



2ND SUMMIT  
**RARE**  
**DISEASES**  
C O P A C

# Enfermedad de Fabry enfermedad desde el punto de vista del Cardiólogo

sanofi



2ND SUMMIT  
**RARE**  
**DISEASES**  
COPAC  
sanofi

*Conferencista:*

**Dr. Gustavo Cabrera**

- Información Doctor CV
- Estudios
- Trabajos de importancia

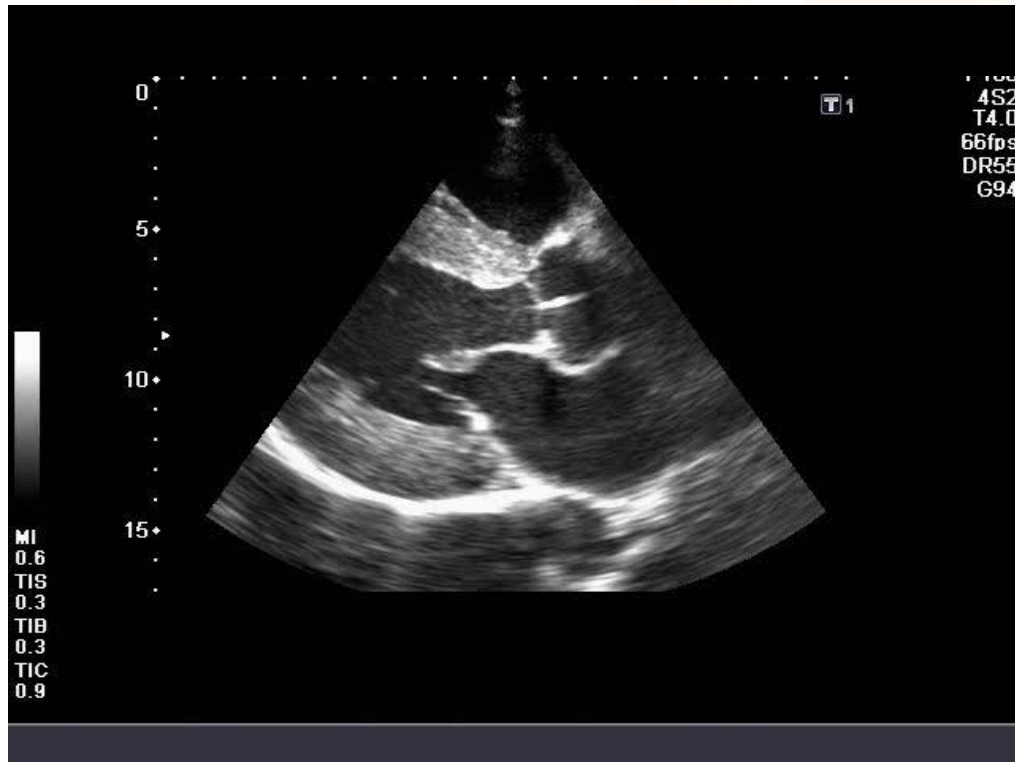
**sanofi**

# Conflictos de Interés

- Recibe honorarios y costos de viajes por parte de Sanofi/Genzyme, Pint Pharma, Biomarin, Shire/Takeda por disertaciones relacionadas con enfermedades lisosomales
- No presenta otras afiliaciones o compromisos financieros con otra organización o entidad con interés o conflicto financiero con el material de esta presentación
- No recibió asistencia en la producción de esta presentación

La información contenida en esta presentación está dirigida al profesional de la salud con la intención de brindar información científica de interés y refleja las consideraciones del autor y no las de SANOFI. Cualquier indicación OFF LABEL mencionada será con el único objetivo de intercambio científico y no representa una promoción. SANOFI no recomienda indicaciones que no estén contenidas en la información para prescribir aprobada de sus productos en Colombia. MAT:**CO-2202960**

# Cardiopatía Fabry



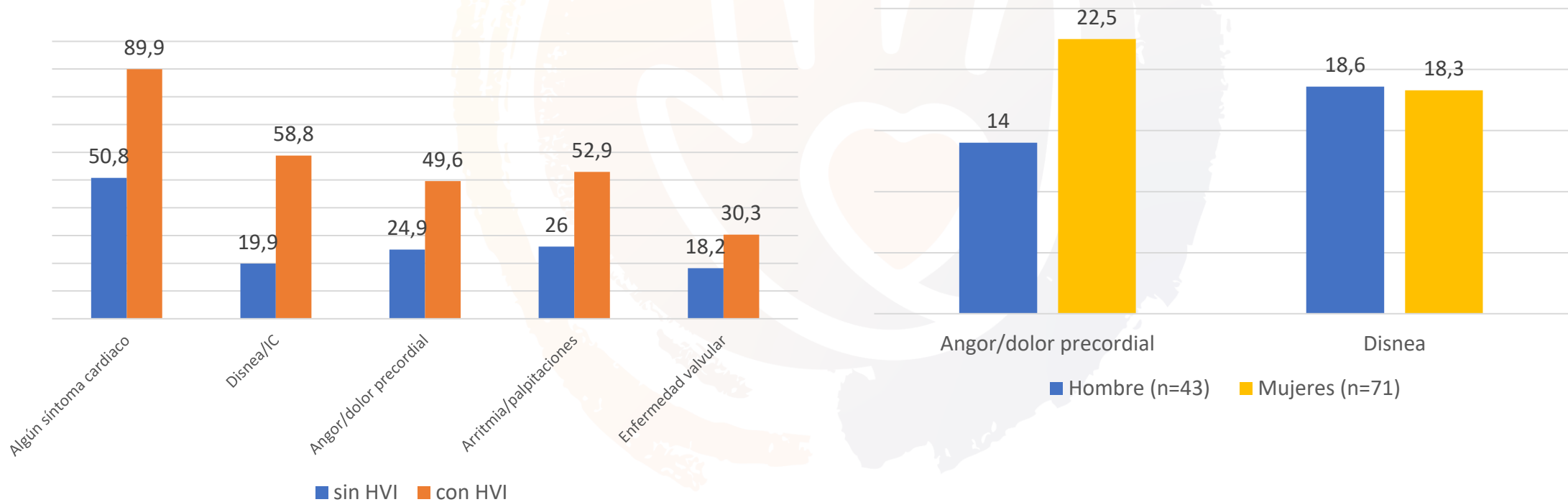
- Síntomas
- Alteraciones electrocardiográficas
- Hipertrofia ventricular
- Insuficiencia Cardíaca
- Infarto de miocardio
- Arritmias
- Muerte prematura

Imágen propiedad del Dr. Cabrera con autorización de pacientes

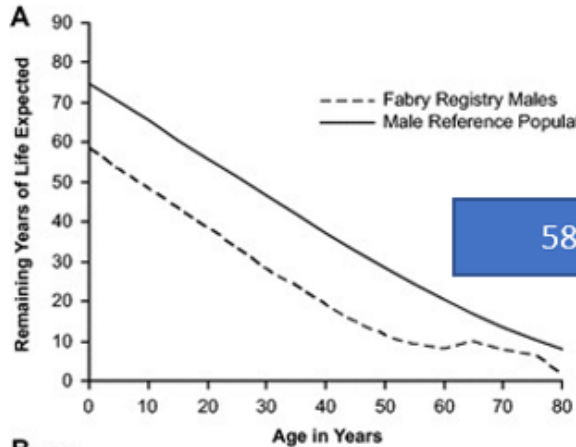
# Signos y Síntomas

	Untreated at entry			Treated at entry		
	Women (n = 254)	Men (n = 124)	P-value (women vs. men)	Women (n = 115)	Men (n = 221)	P-value (women vs. men)
Age at database entry (years)	35.8 ± 18.7	32.3 ± 17.7	0.08	40.7 ± 16.9	34.3 ± 13.1	0.000

