</sup>



Adaptado de Srinivasan, et al. 2013.<sup>1</sup>

RMC: Resonancia magnética cardiaca; RTG: Realce tardío de gadolinio; HVI: Hipertrofia ventricular izquierda.

Adaptado de: Srinivasan D, et al. 2013 / Ortiz A, et al. 2016

RMC: Resonancia magnética cardiaca; RTG: Realce tardío de gadolinio; HVI: Hipertrofia ventricular izquierda ; NGS: Secuenciación de próxima generación, por sus siglas en inglés

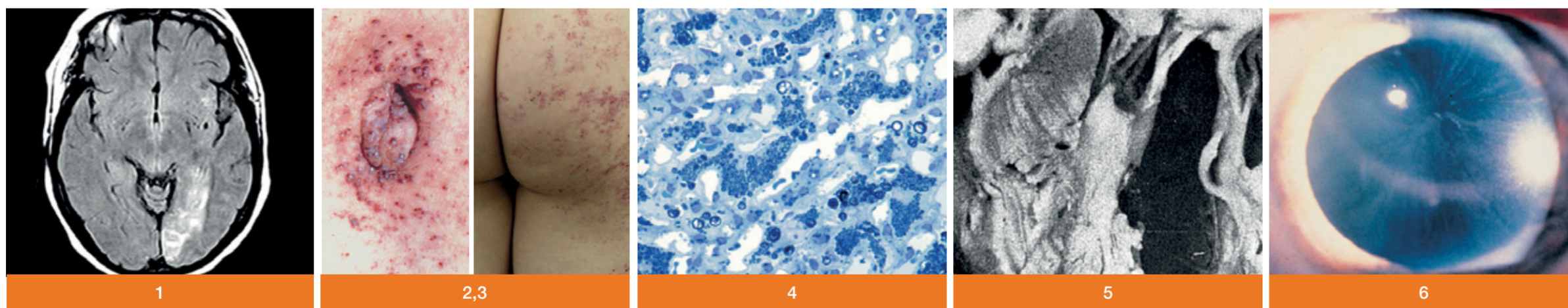
DESCARTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY

# Otras manifestaciones de la enfermedad de Fabry

## – Un trastorno multisistémico<sup>1-3</sup>



 <p><b>SNC</b> Sistema nervioso</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Trombosis</li> <li>• Accidente cerebrovascular</li> <li>• Ataques isquémicos transitorios</li> <li>• Dolor neuropático periférico, crisis de dolor</li> </ul>	 <p><b>Piel</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Angioqueratomas</li> <li>• Hipohidrosis/anhidrosis</li> </ul>	 <p><b>Gastrointestinales</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Náusea, vómito</li> <li>• Diarrea</li> <li>• Dolor posprandial y distensión</li> <li>• Saciedad temprana</li> <li>• Dificultad para ganar peso</li> </ul>	 <p><b>Riñones</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Daño en capacidad de concentración</li> <li>• Aumento de excreción urinaria de GL-3</li> <li>• Microalbuminuria, proteinuria</li> <li>• Reducción en la TFG, enfermedad renal terminal</li> </ul>	 <p><b>Corazón</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hipertrofia ventricular izquierda</li> <li>• Anormalidades en ECG</li> <li>• Arritmias</li> <li>• Enfermedad valvular</li> <li>• Insuficiencia vascular</li> <li>• Infarto del miocardio</li> </ul>
 <p><b>Ojos-Nariz-Garganta</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Pérdida del oído, sordera repentina</li> <li>• Tinnitus</li> <li>• Vértigo</li> </ul>	 <p><b>Pulmones</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Tos</li> <li>• Disnea, sibilancias</li> <li>• Intolerancia al ejercicio</li> </ul>	 <p><b>Esqueléticas</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Osteopenia</li> <li>• Osteoporosis</li> </ul>	 <p><b>Ojos</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Córnea verticillata</li> <li>• Involucramiento conjuntival</li> </ul>	



ECG: Electrocardiograma; TFG: Tasa de filtración glomerular; GL-3: Globotriaosilceramida.

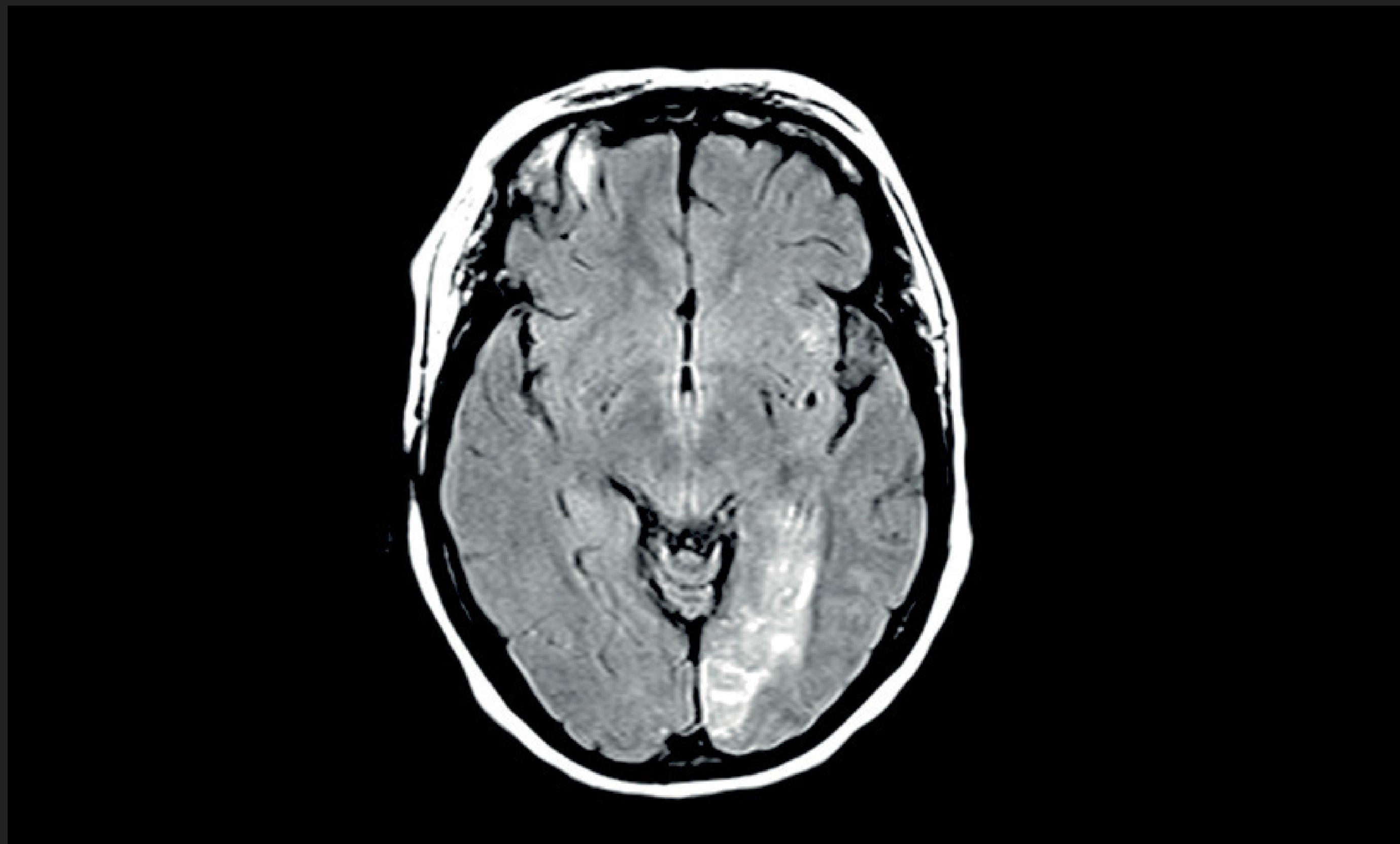
**Referencias:** 1. Germain DP. *Orphanet J Rare Dis* 2010;5:30. 2. Eng et al. *Genet Med* 2006;8(9):539-548. 3. Zarate YA, Hopkin RJ. *Lancet* 2008;372:1427-1435.

