



ATENEO CLÍNICO

**Hospital Dr. Cosme Argerich.
Servicio de Cardiología**

**Fernando Alvarez
30/05/2012**

PACIENTE: 0.V SEXO: masculino EDAD: 48 años

Fecha de ingreso: 29/09/2009 Fecha de alta: 30/09/2009

MOTIVO DE INTERNACION:

- Angioplastia programada.

ENFERMEDAD ACTUAL:

- Paciente ingresa a Servicio de Hemodinamia para realización de angioplastia programada con implante de 2 stent a tercio proximal y distal de arteria coronaria derecha en forma exitosa. Posteriormente ingresa a Unidad Coronaria para monitoreo hemodinámico y control evolutivo.

ANTECEDENTES DE ENFERMEDAD ACTUAL:

- ACE en CF-II asociado a disnea de igual CF que inician en enero de 2009 y progresan a CF III en los últimos dos meses.
- 05/05/2009: Estudio de perfusión miocárdica compatible con isquemia inferior e inferoseptal en cortes basal, medio y apical.
- 29/06/2009 CCG que evidencia CX con 2 lesiones significativas en tándem en tercio proximal. CD con reestenosis proximal, y una lesión significativa distal.

ANTECEDENTES CARDIOVASCULARES:

- IAM 04/2008. (Hospital Alvarez)
- APIAM 05/2008 con ATC con balón a CD proximal exitosa.

FACTORES DE RIESGO CORONARIOS:

- HTA de un año de evolución, sedentarismo, Ex TBQ.

INFORME DE ATC 29/09/2009 :

- **TCI:** sin lesiones angiográficamente significativas.
- **Descendente anterior:** sin lesiones angiográficamente significativas.
- **Arteria circunfleja:** de buen desarrollo, presenta dos lesiones significativas en tándem a nivel proximal, previo al ramo lateroventricular.
- **Coronaria derecha:** dominante. A nivel del tercio medio presenta reestenosis segmentaria en la zona de la ATC con balón previa que no llega a generar una lesión significativa. A nivel distal presenta una lesión corta que ocluye más del 90% del vaso.
- **Conclusiones:** Angioplastia exitosa con 2 stent a CD proximal y distal.

EXAMEN FISICO AL INGRESO A UCO

TA = 110/80 mmHg

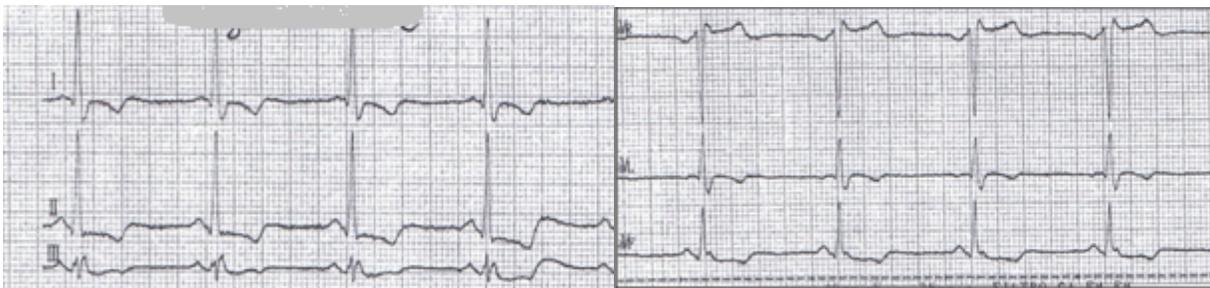
FC = 52 lpm

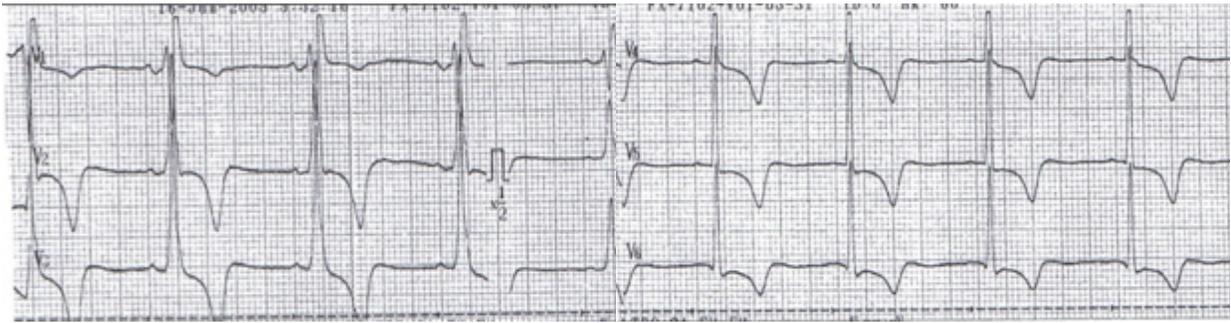
FR = 12 cpm

T = 36 °C

- **Aparato cardiovascular:** Adecuada perfusión periférica. Pulsos periféricos conservados y simétricos. Sin edemas. Choque de la punta en 6to EII LMC. R1 y R2 en 4 focos, R4 presente, silencios libres.
- **Aparato respiratorio:** Buena mecánica ventilatoria con buena entrada de aire bilateral, sin ruidos agregados.
- **Abdomen:** Blando, depresible, indoloro. RHA presentes. Sin visceromegalias.
- **Aparato neurológico:** Lúcido sin signos de foco motor ni meníngeo.