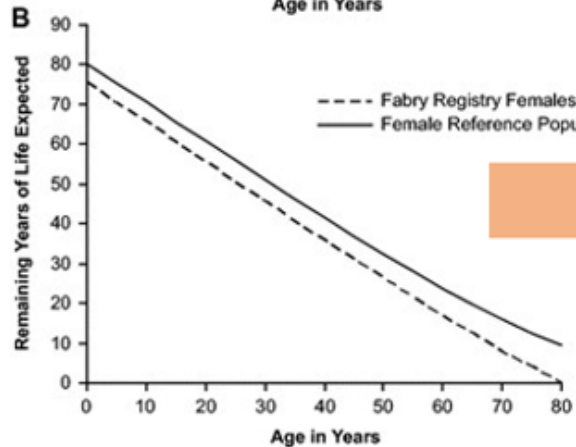
Edad: H: 30±12 años vs. M: 38±14 años



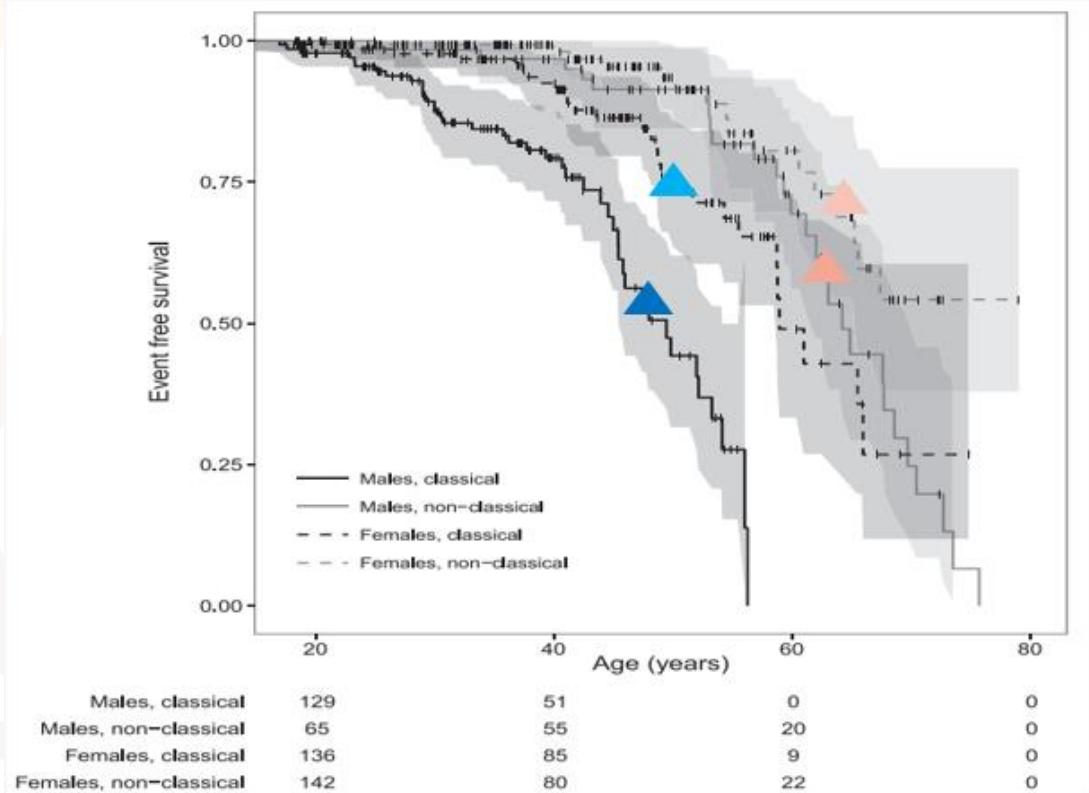
# Pronóstico



58 vs 75 años



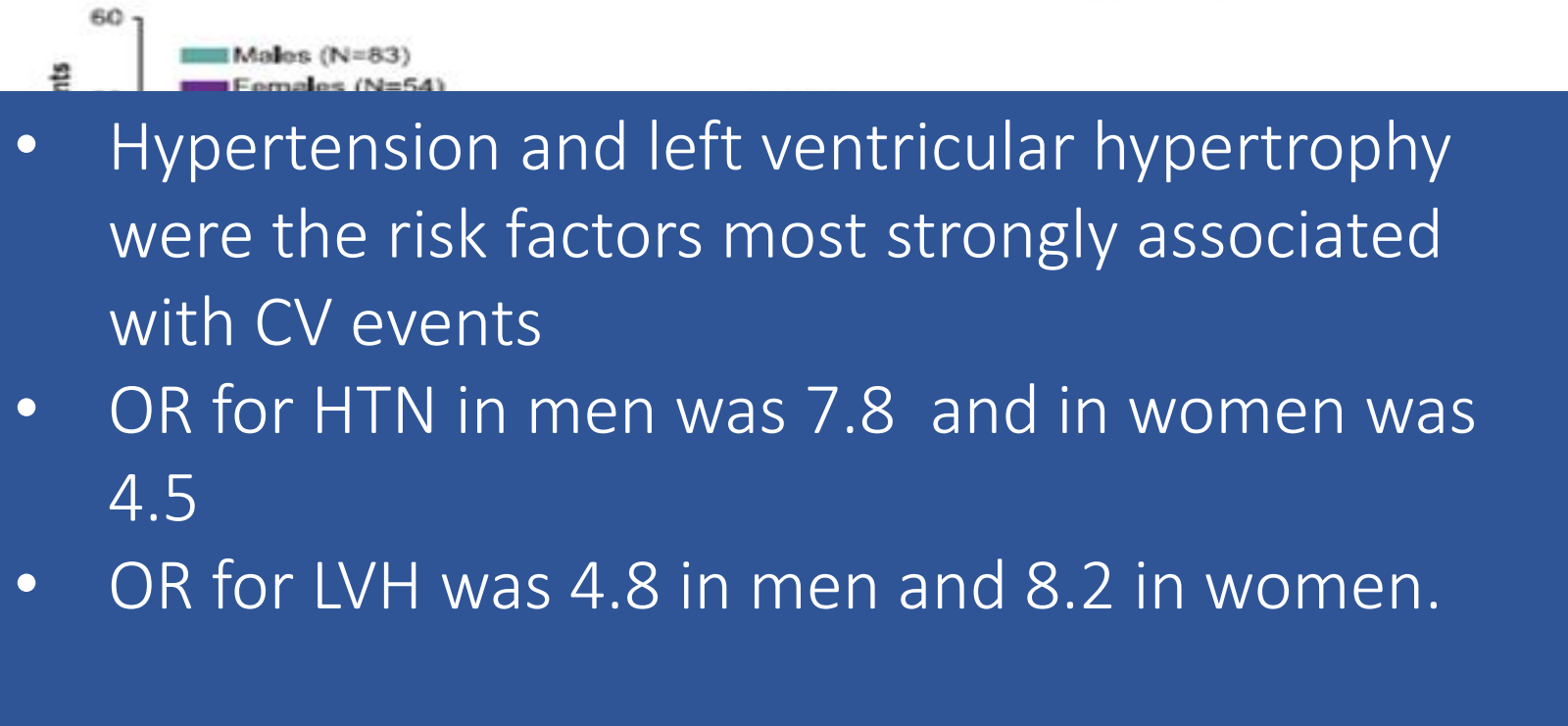
74 vs 80 años



Maarten Arends, et al. J Am Soc Nephrol 28: 1631–1641, 2017

Waldek S et al. Genet Med 2009;11(11):790-796

# Insuficiencia Cardiaca

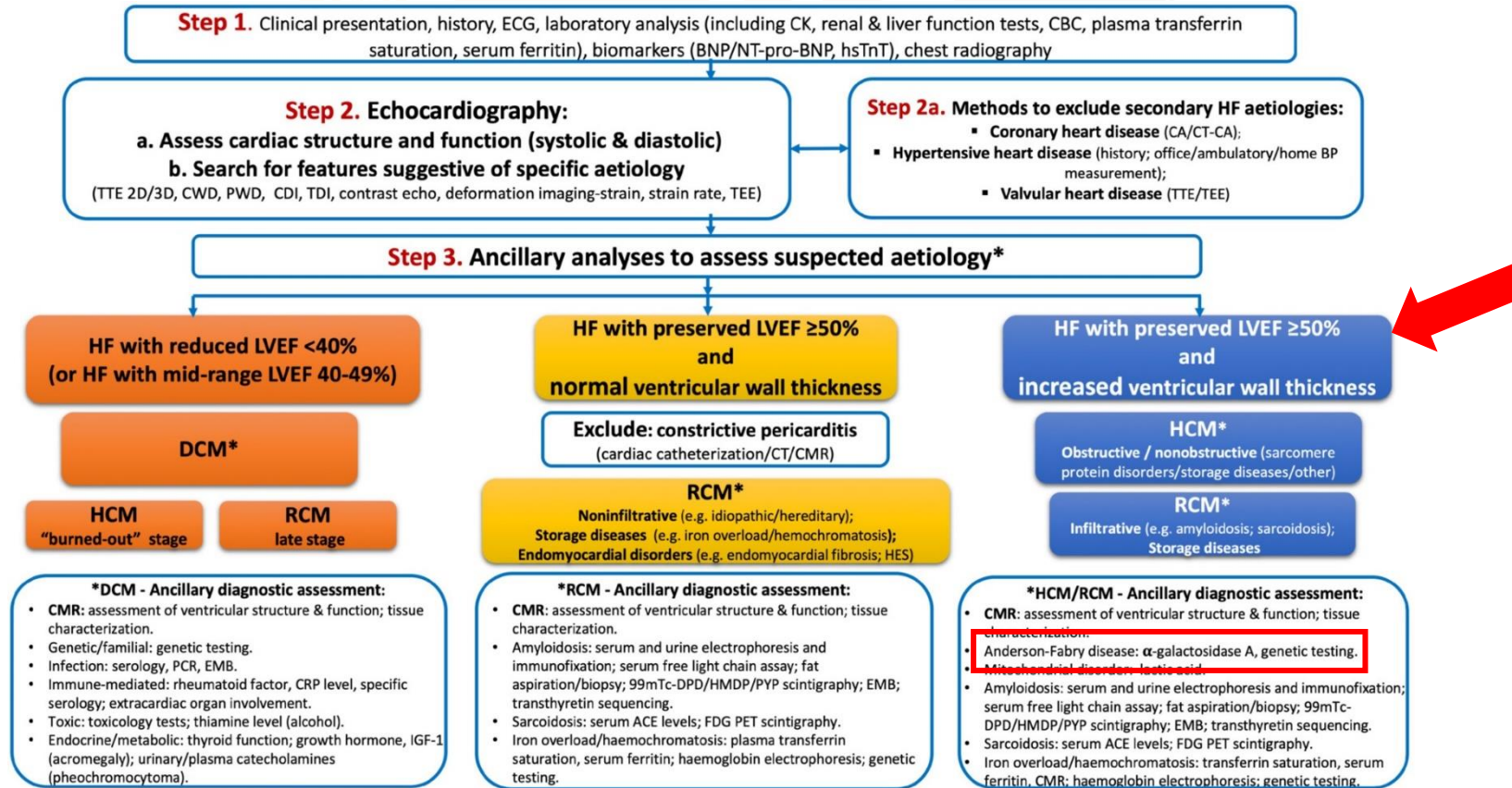


- Hypertension and left ventricular hypertrophy were the risk factors most strongly associated with CV events
- OR for HTN in men was 7.8 and in women was 4.5
- OR for LVH was 4.8 in men and 8.2 in women.

Patel et al. JACC Vol. 57, No. 9, March 1, 2011:1093-9

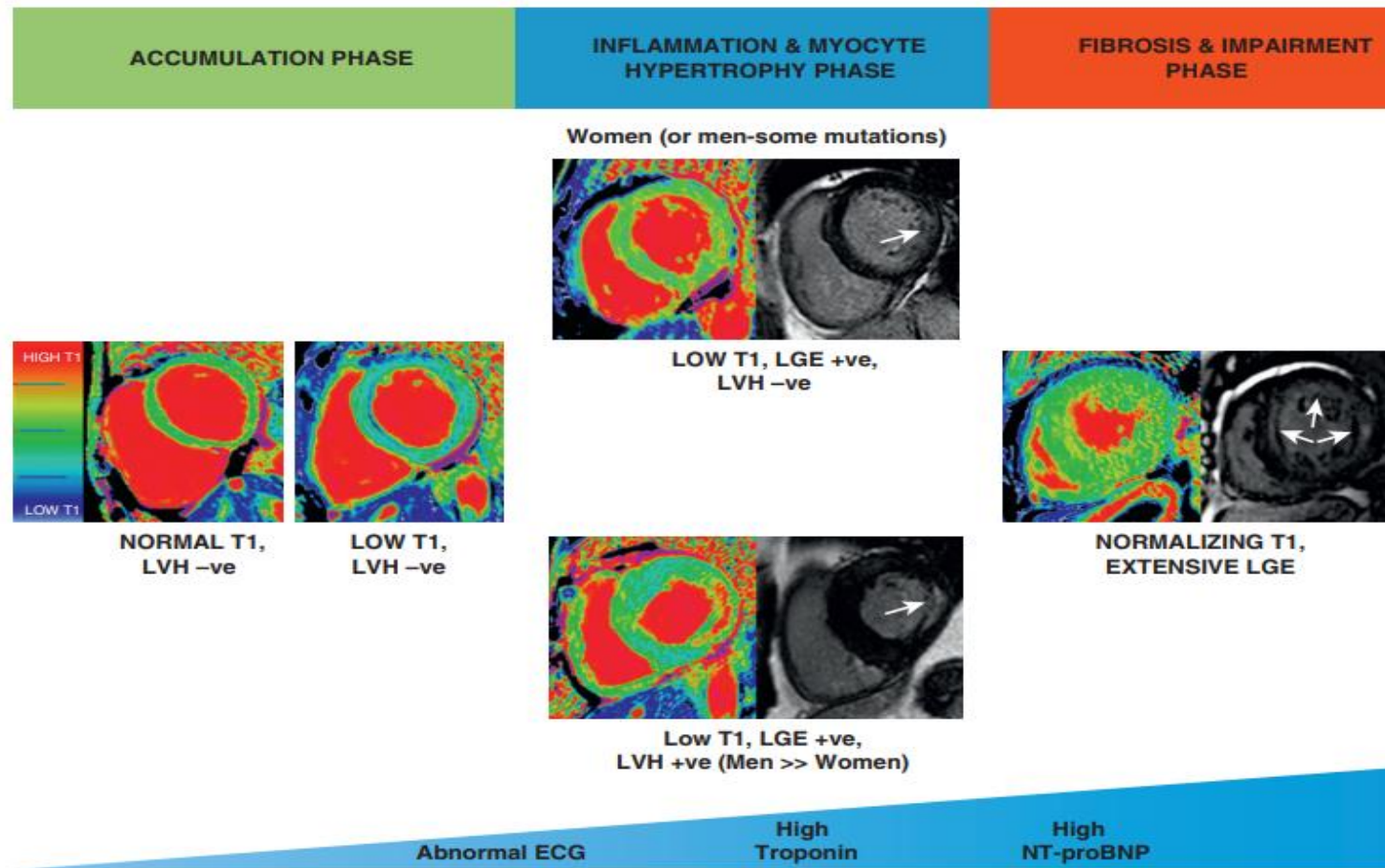
# Insuficiencia Cardíaca en las Miocardiopatías