Adaptado de: Shrivastava D, et al. 2015 / Ortiz A, et al. 2016

RMC: Resonancia magnética cardíaca; RTG: Realce tardío de gadolinio; HVI: Hipertrofia ventricular izquierda; NGS: Secuenciación de próxima generación, por sus siglas en inglés

DESCARTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY





**Imagen 1/6**

El accidente cerebrovascular prematuro puede ser una señal de enfermedad de Fabry.

Imagen cortesía de Genzyme, Datos en archivo.

Adaptado de: Srinivasan G, *et al.* 2013 / Ortiz A, *et al.* 2018<sup>1</sup>

RMC: Resonancia magnética cardíaca; RTG: Realce tardío de gadolinio; HVI: Hipertrofia ventricular izquierda ; NGS: Secuenciación de próxima generación, por sus siglas en inglés

HERRAMIENTAS QUE AYUDAN A  
DESCARTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY



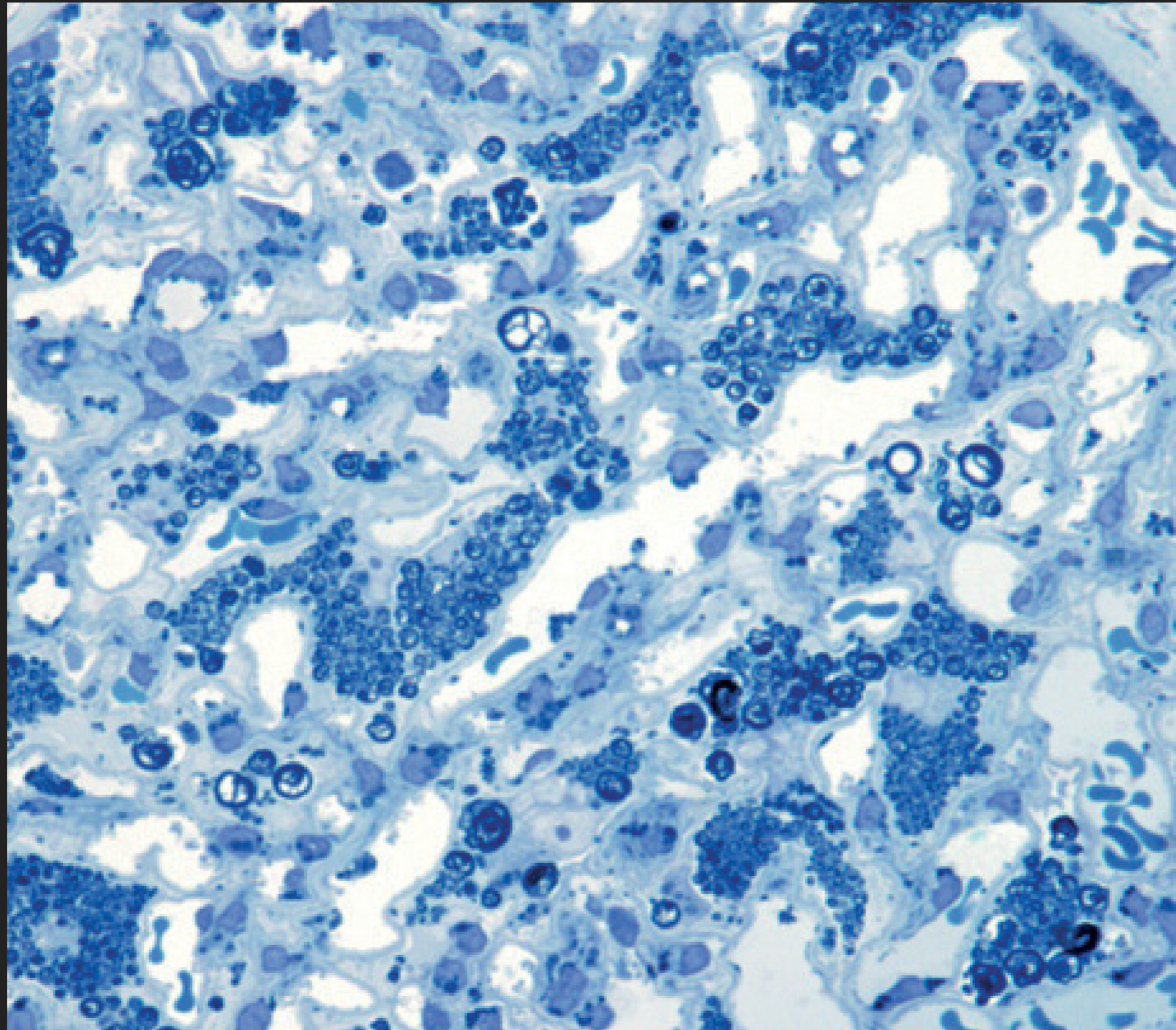
**Imágenes 2,3/6**

Los angioqueratomas se encuentran habitualmente a nivel periumbilical, en pliegues inguinales e interglúteo, y en la región genital.

Imagen cortesía de Robert J Desnick, PhD, MD.