ELECTROCARDIOGRAMA





ECOCARDIOGRAMA 30/09/2009

<u>DDVD</u>	<u>D D</u> <u>VI</u>	<u>DSVI</u>	<u>FAC%</u>	<u>SIV</u>	<u>PP</u>	<u>AI</u>	<u>AO</u>
11	5.1	2.4	53	1.6	1.3	4	4.2

- VI con severa hipertrofia concéntrica, función sistólica normal (Fey:55%), sin alteraciones segmentarias de la contracción.
- Hipertrofia del músculo papilar posterior medial de 15mm por 12 mm.
- VD con función conservada. Impresiona hipertrófico, pared libre de 7 mm.
- IM leve. AI normal.
- Raíz de aorta levemente dilatada. Sin derrame pericárdico.

EVOLUCION UCO 29/09 al 30/09

- El paciente evoluciona afebril, hemodinámicamente estable sin presencia de angor ni equivalentes anginosos motivo por el cual se otorga alta hospitalaria.
- Por hallazgos ecocardiográficos, se decide continuar seguimiento por consultorio de Miocardiopatía Hipertrófica para estudio diagnóstico.

TRATAMIENTO AL ALTA:

- Aspirina 100 mg/día.
- Clopidogrel 75 mg/día.
- Atorvastatina 20 mg/día.

- Atenolol 25 mg cada 12 hs.
- Enalapril 5 mg cada 12 hs.

LABORATORIO 30/09/2009:

Hematocrito	44	Glucemia	103	Colesterol	165
Leucocitos	7300	Urea	46	TP/KPTT	82/28
Plaquetas	324000	Creatinina	0.90	CPK/CPK mb	105/11
				Ionograma	136/4.2/101

SEGUIMIENTO AMBULATORIO:

- Se realiza interrogatorio dirigido en el cual se extraen antecedentes personales de: parestesias en región distal de los miembros e intolerancia marcada al calor, así como también disnea en CF II-III de nueve meses de evolución que no mejoró tras la angioplastia.
- Antecedentes familiares:
 - Madre fallecida a los 54 años de muerte súbita, con diagnóstico de enfermedad de Chagas.
 - 3 tíos maternos fallecidos de enfermedad cardíaca entre los 50 y 70 años.
 - El paciente presenta 12 hermanos:
 - 3 hombres fallecidos a los 56, 60 y 61 años de enfermedad cardíaca, 1 mujer fallecida a los 2 años de causa desconocida.
 - 1 mujer con ACV isquémico a los 42 años.
- Debido a antecedentes familiares y personales, presencia de severa hipertrofia miocárdica concéntrica con compromiso de ventrículo derecho, músculos papilares y su falta de correlación con el antecedentes de HTA de un año de evolución, se sospecha la presencia de Enfermedad de Fabry por lo que se realiza dosaje de enzima alfa galactosidasa.
- El día 16/10/2009 se realiza determinación de actividad de enzima lisosomal alfa galactosidasa.

- En muestra de sangre en papel de filtro por método fluorométrico se obtiene resultado de 0.98 umoles/l.h (VN:2-10).
- En muestra de leucocitos en sangre periférica por método fluorométrico se obtienen 37.2 nmoles/mg.h (VN: 395 - 780).

Conclusión: Actividad enzimática reducida, compatible con valores observados para Enfermedad de Fabry.

- Posteriormente se realiza estudio genético que detecta mutación correspondiente con la misma.
- Se solicita RMN cardíaca que informa:
 - Función sistólica global y segmentaria conservada, sin alteraciones de la perfusión en el primer paso.
 - Gadolinio: se evidencia realce tardío mesocárdico a nivel infero-postero-basal.
- Se solicitan estudios complementarios para descartar compromiso sistémico:
 - Proteinuria 24 hs , creatininemia , clearance de creatinina y Eco-Doppler renal, que se informan dentro de parámetros normales.
 - Examen clínico y RMN de cerebro, sin hallazgos patológicos.
 - Examen clínico, fondo de ojo y lámpara de hendidura sin hallazgos patológicos.
- Debido a estos resultados se interpreta como localización exclusivamente cardíaca de la enfermedad.
- Dado sus antecedentes y compromiso cardíaco, se decide comenzar con tratamiento de reemplazo enzimático con Agalsidasa alfa en dosis de 0,2 mg /kg en infusión EV cada 14 días.
- Debido a las características de la enfermedad y su modo de transmisión genética se inició un screening familiar a partir del caso índice encontrándose nuevos casos.