## Heart Failure Association of the European Society of Cardiology





# Modelo de Evolución Fenotípica de la Cardiopatía Fabry



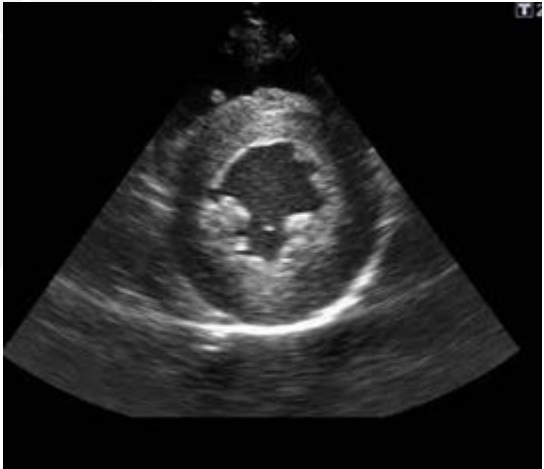
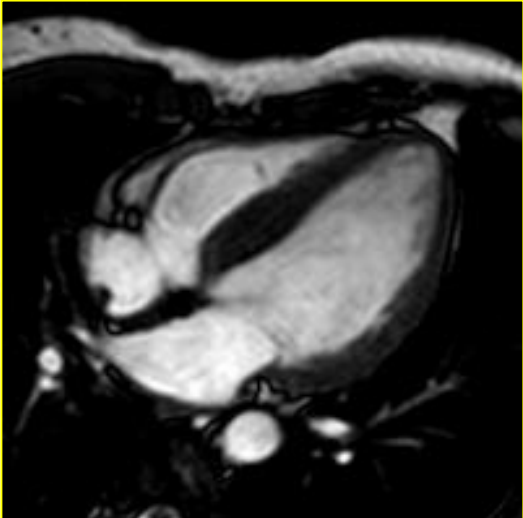
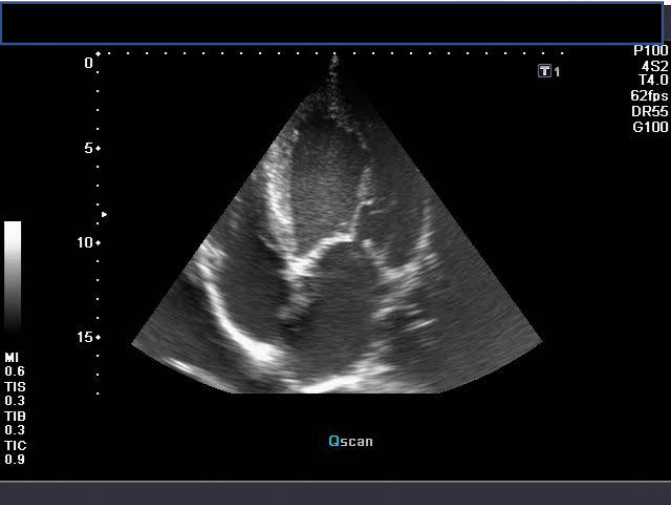
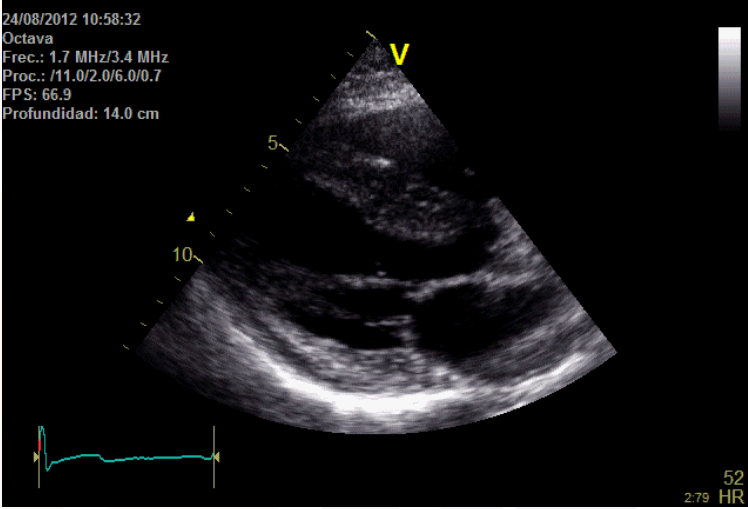
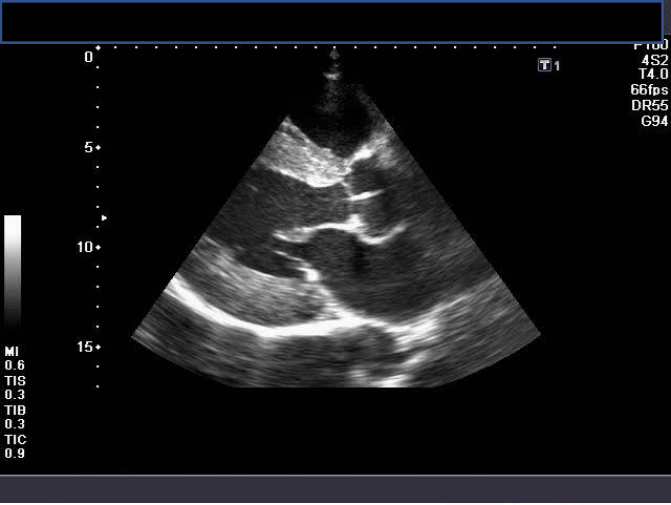
# Alteraciones Electrocardiográficas



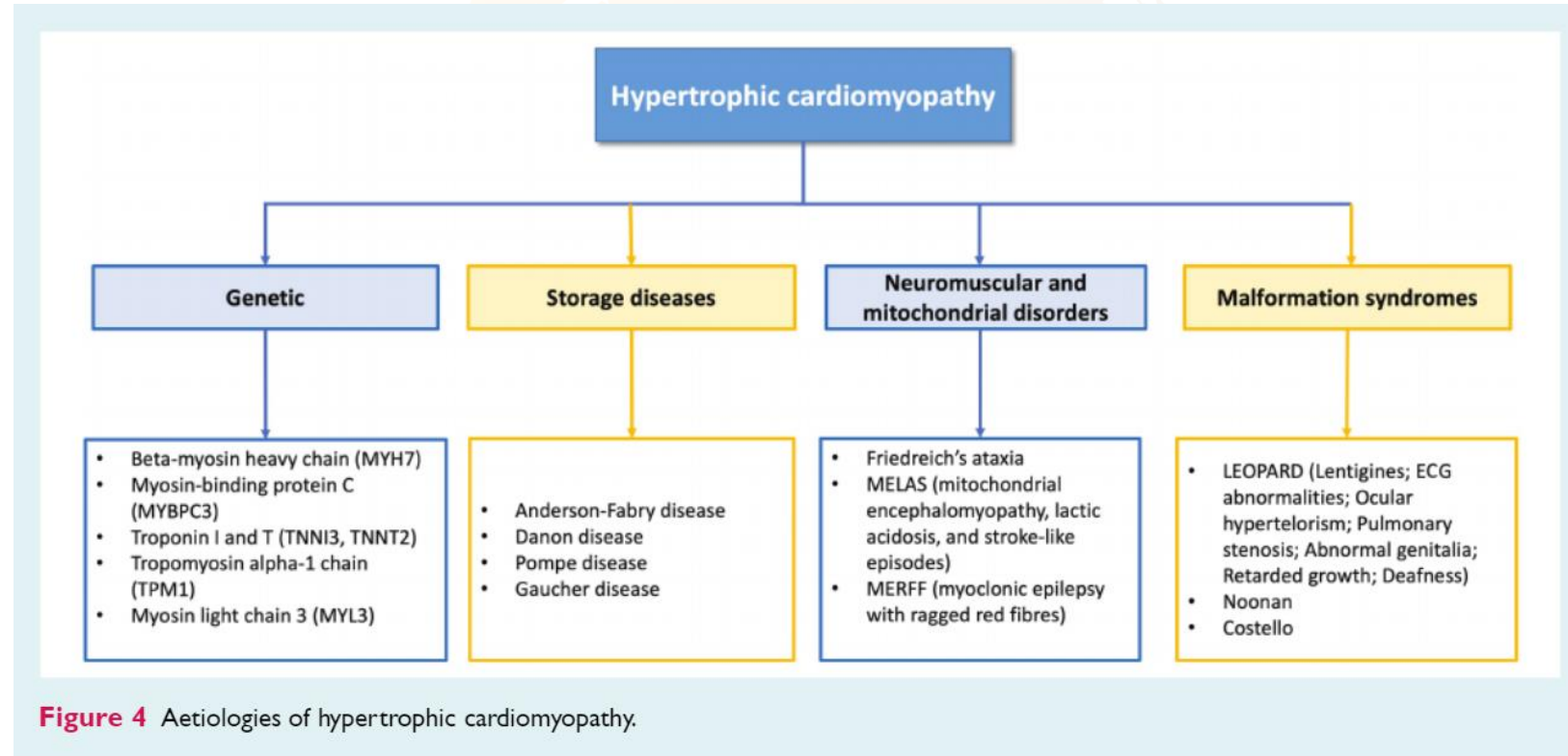
- n=207 → **PR corto:** 14%<sup>1</sup> El PQ corto → marcado acortamiento de la duración de la onda P (n=30)<sup>2</sup>
- n= 114 → **PR corto:**17%, Bradicardia:46%, Alteraciones del ST-T: 30%<sup>3</sup>

1. Namdar M, et al. Am J Cardiol. 2010 Mar 1;105(5):753-6
2. Namdar M, et al. Heart 2011 Mar;97(6):485-90
3. Cabrera G, et al. Unpublished data

# Hipertrofia Ventricular



# Etiología de las Miocardiopatía Hipertróficas



0.9% de la HVI sin causa aparente son Fabry

# Next Generation Sequencing (NGS)

## Panel de Miocardiopatía Hipertrófica

17 genes

- Nuestro panel básico para MCH se encuentra indicado como primera aproximación diagnóstica ante la sospecha clínica de MCH.
- Incluye los 9 genes sarcoméricos principales que se han asociado a la enfermedad y a su vez, consta de 8 genes asociados a enfermedades cuya presentación clínica puede ser indistinguible de la MCH clásica (fenocopias).

ACTC1	FLNC	LAMP2	MYH7	MYL3	PLN	PRKAG2	PTPN11	TNNC1	TNNI3	TNNT2	TPM1	TTR
DES	GLA	MYBPC3	MYL2									

## Panel Ampliado de Miocardiopatía Hipertrófica

104 genes

Incluye tanto los genes sarcoméricos principales como todas las fenocopias de la enfermedad, y genes secundarios y candidatos que surgen de una revisión sistemática de la literatura. Se encuentra indicado cuando:

- El estudio con el panel básico es negativo y existe un fenotipo claro de MCH, ya que aumenta el rendimiento diagnóstico.
- En caso de detectar fenotipos severos o asociados a síndromes y otras enfermedades genéticas raras.
- Si se pretende realizar un estudio genético exhaustivo de esta patología, ya que es el panel más completo del mercado para MCH.

ACTC1	MYL3	TTR	AGPAT2	CAV3	DLD	FXN	KRAS	MRPL44	NF1	SHOC2	TMEM70	KCNJ8*
DES	PLN	AARS2	ANK2	COA5	DSP	GAA	LDB3	MRPS22	NRAS	SLC22A5	TRIM63	KLF10*
FLNC	PRKAG2	ACAD9	ANKRD1	COA6	ELAC2	GFM1	LIAS	MTO1	OBSCN	SLC25A3	TSFM	LMNA*
GLA	PTPN11	ACADVL	ATP5E	COQ2	FAH	GLB1	LZTR1	MYH6	PDHA1	SLC25A4	TTN	MURC*
LAMP2	TNNC1	ACTA1	ATPAF2	COX15	FHL1	GNPTAB	MAP2K1	MYOM1	PHKA1	SOS1	VCL	MYLK2*
MYBPC3	TNNI3	ACTN2	BRAF	COX6B1	FHL2	GUSB	MAP2K2	MYOZ2	PMM2	SURF1	BAG3*	OBSL1*
MYH7	TNNT2	AGK	BSCL2	CRYAB	FHOD3	HRAS	MLYCD	MYPN	RAF1	TAZ	CASQ2*	PDLIM3*
MYL2	TPM1	AGL	CALR3	CSRP3	FOXRED1	JPH2	MRPL3	NEXN	SCO2	TCAP	IDH2*	RYR2*

## Ampliación de estudio: Otros paneles que incluyen los genes de miocardiopatía hipertrófica



- Panel General de Miocardiopatías [173]
- Panel General de Arritmias Cardíacas [218]
- Panel General de Enfermedades Cardiovasculares [380]

# ¿Qué dicen la Guías?



“Recommends the systematic determination of alpha-galactosidase A activity on plasma or peripheral leucocytes in men aged  $\geq 30$  years and genetic testing in women with HCM”

Guidelines on diagnostic and management of HCM. 2014



Genes associated with HCM phenocopies may be included in first-tier genetic testing if there is clinical suspicion based on phenotype evaluation of a systemic disorder, including *PRKAG2* (glycogen storage disease), *LAMP2* (Danon disease),<sup>13</sup> *GLA* (Fabry disease),<sup>39</sup> transthyretin amyloid cardiomyopathy, and disease genes related to RASopathies. In some circumstances, the genetic test result may alter the management of the index case, such as enzyme replacement therapy in patients with Fabry disease or more aggressive clinical management of patients with Danon disease.