Adaptado de: Srinivasan G, *et al.* 2013 / Ortiz A, *et al.* 2018<sup>1</sup>  
RMC: Resonancia magnética cardiaca; RTG: Realce tardío de gadolinio; HVI: Hipertrofia ventricular izquierda ; NGS: Secuenciación de próxima generación, por sus siglas en inglés

HERRAMIENTAS QUE AYUDAN A  
DESCARTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY



**Imagen 4/6**

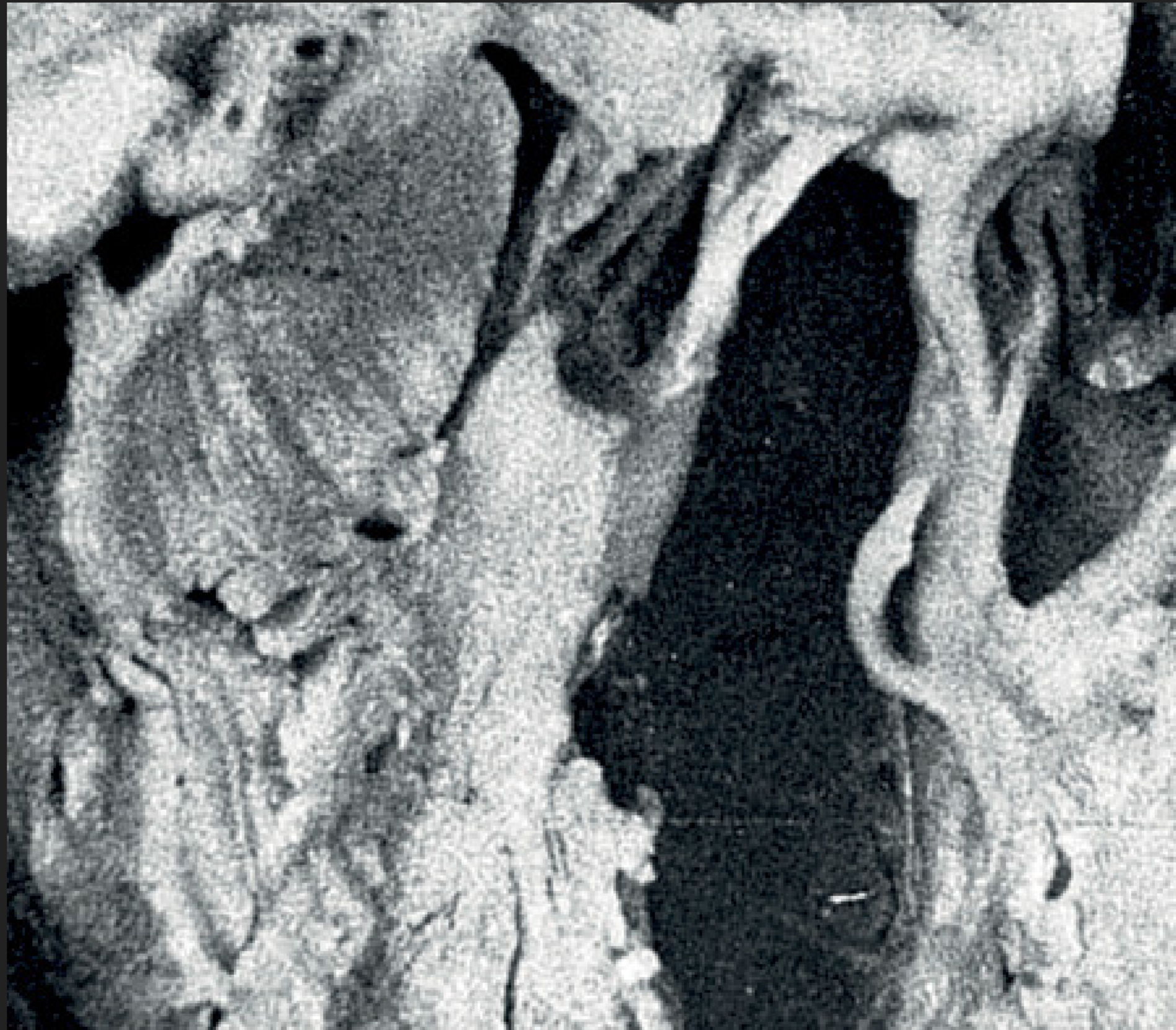
Acumulación de GL-3 en glomérulo renal.

Imagen cortesía de Germain 2010.

Adaptado de: Srinivasan G, *et al.* 2013 / Ortiz A, *et al.* 2018<sup>1</sup>

RMC: Resonancia magnética cardiaca; RTG: Realce tardío de gadolinio; HVI: Hipertrofia ventricular izquierda ; NGS: Secuenciación de próxima generación, por sus siglas en inglés

HERRAMIENTAS QUE AYUDAN A  
DESCARTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY



**Imagen 5/6**

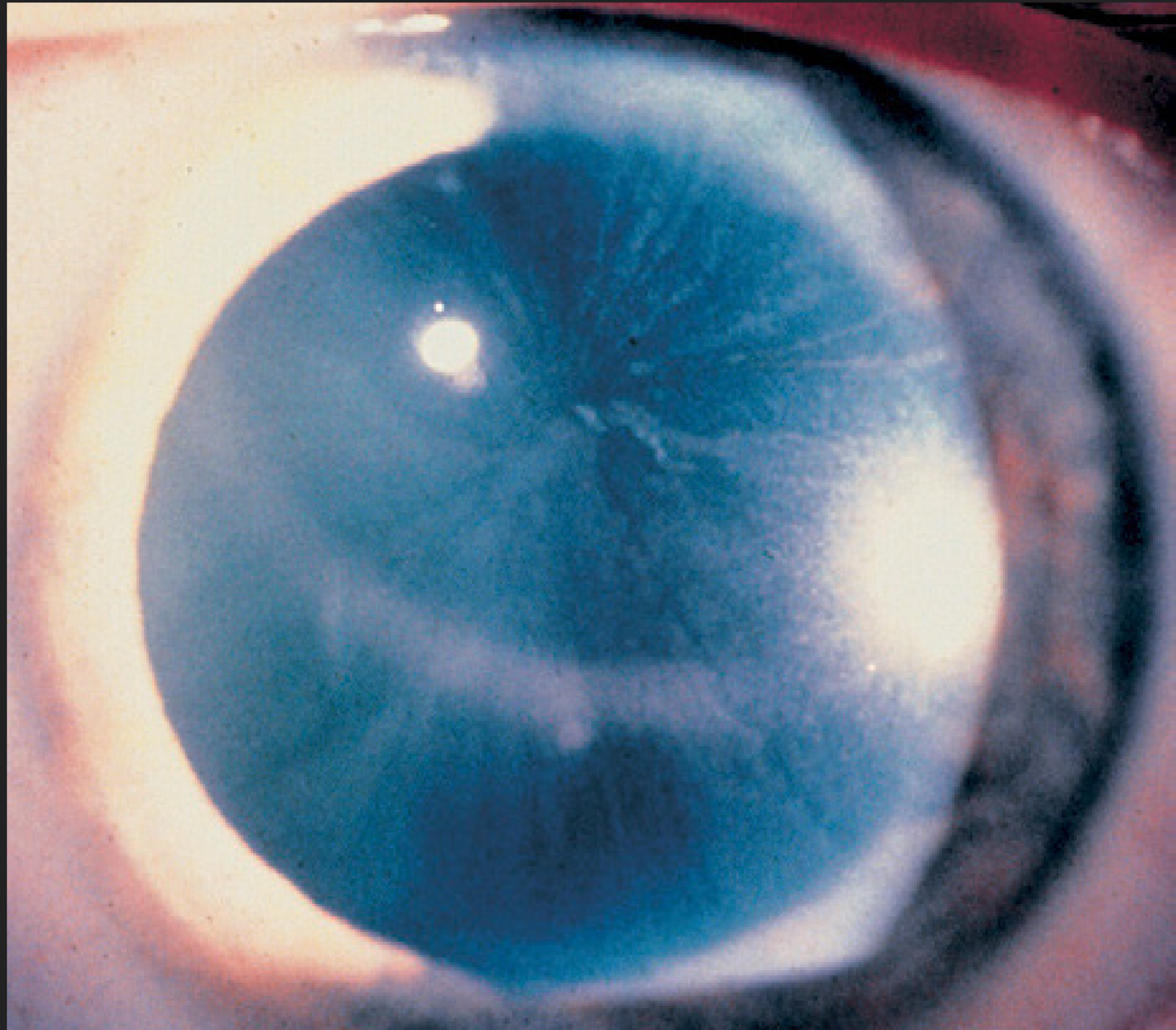
Hipertrofia ventricular izquierda en un paciente de 50 años con enfermedad de Fabry.

Imagen cortesía de Genzyme, Datos en archivo.

Adaptado de: Srinivasan G, *et al.* 2013 / Ortiz A, *et al.* 2018<sup>1</sup>

RMC: Resonancia magnética cardiaca; RTG: Realce tardío de gadolinio; HVI: Hipertrofia ventricular izquierda ; NGS: Secuenciación de próxima generación, por sus siglas en inglés

HERRAMIENTAS QUE AYUDAN A  
DESCARTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY



**Imagen 6/6**

Cornea verticillata. Patrón distintivo, en forma de espiral visible únicamente por microscopía con lámpara de hendidura.

Imagen cortesía de Germain 2010.

Adaptado de: Srinivasan G, *et al.* 2013 / Ortiz A, *et al.* 2018<sup>1</sup>

RMC: Resonancia magnética cardiaca; RTG: Realce tardío de gadolinio; HVI: Hipertrofia ventricular izquierda ; NGS: Secuenciación de próxima generación, por sus siglas en inglés

HERRAMIENTAS QUE AYUDAN A  
DESCARTAR LA ENFERMEDAD DE FABRY



## Referencia:

---

1. Germain DP. *Orphanet J Rare Dis* 2010;5:30.



## Referencias:

---

1. Información Para Prescribir Agalsidasa beta
2. Germain DP, *et al. J Med Genet.* 2015;52(5):353–358.
3. Srinivasan G, *et al. Heart.* 2013;99(3):204–213.



## Referencias:

---

1. Savino K, et al. *Card Electrophysiol Clin.* 2018;10(2):413–429.
2. Kozor R, et al. *Heart.* 2016;102(4):298–302.

MVI: Masa ventricular izquierda; TSVI: Tracto de salida ventricular izquierdo; VD: Ventrículo derecho; MAS: Movimiento anterior sistólico.

ENFERMEDAD DE FABRY?





## Criterios de ecocardiografía y RMC que identifican las diferentes formas de cardiopatías hipertróficas<sup>1</sup>

	MCH	Amiloidosis	Enfermedad de Fabry	Corazón de Atleta
<b>Patrón hipertrófico</b>	Asimétrico Simétrico Medio ventricular Apical	Simétrico	Simétrico	Simétrico
<b>Incremento en la MVI</b>	+++	+++	+++	+
<b>Obstrucción TSVI</b>	Frecuente	Muy rara	Rara	Ausente
<b>RTG</b>	Unión focal intramiocárdica	Subendocárdica Vidrio escarchado Válvulas Aurículas Patrón heterogéneo	Inconsistente Intramiocárdico Pared inferolateral	Raro
<b>Mapeo T1 nativo</b>	Aumentado	Muy aumentado	Reducido	Normal
<b>Anulamiento del miocardio en RTG</b>	Anulado	No anulado	Anulado	Anulado
<b><math>\Delta T1</math> (miocardio/sangre) en RTG</b>	Alto	Bajo	Alto	Alto
<b>Otras características</b>	MAS Músculos papilares accesorios Aneurismas apicales	Hipertrofia del SIA Hipertrofia del VD Engrosamiento valvar Derrame pericárdico	Engrosamiento de músculos papilares <sup>3</sup>	Proporción diastólica entre el grosor de la pared y volumen <0.15  MVI normal posterior al desacondicionamiento

Adaptado de Savino, *et al.* 2018<sup>1</sup>

RMC: Resonancia magnética cardiaca; MCH: Miocardiopatía hipertrófica; SIA: Septo interauricular; RTG: Realce tardío de gadolinio; MVI: Masa ventricular izquierda; TSVI: Tracto de salida ventricular izquierdo; VD: Ventrículo derecho; MAS: Movimiento anterior sistólico.

MVI: Masa ventricular izquierda; TSVI: Tracto de salida ventricular izquierdo; VD: Ventrículo derecho; MAS: Movimiento anterior sistólico.

ENFERMEDAD DE FABRY?



## Referencias:

---

1. Savino K, et al. *Card Electrophysiol Clin.* 2018;10(2):413–429.
2. Yeung DF, et al. *J Am Soc Echocardiogr.* 2018;31(6):639–649.e2.
3. Echo Ed. Data on file.

HVI: Hipertrofia ventricular izquierda; HVD: Hipertrofia ventricular derecha.

RECURSOS DE EVALUACIÓN  
PARA ENFERMEDAD DE FABRY

SOSPECHAR

EXAMINAR

TRATAR

CRITERIOS DE  
IDENTIFICACIÓN

ECO & RMC

DIAGRAMAS DE DIANA DE  
DEFORMACIÓN LONGITUDINAL

IPP

# EL ECO Y LA RMC SON HERRAMIENTAS

QUE  
E

VIS

Vi

¿C



VISTA APICAL 4 CÁMARAS / A  
¿Cuál de estas imágenes es la de un paciente sano?