2020 AHA/ACC Guideline for the Diagnosis and Treatment of Patients With HCM. Circ. Volume 142, Issue 25, 22 December 2020; Pages e558-e631

# Signos y Síntomas Asociados

**Tabla 3**

Ejemplos de signos y síntomas que orientan a diagnósticos específicos (modificado de Rapezzi et al<sup>10</sup>)

Sintoma/signo	Diagnóstico
Dificultades en el aprendizaje, retraso mental	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedades mitocondriales</li> <li>• Síndrome de Noonan/LEOPARD/Costello</li> <li>• Enfermedad de Danon</li> </ul>
Sordera neurosensorial	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedades mitocondriales (sobre todo con diabetes mellitus)</li> <li>• Enfermedad de Anderson-Fabry</li> <li>• Síndrome LEOPARD</li> </ul>
Defectos de visión	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedades mitocondriales (enfermedad de la retina, atrofia del nervio óptico)</li> <li>• ATTR (opacidades vítreas como bolas de algodón)</li> <li>• Enfermedad de Danon (retinitis pigmentosa)</li> <li>• Enfermedad de Anderson-Fabry (cataratas, opacidades corneales)</li> </ul>
Trastorno de la marcha	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ataxia de Friedreich</li> </ul>
Parestesia/alteraciones sensoriales/dolor neuropático	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Amiloidosis</li> <li>• Enfermedad de Anderson-Fabry</li> </ul>
Síndrome del túnel carpiano	<ul style="list-style-type: none"> <li>• ATTR (sobre todo si es bilateral y en varones)</li> </ul>
Debilidad muscular	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedades mitocondriales</li> <li>• Enfermedades de depósito del glucógeno</li> <li>• Mutaciones FHL1</li> <li>• Ataxia de Friedreich</li> </ul>
Ptosis palpebral	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedades mitocondriales</li> <li>• Síndrome de Noonan/LEOPARD</li> <li>• Distrofia miotónica</li> </ul>
Lentigos/manchas café con leche	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Síndrome de LEOPARD/Noonan</li> </ul>
Angioqueratoma, hipohidrosis	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedad de Anderson-Fabry</li> </ul>

# Diagnóstico Diferencial

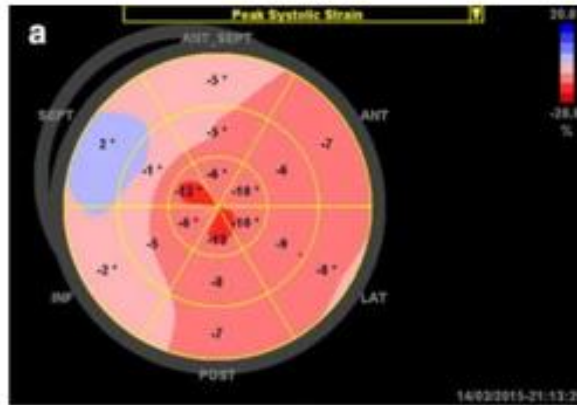
- Concéntrica vs. Asimétrica (14% pueden ser asimétricas y un 9 % apicales) <sup>1</sup>
- Aspecto Binario del borde endocárdico (baja sensibilidad, S: 15-35%) <sup>2 3</sup>
- Músculos papilares prominentes <sup>4</sup>
- Pérdida del gradiente del strain base-apex <sup>5</sup>

1. Deva et al. Journal of Cardiovascular Magnetic Resonance 2016
2. Kounas et al. JACC 2008
3. Koskenvuo et al. Clin Physiol Funct Imaging 2009
4. Niemann et al. Ultrasound in medicine an biology 2011
5. Gruner C, et al. Echocardiography, 2012

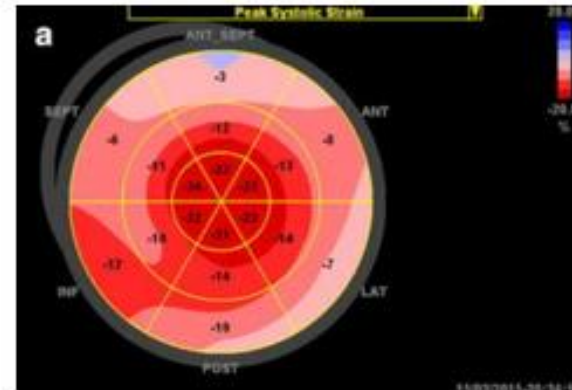


# Distintas Patentes de Strain

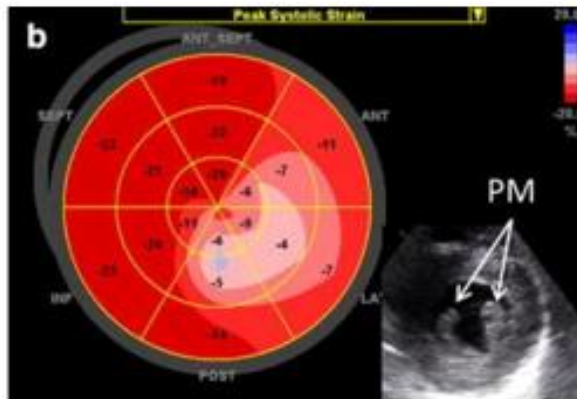
MCH



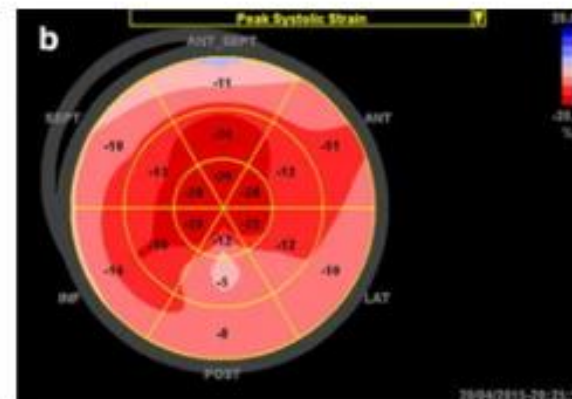
Amiloidosis



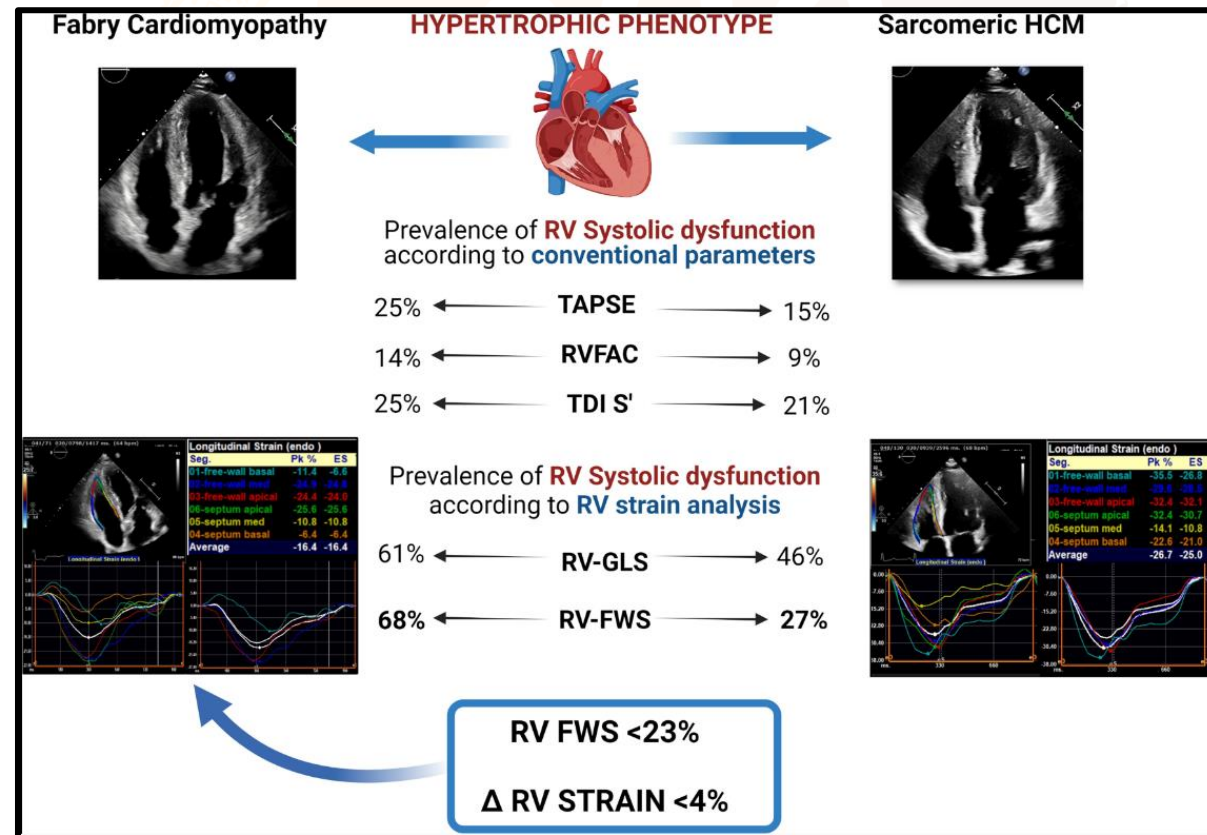
Fabry



HTA con HVI



# Comparative analysis of right ventricular strain in Fabry cardiomyopathy and sarcomeric hypertrophic cardiomyopathy



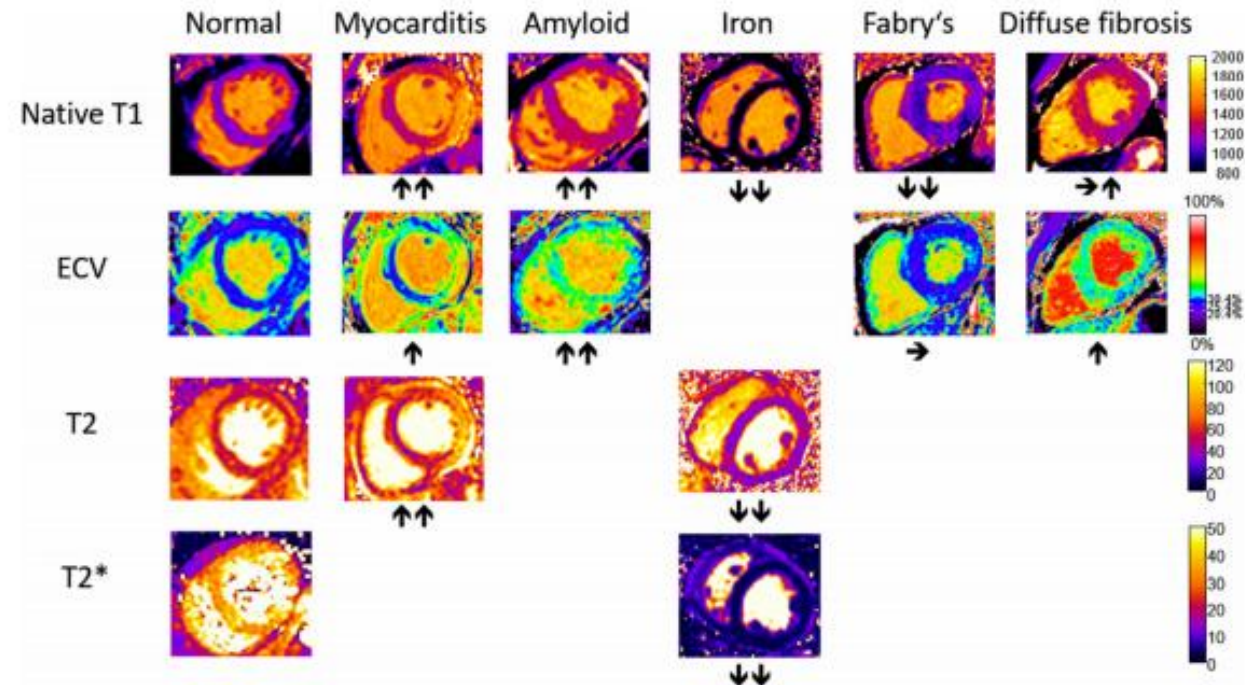
REVIEW

Open Access

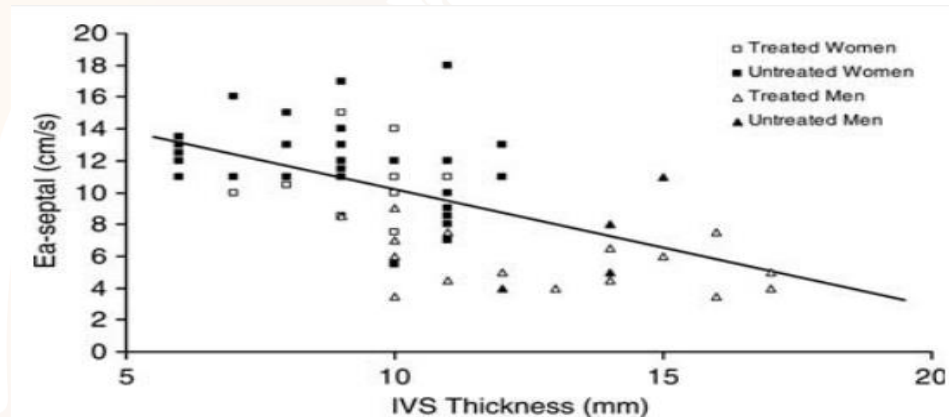
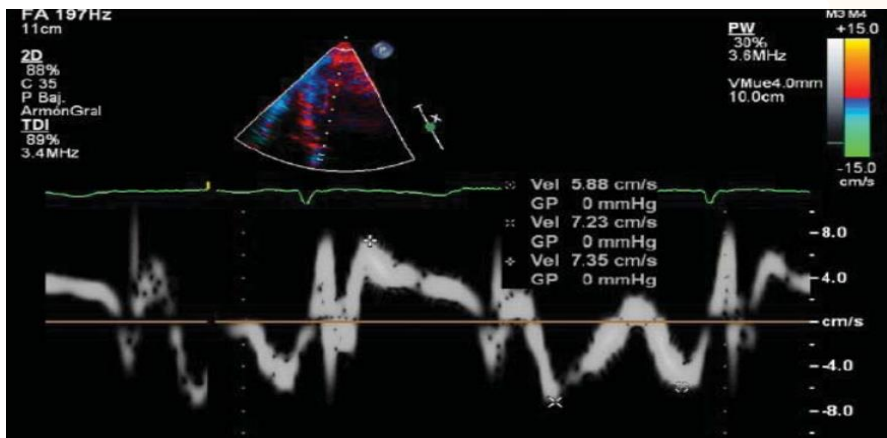


# Clinical recommendations for cardiovascular magnetic resonance mapping of T1, T2, T2\* and extracellular volume: A consensus statement by the Society for Cardiovascular Magnetic Resonance (SCMR) endorsed by the European Association for Cardiovascular Imaging (EACVI)

Daniel R. Messroghli<sup>1,2,3\*</sup>, James C. Moon<sup>4</sup>, Vanessa M. Ferreira<sup>5</sup>, Lars Grosse-Wortmann<sup>6</sup>, Taigang He<sup>7</sup>, Peter Kellman<sup>8</sup>, Julia Mascherbauer<sup>9</sup>, Reza Nezafat<sup>10</sup>, Michael Salerno<sup>11</sup>, Erik B. Schelbert<sup>12,13,14</sup>, Andrew J. T. Richard Thompson<sup>16</sup>, Martin Ugander<sup>17</sup>, Ruud B. van Heeswijk<sup>18</sup> and Matthias G. Friedrich<sup>19,20,21,22</sup>

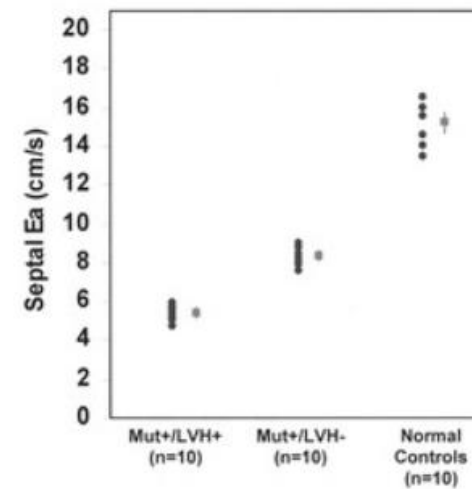
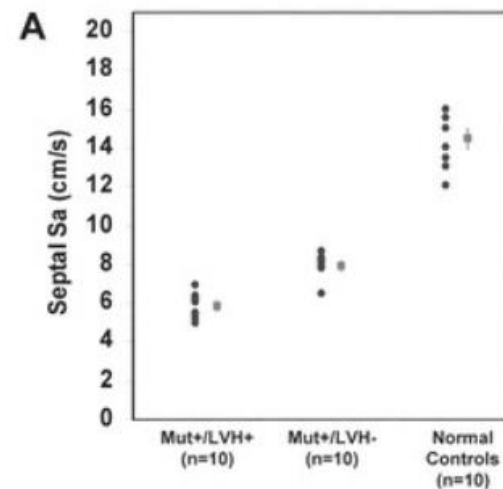


# Doppler Tisular



Velocidades Sa, Ea y Aa lateral y septal → reducidas  
Cocientes: Ea/Aa disminuido y E/Ea aumentado

El “signo de doble pico” identifica segmentos con fibrosis. S: 99% y E: 93%



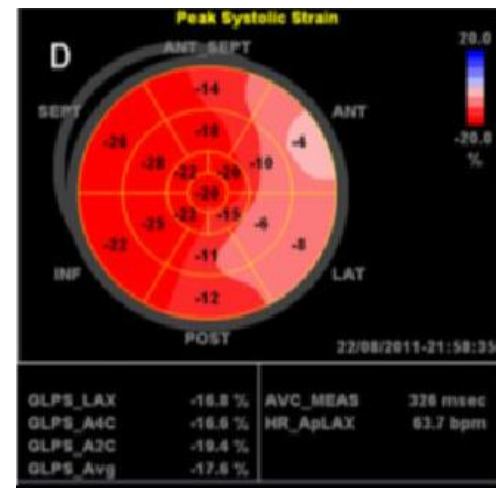
Pieroni M, et al. Circulation.2003;107(15):1978-84

Weidemann, F.; et al. Eur. Heart J. 2007, 28, 3020-3026

Zamorano J, et al. European Journal of Echocardiography (2011) 12, 671-677

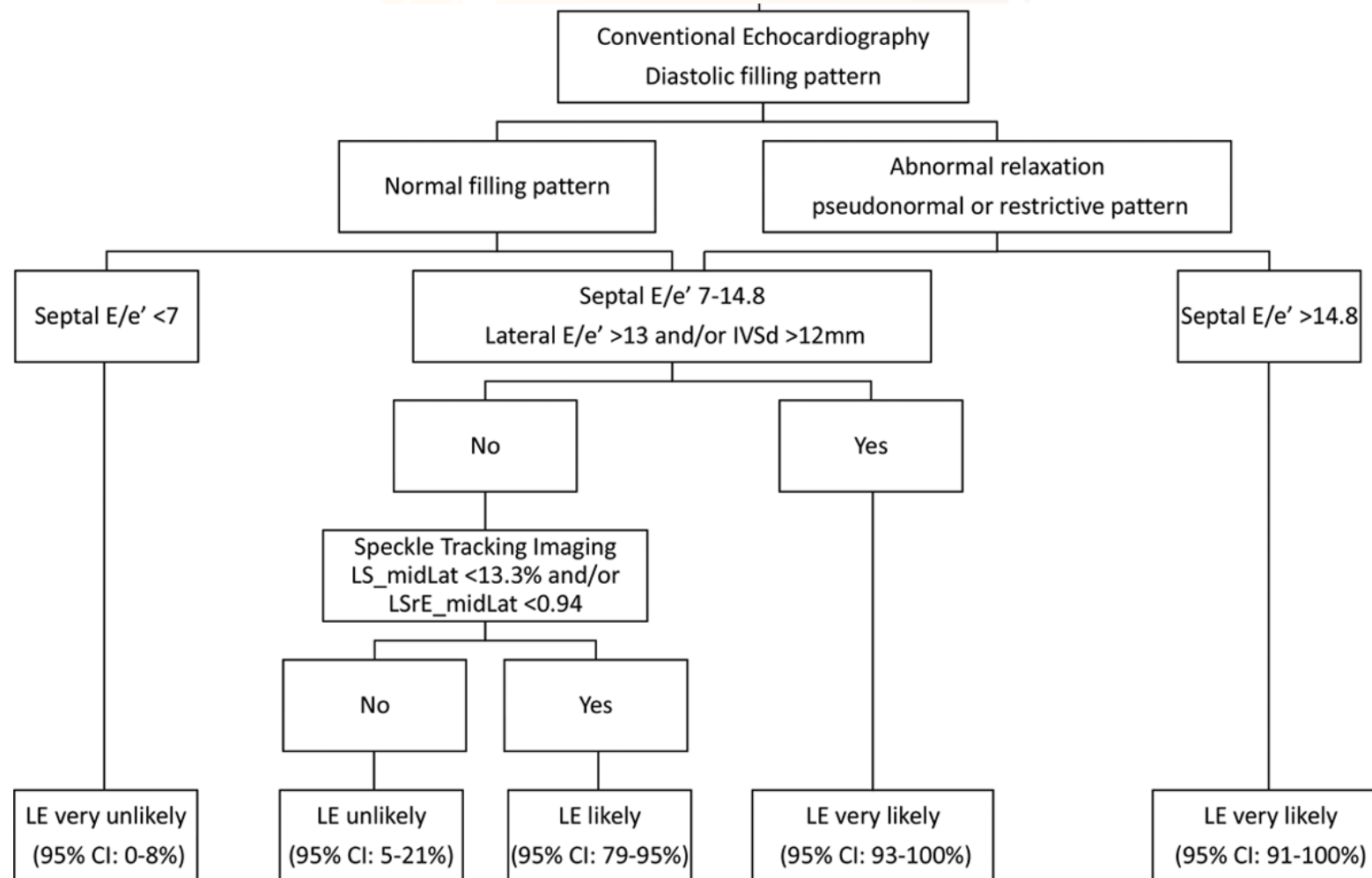
# Strain y Strain Rate

- Se puede detectar disfunción sistólica y diastólica con la técnica de speckle-tracking
- El strain longitudinal, circunferencial y radial están reducido en estadios pre-HVI. SL de los segmentos basales pre-HVI.
- Mayor dispersion mecánica en Fabry con HVI, que en aquellos sin HVI o el grupo control
- Pérdida de gradiente de strain base-apex.