HVI: Hipertrofia ventricular izquierda; HVD: Hipertrofia ventricular derecha.

RECURSOS DE EVALUACIÓN  
PARA ENFERMEDAD DE FABRY

# EL ECO Y LA RMC SON HERRAMIENTAS



VISTA APICAL 4 CÁMARAS / **B**  
¿Cuál de estas imágenes es la de un paciente sano?

HVI: Hipertrofia ventricular izquierda; HVD: Hipertrofia ventricular derecha.

RECURSOS DE EVALUACIÓN  
PARA ENFERMEDAD DE FABRY

# EL ECO Y LA RMC SON HERRAMIENTAS



VISTA PARAESTERNAL EJE LARGO / A  
¿Cuál de estas imágenes es la de un paciente sano?

HVI: Hipertrofia ventricular izquierda; HVD: Hipertrofia ventricular derecha.

RECURSOS DE EVALUACIÓN  
PARA ENFERMEDAD DE FABRY

# EL ECO Y LA RMC SON HERRAMIENTAS



VISTA PARAESTERNAL EJE LARGO / **B**  
¿Cuál de estas imágenes es la de un paciente sano?

HVI: Hipertrofia ventricular izquierda; HVD: Hipertrofia ventricular derecha.

RECURSOS DE EVALUACIÓN  
PARA ENFERMEDAD DE FABRY

# EL ECO Y LA RMC SON HERRAMIENTAS



## MÚSCULOS PAPILARES / A

Vista paraesternal en eje corto a nivel de los músculos papilares de 4 pacientes con enfermedad de Fabry.  
Usado con permiso de Yeung, *et al.* 2018.<sup>2</sup>

HVI: Hipertrofia ventricular izquierda; HVD: Hipertrofia ventricular derecha.

RECURSOS DE EVALUACIÓN  
PARA ENFERMEDAD DE FABRY

# EL ECO Y LA RMC SON HERRAMIENTAS



MÚSCULOS PAPILARES / **B**

Vista paraesternal en eje corto a nivel de los músculos papilares de 4 pacientes con enfermedad de Fabry.  
Usado con permiso de Yeung, *et al.* 2018.<sup>2</sup>

HVI: Hipertrofia ventricular izquierda; HVD: Hipertrofia ventricular derecha.

RECURSOS DE EVALUACIÓN  
PARA ENFERMEDAD DE FABRY



# EL ECO Y LA RMC SON HERRAMIENTAS

Q  
E

VIS

Vi

¿C



## MÚSCULOS PAPILARES / C

Vista paraesternal en eje corto a nivel de los músculos papilares de 4 pacientes con enfermedad de Fabry.  
Usado con permiso de Yeung, *et al.* 2018.<sup>2</sup>

HVI: Hipertrofia ventricular izquierda; HVD: Hipertrofia ventricular derecha.

RECURSOS DE EVALUACIÓN  
PARA ENFERMEDAD DE FABRY

SOSPECHAR

EXAMINAR

TRATAR

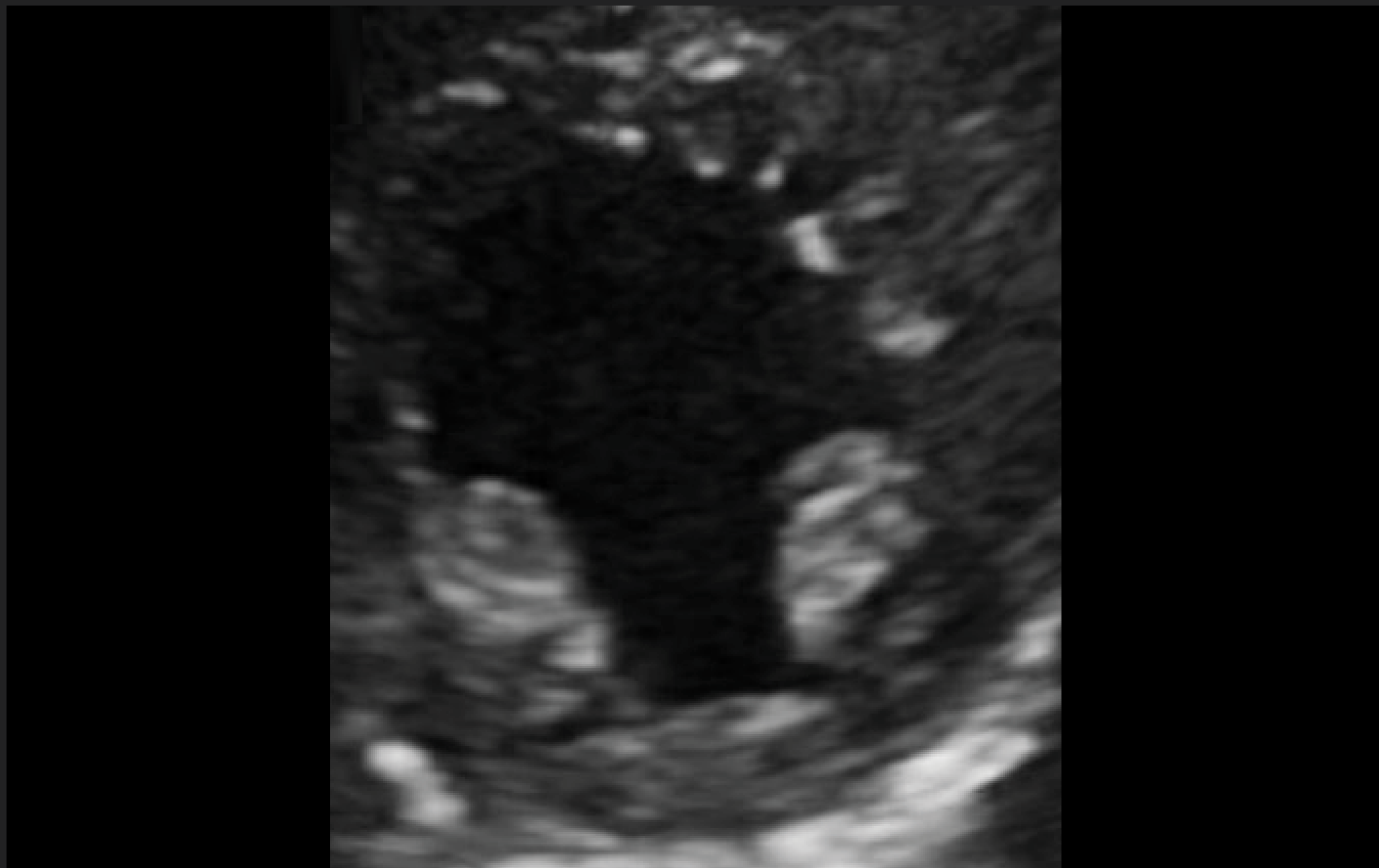
CRITERIOS DE  
IDENTIFICACIÓN

ECO & RMC

DIAGRAMAS DE DIANA DE  
DEFORMACIÓN LONGITUDINAL

IPP

# EL ECO Y LA RMC SON HERRAMIENTAS



MÚSCULOS PAPILARES / D

Vista paraesternal en eje corto a nivel de los músculos papilares de 4 pacientes con enfermedad de Fabry.  
Usado con permiso de Yeung, *et al.* 2018.<sup>2</sup>