Shanks M, et al. Am Soc Echocardiogr 2013;26:1407-14  
;Saccheri MC, et al. Echocardiography. 2013;30(9):1069–1077  
Morris DA, et al. Int J Cardiovasc Imaging (2015) 31:301–313  
Spinelli, L.; et al. Int. J. Cardiovasc. Imaging 2020, 36, 1465–1476.  
Zada, M, et al. J. Am. Soc. Echocardiogr. 2020, 24  
Cianciulli, T.F., et al. Echocardiography 2020, 37, 293–301  
Gruner, C, et al. Echocardiography 2012, 29, 810–817

# Algoritmo para Predecir la Presencia de Realce Tardío en la RMC

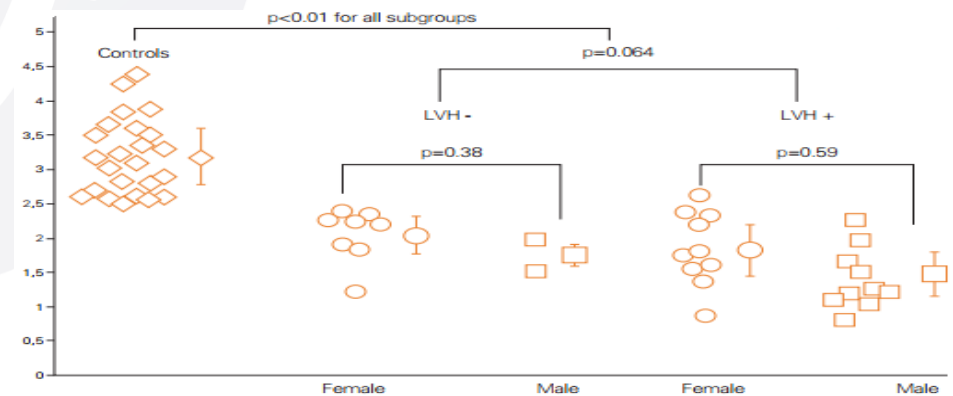
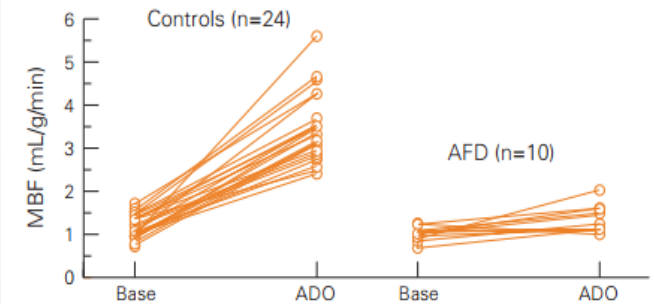
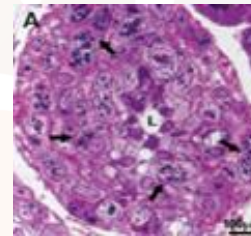


# Compromiso coronario en la Enfermedad de Fabry

Coronary microvascular dysfunction in male patients with Anderson-Fabry disease and the effect of treatment with  $\alpha$ galactosidase A

Angina in Fabry Disease Reflects Coronary Small Vessel Disease

**Coronary microvascular dysfunction is an early feature of cardiac involvement in patients with Anderson–Fabry disease**

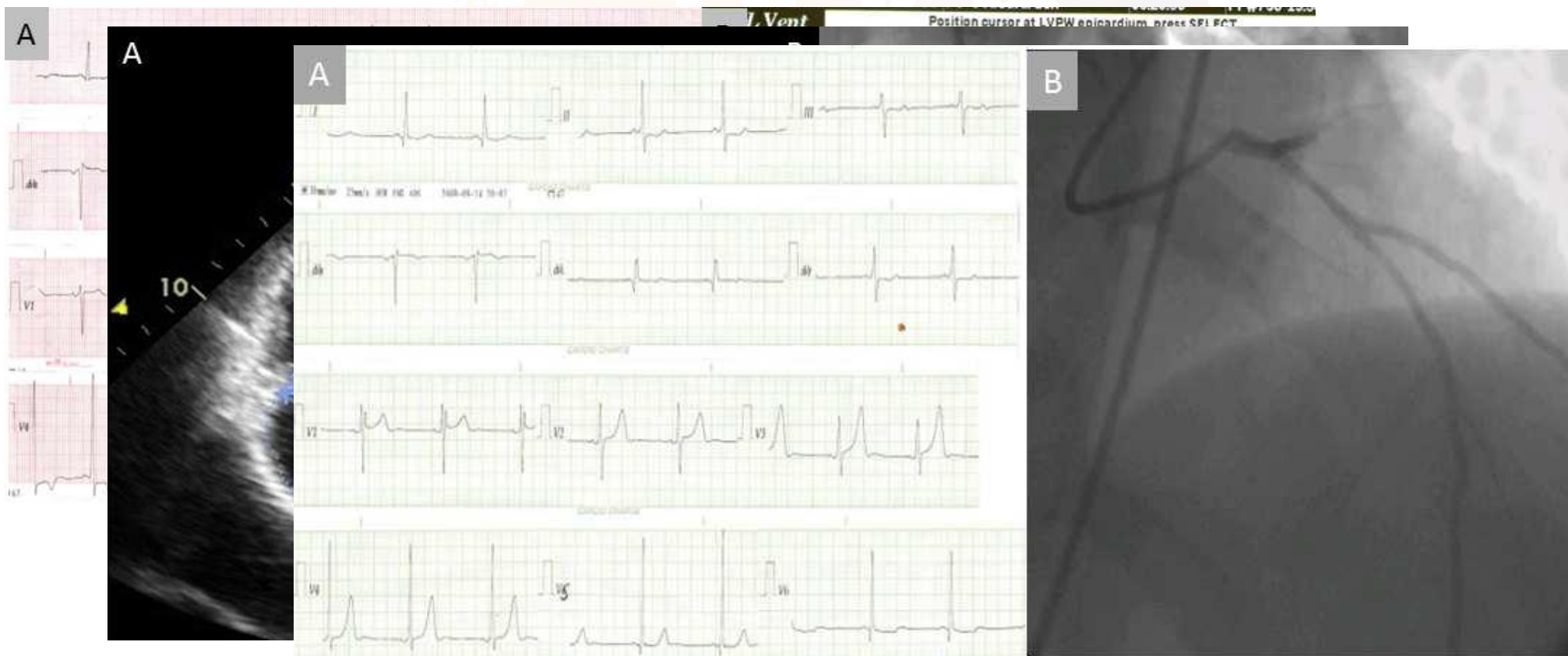


1. Elliot PM, et al. *Heart*. 2006;92(3):357–360.
2. Chimenti C, et al. *Circ Heart Fail*. 2008;1(3):161–169.
3. Tomberli B, et al. *Eur J Heart Fail*. 2013;15(12):1363–1373.

## Update on Coronary Involvement in Fabry Disease

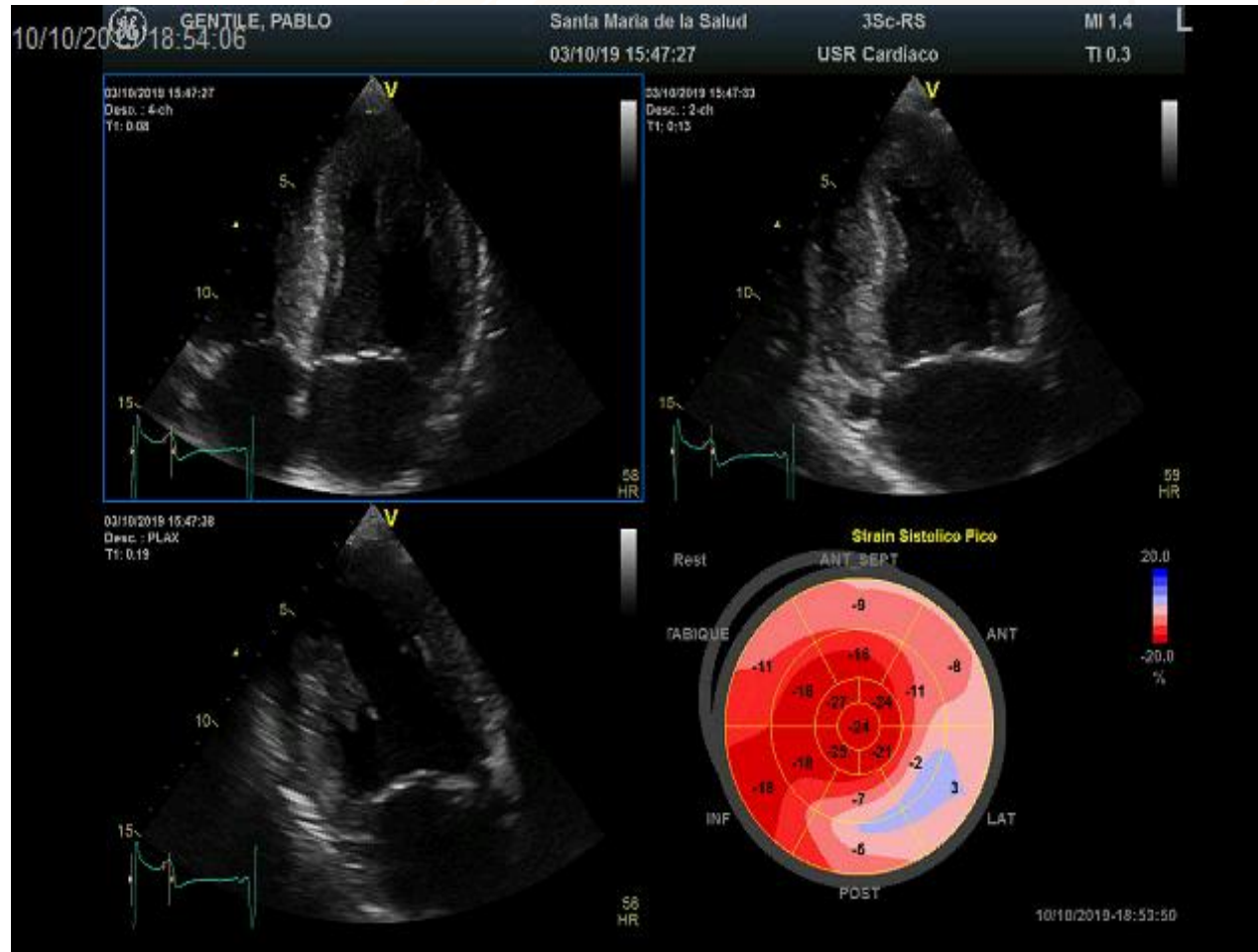
Gustavo Cabrera<sup>1</sup>

Journal of Inborn Errors of Metabolism  
& Screening  
2016, Volume 4; 1-5  
© The Author(s) 2016  
DOI: 10.1177/2326409816679427  
iem.sagepub.com  
SAGE

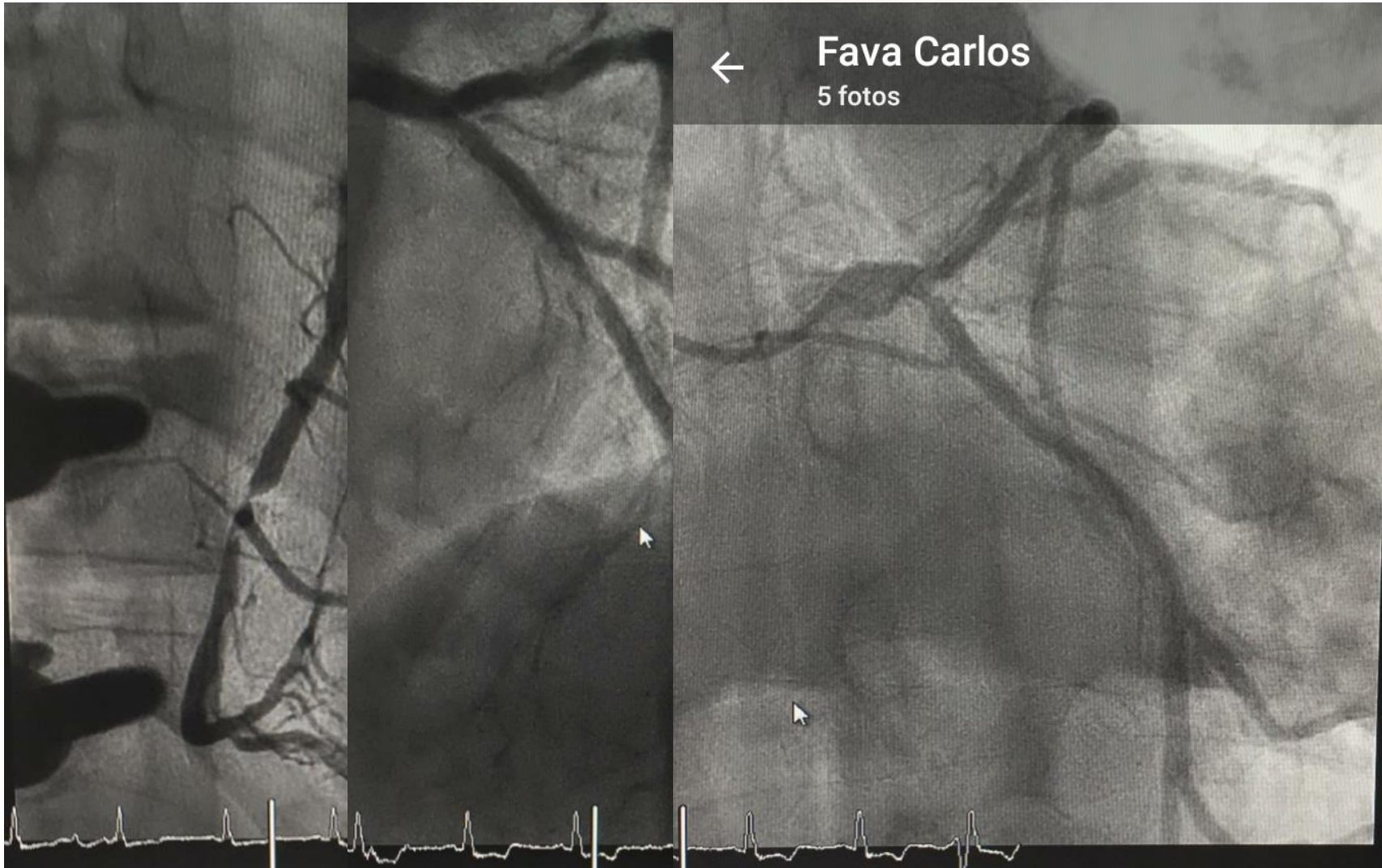




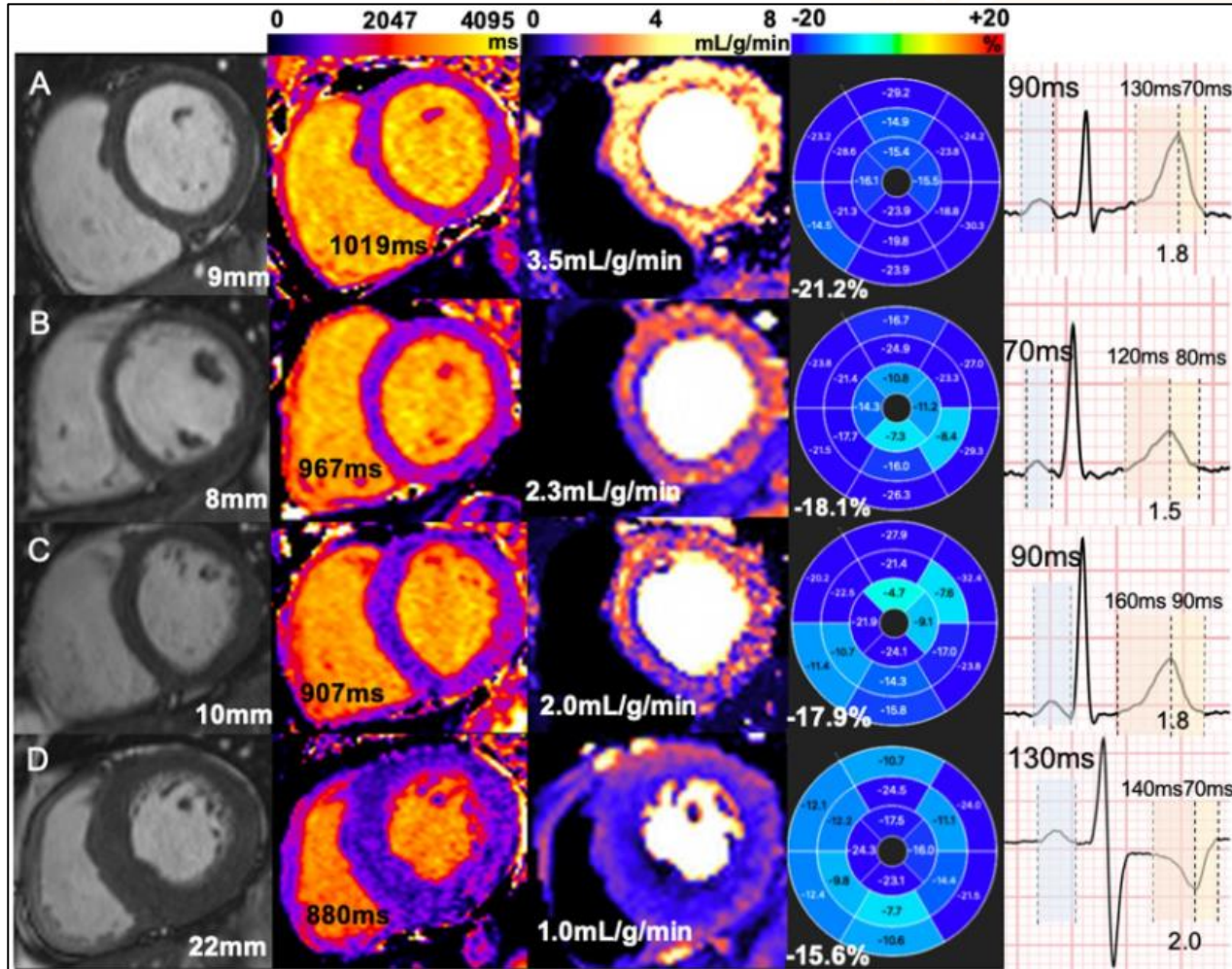
# Compromiso avanzado



# Cinecoronariografía



# Alteraciones pre-HVI



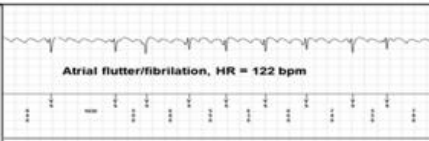
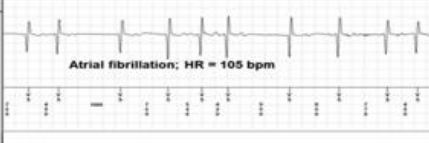
- A) Healthy control, no LVH, normal T1, MBF, GLS, P-wave time, and T-wave ratio.
- B) FD with normal T1 and without LVH; MBF and GLS are mildly reduced, P wave is short and T-wave ratio reduced.
- C) FD with low T1 and without LVH, low MBF and GLS, P-wave duration, and T-wave ratio are no different from control.
- D) FD with LVH; T1 is low, MBF and GLS are significantly impaired, P wave is long and T-wave ratio increased.

# Arritmia Ventricular y Muerte Súbita en la enfermedad de Fabry

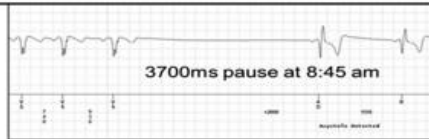

- Revisión sistemática (Cochrane) hasta agosto 2016
- 13/1189 artículos (n = 4185 pacientes) con un seguimiento de 1.2–10 años
- Edad promedio 37.6 años (50% hombres)
- Muerte de cualquier causa: 8.3%
- Cardiovascular: 75% (62% MS)
- Prevalencia de TV: 15.3% (reportada en 7 estudios)
- Factores de riesgo de MS:
  - Edad, masculino, HVI, LGE, TSVN

# Arrhythmias

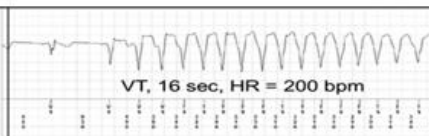
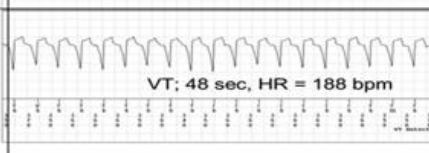
## Atrial Fibrillation

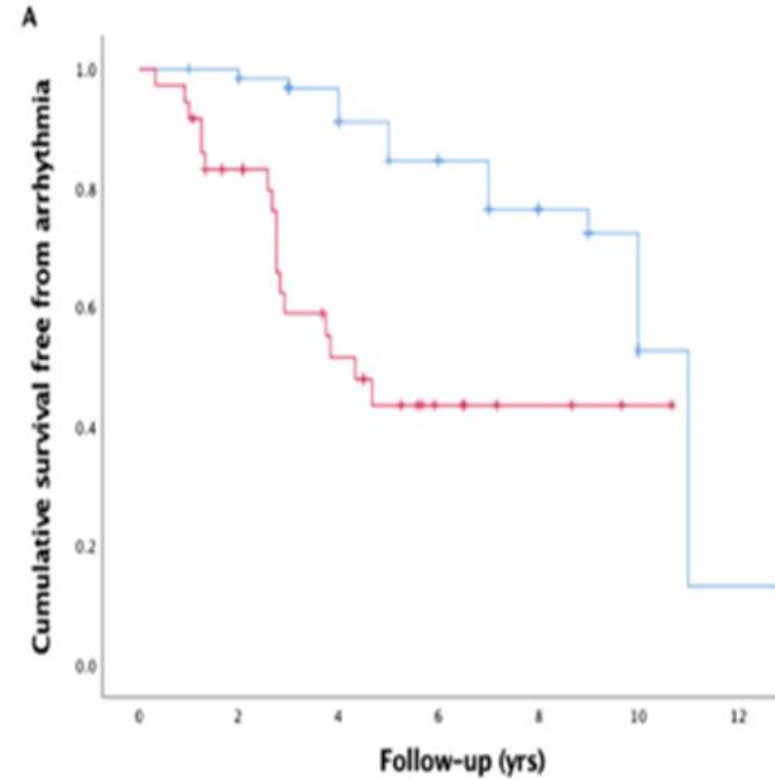
<p>♀, 54 Jahre  <b>Mutation:</b>            Deletion 354fsdel 15bp            ERT : yes  <b>Blood values:</b>            hs-TNT= 91.3 pg/ml            NT-proBNP= 1563 pg/ml</p>	<p><b>Echocardiography</b>            LVPWd = 10 mm            IVSd = 12 mm            EF = 54%</p> <p><b>cMRI</b>            Fibrosis = 2.8%            LV mass index = 117g/m<sup>2</sup></p>	 <p>Atrial flutter/fibrillation, HR = 122 bpm</p>
<p>♀, 70 Jahre  <b>Mutation:</b>            D136E            ERT : yes  <b>Blood values:</b>            hs-TNT = 57 pg/ml            NT-proBNP= 1458 pg/ml</p>	<p><b>Echocardiography</b>            LVPWd = 7 mm            IVSd = 11 mm            EF = 61%</p> <p><b>cMRI</b>            Fibrosis = NA            LV mass index= NA</p>	 <p>Atrial fibrillation; HR = 105 bpm</p>

## Asystole

<p>♂, 45 Jahre  <b>Mutation:</b>            c.1208 del            ERT : yes  <b>Blood values:</b>            hs-TNT= 20.1 pg/ml            NT-proBNP= 263 pg/ml</p>	<p><b>Echocardiography</b>            LVPWd = 10 mm            IVSd = 11 mm            EF = 76%</p> <p><b>cMRI</b>            Fibrosis = 1.12%            LV mass index = 109g/m<sup>2</sup></p>	 <p>3700ms pause at 8:45 am</p>
<p>♀, 58 Jahre  <b>Mutation:</b>            Deletion c.1221 del A            ERT: yes  <b>Blood values:</b>            hsTNT= 24.8 pg/ml            NT-proBNP= 3701 pg/ml</p>	<p><b>Echocardiography</b>            LVPWd = 16 mm            IVSd = 16 mm            EF = 63%</p> <p><b>cMRI</b>            Fibrosis = 1.21%            LV mass index= 205g/m<sup>2</sup></p>	 <p>3300ms pause at 8:59 pm</p>