HVI: Hipertrofia ventricular izquierda; HVD: Hipertrofia ventricular derecha.

RECURSOS DE EVALUACIÓN  
PARA ENFERMEDAD DE FABRY

# EL ECO Y LA RMC SON HERRAMIENTAS



## MÚSCULOS PAPILARES / E

Vista paraesternal en eje corto a nivel de los músculos papilares de 4 pacientes con enfermedad de Fabry.  
Usado con permiso de Yeung, *et al.* 2018.<sup>2</sup>

HVI: Hipertrofia ventricular izquierda; HVD: Hipertrofia ventricular derecha.

RECURSOS DE EVALUACIÓN  
PARA ENFERMEDAD DE FABRY



## Referencia:

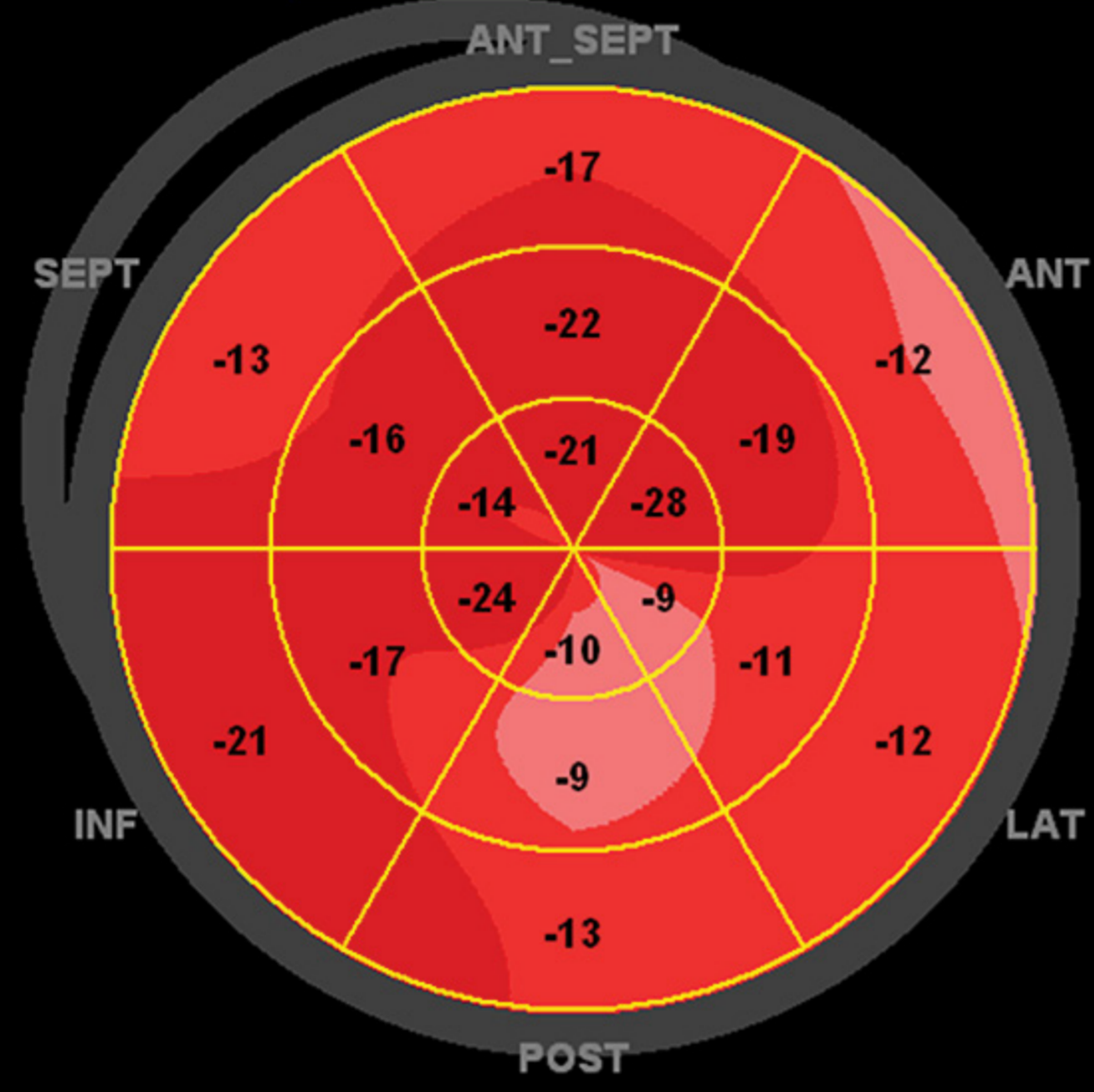
---

1. Liu D, *et al.* *Eur J Med Res.* 2016;21(1):1–12.

Las imágenes (A), (B) y (C) fueron obtenidas de pacientes con enfermedad de Fabry.  
FEVI: Fracción de eyección ventricular izquierda.