## Ventricular Tachycardia

<p>♂, 45 Jahre  <b>Mutation:</b>            c.1208 del            ERT : yes  <b>Blood values:</b>            hs-TNT= 20.1 pg/ml            NT-proBNP=263 pg/ml</p>	<p><b>Echocardiography</b>            LVPWd = 10 mm            IVSd = 11 mm            EF = 76%</p> <p><b>cMRI</b>            Fibrosis = 1.12 %            LV mass index= 109g/m<sup>2</sup></p>	 <p>VT, 16 sec, HR = 200 bpm</p>
<p>♂, 53 Jahre  <b>Mutation:</b>            E341K            ERT : yes  <b>Blood values:</b>            hs-TNT= 46.3 pg/ml            NT-proBNP=804 pg/ml</p>	<p><b>Echocardiography</b>            LVPWd = 12 mm            IVSd = 12 mm            EF = 59 %</p> <p><b>cMRI</b>            Fibrosis = 1.23%            LV mass index= 146g/m<sup>2</sup></p>	 <p>VT; 48 sec, HR = 188 bpm</p>



# Biomarcadores de inflamación y fibrosis

## Elevated Inflammatory Plasma Biomarkers in Patients With Fabry Disease: A Critical Link to Heart Failure With Preserved Ejection Fraction

Haran Yogasundaram, MD<sup>1,3</sup>; Anish Nikhanj, BSc<sup>1,3</sup>; Brendan N. Putko, MSc, MD<sup>1,3</sup>; Michel Boutin, PhD<sup>4</sup>; Shailly Jain-Ghai, MD, FRCPC, FCCMG<sup>2</sup>; Aneal Khan, MSc, MD, FRCPC, FCCMG<sup>5</sup>; Christiane Auray-Blais, LLM, PhD<sup>4</sup>; Michael L. West, BSc, MD, FRCPC, FACP<sup>6</sup>; Gavin Y. Oudit, MD, PhD, FRCPC<sup>1,3</sup>

## Biomarkers of Myocardial Fibrosis: Revealing the Natural History of Fibrogenesis in Fabry Disease Cardiomyopathy

Patrício Aguiar, MD; Olga Azevedo, MD; Rui Pinto, PharmD, PhD; Jacira Marino, CNS; Carlos Cardoso, PharmD, PhD; Nuno Sousa, MD, PhD; Damião Cunha, MD, PhD; Derralynn Hughes, MD, DPhil; José Luís Ducla Soares, MD, PhD\*

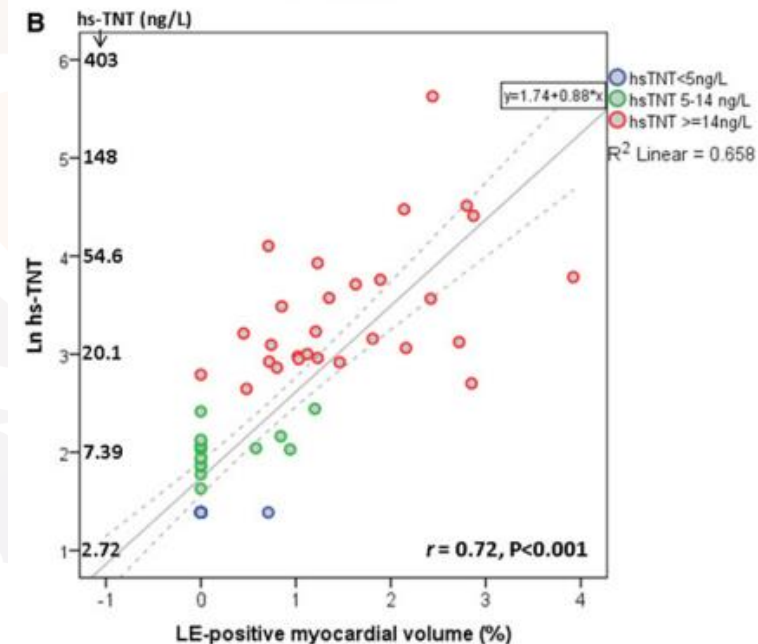
## High-Sensitivity Troponin: A Clinical Blood Biomarker for Staging Cardiomyopathy in Fabry Disease

Nora Seydelmann, MD; Dan Liu, MD; Johannes Krämer, MD; Christiane Drechsler, MD; Kai Hu, MD; Peter Nordbeck, MD; Andreas Schneider, MD; Stefan Störk, MD, PhD; Bart Bijmens, PhD; Georg Ertl, MD; Christoph Wanner, MD; Frank Weidemann, MD

1. Yogasundaram H, et al. *J Am Heart Assoc.* 2018;7(21)
2. Aguiar P, et al. *J Am Heart Assoc.* 2018;7(6):e007124
3. Seydelmann N, et al. *J Am Heart Assoc.* 2016;5(6):e002839
4. Weidemann F, et al. *Molecular Genetics and Metabolism* 126 (2019) 169–182

Early detection of organ involvement in Fabry disease by biomarker assessment in conjunction with LGE cardiac MRI: results from the SOPHIA study

Frank Weidemann<sup>a,b,\*</sup>, Meinrad Beer<sup>c,d</sup>, Martina Kralewski<sup>e</sup>, Justyna Siwy<sup>f</sup>, Christoph Kampmann<sup>g</sup>



# Biomarcadores Cardiacos

- cTnI: lesión miocárdica
- NT-ProBNP: función cardíaca
- PCR: inflamación

# Respuesta Cardiológica a la TRE

## Improvements in LVWT and function

Germain et al, *Genet Med* 2019;21(9):1987-1997;  
Motwani et al *Mol Genet Metab* 2012;107(1-2):197-202



## Improvement in LVM > in men on ERT before the age of 40 years than older

Germain DP, et al. *Genet Med*. 2013 Dec 15; 15(12): 958-65

## Improvements in EKG

(PQ interval, P-wave duration, QTC)

Eng et al. *N Engl J Med* 2001;354(1):9-16  
Motwani et al *Mol Genet Metab* 2012;107(1-2):197-202



Hypertrophy  
Changes in function  
Changes in ECM

Cardiomyocyte

↑ Sphingolipid

Arrhythmias

Fibrosis - changes in ECM  
Conduction abnormalities  
Electrophysiological remodeling

Valves

MV regurgitation  
AV regurgitation

Endothelium

Impaired function  
Abnormal vasoregulation  
Increased small vessel occlusion

## Reduction in cardiac endothelium storage of GL3

Eng et al. *N Engl J Med* 2001;354(1):9-16;  
Thurberg et al *Circulation* 2009;119(19):2561-7



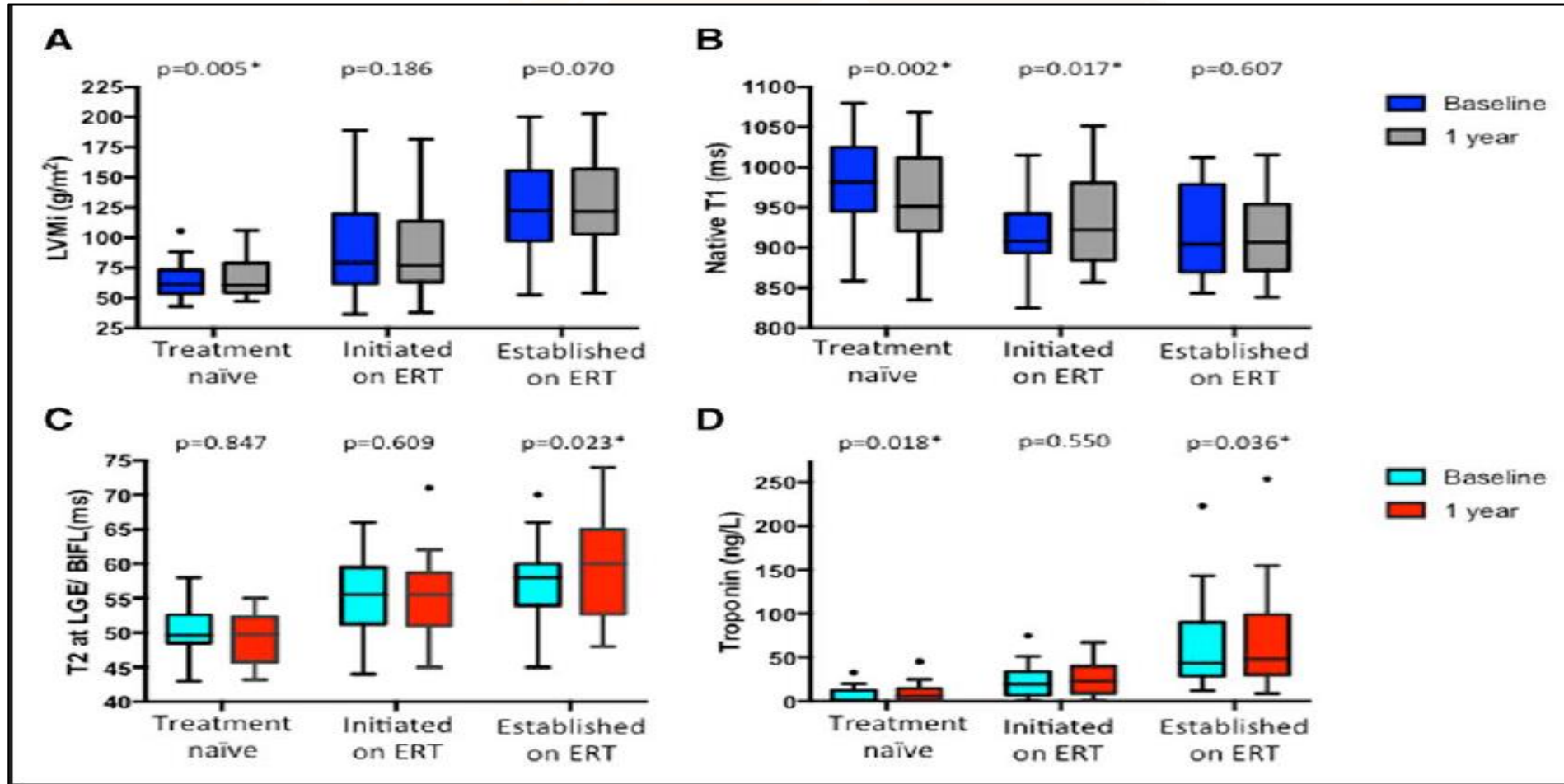
## Improvements in diastolic and systolic function

Waldek S, et al *N Engl J Med* 2003;348(12):1186-7;  
Weidemann F, et al *Circulation*, 2003;108(11):1299-301

Increasing time on ERT over 5 years was associated with decreasing incidence rates of severe events, despite patient aging







# Efecto de la TRE sobre el depósito, la inflamación e hipertrofia



# Evaluación y Seguimiento Cardiológico

Cardíaco	Tensión Arterial (TA) y Frecuencia cardiaca (FC).	Cada visita clínica.
	Electrocardiograma y Ecocardiograma.	Anualmente (o antes, según criterio clínico en relación al grado de daño).
	Holter 24hs o 48hs.	Anualmente (mayor o menor frecuencia según contexto y criterio clínico). No recomendado en niños (solo casos puntuales).
	MRI cardiaca con Gadolinio y con T1 mapping.	Basal en adultos >25 años (ante sospecha o evidencia de progresión de enfermedad). Cada 2 años o según criterio. No recomendado en niños (solo en casos puntuales).
	Péptido natriurético cerebral	Anualmente en Bradicardia o miocardiopatía. No recomendado en niños (solo casos puntuales).

- Doppler Tisular 
- Strain y Strain Rate 
- Implanted Loop Recorder 
- RMC multiparamétrica 
- Troponina 

# Mensaje para llevarse a casa

- Ante la presencia de HVI sin causa aparente.... **Pensar en Fabry**
- Utilidad del Screening. Diagnóstico familiar
- La cardiopatía Fabry amerita una evaluación cuidadosa, pues el diagnóstico oportuno conlleva a tratamiento temprano con mejor pronóstico
- Es importante la estratificación de estadio y riesgo de eventos
- La RM multiparamétrica → gold estándar (baja disponibilidad)
- Importancia de los biomarcadores



2ND SUMMIT  
**RARE**  
**DISEASES**  
C O P A C

**¡GRACIAS!**

sanofi