RECONOCIMIENTO PARA ENFERMEDAD DE FABRY

**Presión sistólica máxima**



15/03/2015-22:07:47

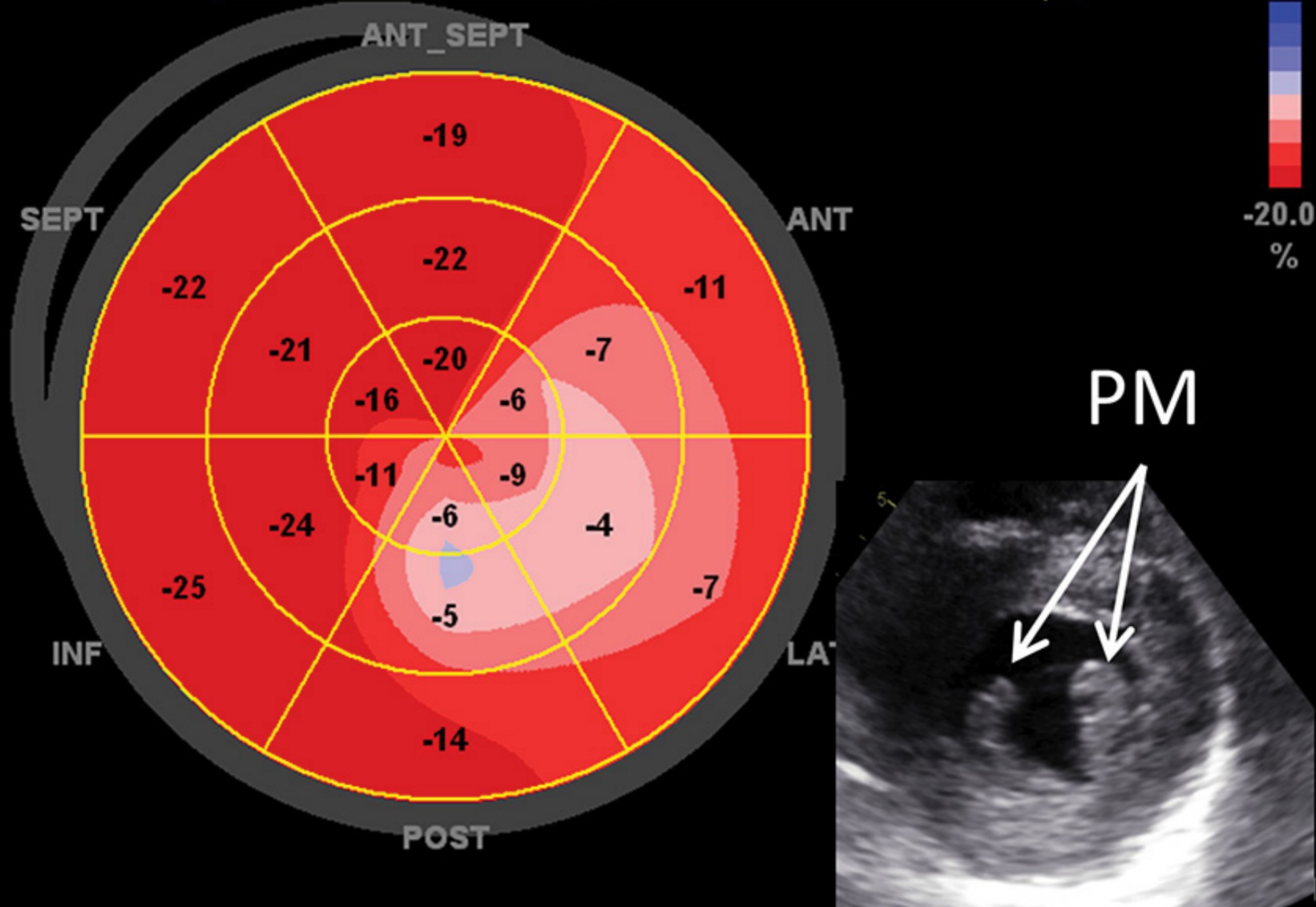
**Hombre, 48 años**

GLPS_LAX	-16.1%	HR_ApLAX	52 bpm
GLPS_A4C	-14.4%	FR_min	65 fps
GLPS_A2C	-20.2%	TTPSL_Stdev	74.6 msec
GLPS_Avg	-16.9%		
AVC_AUTO	414 msec		

**A**

El patrón común de la deformación en el diagrama de diana de la deformación longitudinal en pacientes con enfermedad de Fabry muestra una deformación global ligeramente reducida a pesar de tener una FEVI normal.<sup>1</sup>

### Presión sistólica máxima



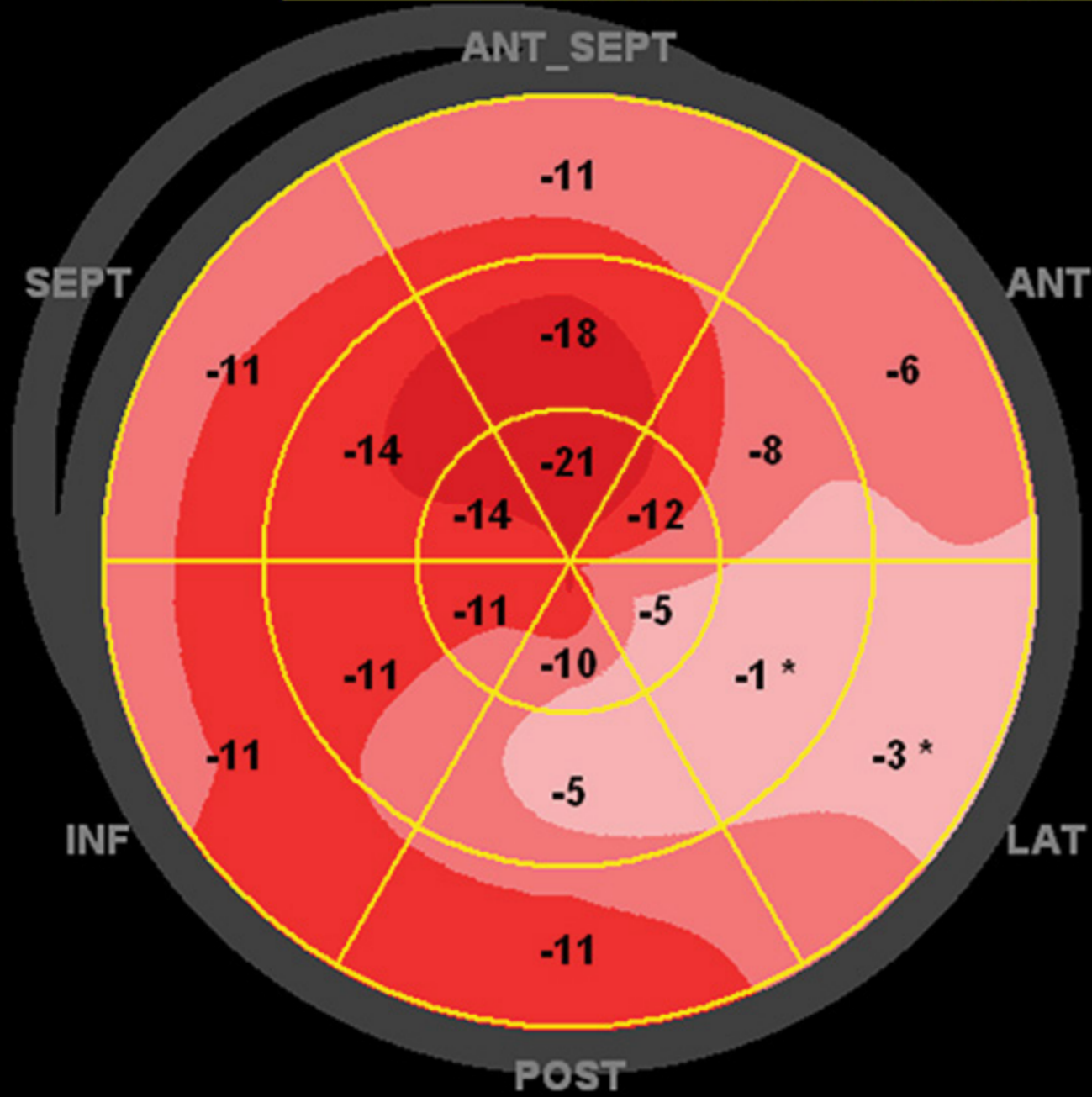
Mujer, 44 años

GLPS_LAX	-14.6%	HR_ApLAX	43 bpm
GLPS_A4C	-13.5%	FR_min	55 fps
GLPS_A2C	-13.5%	TTPSL_Stdev	113.5 msec
GLPS_Avg	-13.9%		
AVC_AUTO	401 msec		

**B**

Se puede detectar una deformación longitudinal reducida en el segmento medio de las paredes lateral y posterior debido a la presencia de músculos papilares predominantes.<sup>1</sup>

**Presión sistólica máxima**



15/03/2015-21:37:25

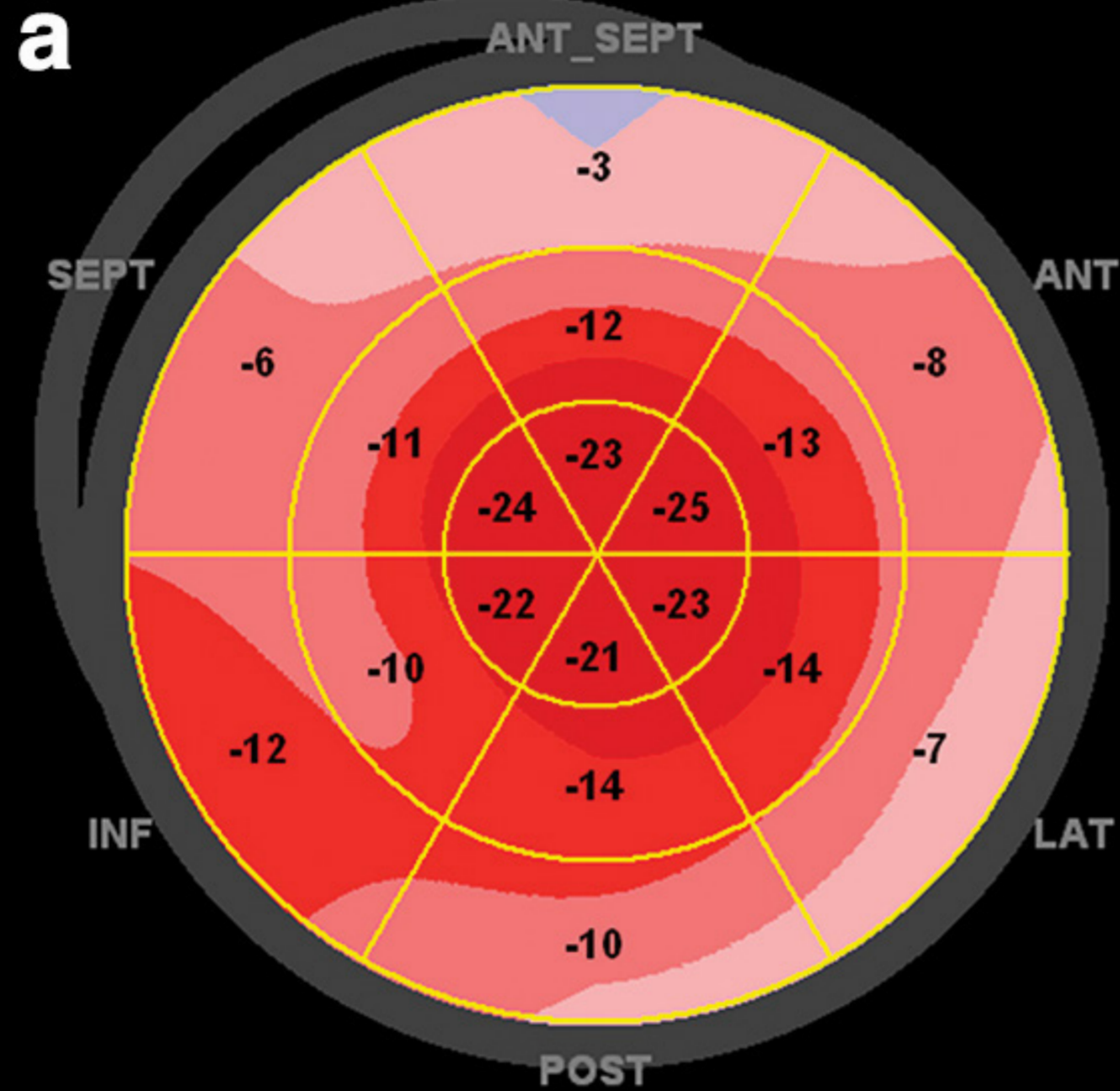
**Mujer, 74 años**

GLPS_LAX	-15.0%	HR_ApLAX	49 bpm
GLPS_A4C	-8.6%	FR_min	70 fps
GLPS_A2C	-10.2%	TTPSL_Stdev	95.4 msec
GLPS_Avg	-11.3%		
AVC_AUTO	357 msec		

**C**

En la etapa tardía, la deformación longitudinal promedio se reduce y se detecta la ausencia de deformación sistólica longitudinal (rosa pálido) en los segmentos posterolaterales basal y medio con un adelgazamiento progresivo del miocardio debido a la fibrosis de reemplazo.<sup>1</sup>

Presión sistólica máxima



20.0

-20.0  
%

15/03/2015-20:34:57

Hombre, 56 años

GLPS_LAX	-14.4%	HR_ApLAX	75 bpm
GLPS_A4C	-15.0%	FR_min	55 fps
GLPS_A2C	-15.8%	TTPSL_Stdev	51.2 msec
GLPS_Avg	-15.1%		
AVC_MEAS	273 msec		

D

Muestra el diagrama de diana de la deformación longitudinal de un paciente con amiloidosis cardiaca comprobada por biopsia.<sup>1</sup>