

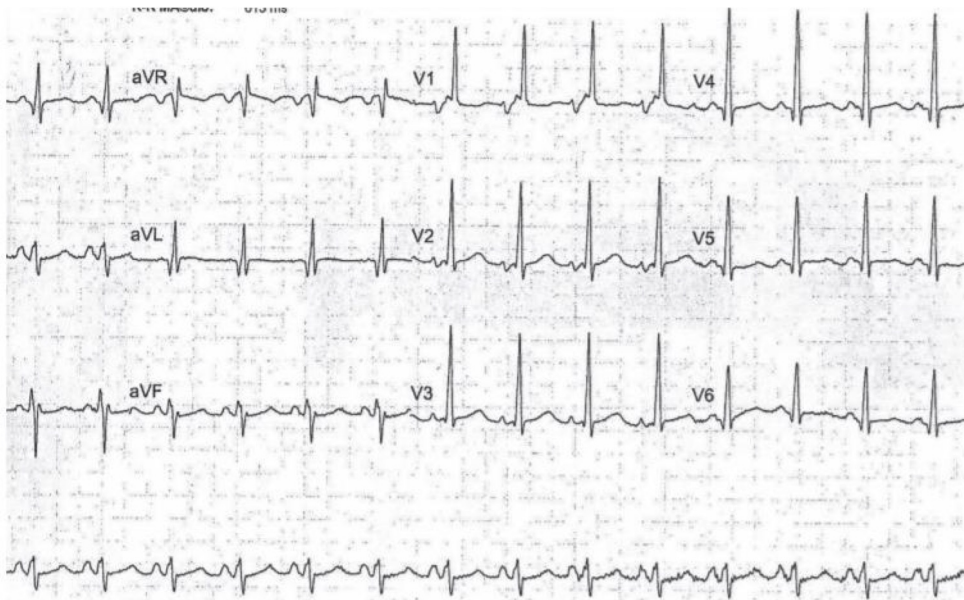
# ECG de paciente masculino de 58 años del que se carece de datos clínicos – 2018

Dr. Andrés R. Pérez Riera

Infelizmente no tengo ningún dato clínico, por lo tanto, apenas me gustaría discutir el trazado y las eventuales posibilidades clínicas.

Andrés R. Pérez Riera

58 masculino



ECG diagnosis:

# OPINIONES DE COLEGAS

Buen día estimado Andrés!

No es buena la resolución de la cuadrícula desde mi móvil.

Parece taquicardia sinusal 100 x', PR, QRS y QT normales.

Impresiona onda P > o igual 120 msec y bifásica de V1 a V3 con componente negativo ancho y profundo

El eje del QRS desviado a la izquierda, próximo a  $-60^\circ$ , FAP (fuerzas anteriores prominentes), qR en V2 V3 V4, RV1 > 5 mm, V2 > 15 mm, SV2 < 5 mm, qR V2 V3 V4 con R decreciente hacia la izquierda.

Impresión diagnóstica:

1) bloqueo bifascicular (HAI + BHAM)

2) BIA parcial y/o crecimiento AI

Descartar:

Lesión crítica de DA proximal

Sobrecarga VD

IAM lateral y/o ínferobasal

MCHipertrófica

Espero la opinión de expertos, me despido con respeto

Juan Carlos Manzardo

---

Agrandá el II y verás que el rs tiene R>s por lo tanto el eje es aproximadamente  $-20$  o  $-25$  grados ¿Podría ser un mínimo grado de LAFB?

Otra cosa las derivaciones V5-V6 tienen q inicial consecuentemente el LSFb debe ser descartado porque no puede existir el primer vector en este bloqueo.

Andrés R. Pérez Riera.

Hola Andrés:

El ECG presenta ritmo sinusal 98 por minuto con probable crecimiento auricular derecho, un bloqueo del fascículo anterior izquierdo (eje eléctrico más de  $-45^\circ$  y onda Q en aVL) Fuerzas anteriores prominentes, sin prolongación de la duración del QRS, por lo que interpreto no es por bloqueo del fascículo medioseptal izquierdo sino por hipertrofia del VD.

Lo que me llama la atención en la finalización de la onda P en cara inferior que se inscribe como una onda R con empastamiento y sobre todo el mismo fenómeno observo en V1 y V2 como si presentara alteraciones de la repolarización de la onda P, como puede observarse en infartos con compromiso auricular. En favor de esto se encuentra las ondas Q en DI y AVL (arteria circunfleja).

No descartaría una vía accesoria en un paciente con HVD e implantación alta de la valvula tricuspide.

Un cordial saludo

Martín Ibarrola

---

Diagnóstico clínico: Enfermedad de Fabry o Anderson Fabry. Este es un trastorno de almacenamiento lisosomal ligado al cromosoma X por mutaciones en el gen de la **Galactosidasa A (GLA)**, llevando la deficiencia de enzima galactosidasa A (Gal A) que resulta en la acumulación lisosomal de sus sustratos, globotriaosilceramida (Gb3) y

globotriaosulfingosina (Gb3) liso-Gb3) La acumulación de estos glicoesfingolípidos es progresiva en diferentes células del organismo como en el corazón, riñones, piel, cerebro y ojos. En los pacientes con el clásico fenotipo de Fabry, las manifestaciones clínicas precoces incluyen **crisis de dolor, acroparestesia, angioqueratoma, quejas gastrointestinales, anomalías en la córnea (“cornea verticillata”): Alteración corneal que se caracteriza por depósitos en el epitelio de color grisáceo o dorado. Comienzan por debajo del nivel de la pupila y se dirigen hacia la periferia como un remolino simulando los bigotes de un gato. La causa más frecuente es el uso de la amiodarona.) e hipohidrosis**. Más tarde, progresa con enfermedad renal (proteinuria e insuficiencia renal), cerebrovascular y cardiovascular, llevando a la muerte temprana en la cuarta o la quinta década de vida.

Hay variantes atípicas de la enfermedad con bajos niveles de actividad enzimática residual. Estas variantes presentan manifestaciones tardías en el sistema cardiaco, neurológico y/o renal. El fenotipo cardiaco consiste principalmente en anomalías de conducción como intervalo PR corto (este caso tiene 110ms), SVI y progresión de la enfermedad (fibrosis, arritmias e insuficiencia cardiaca). La CMR LGE (realce tardío) clásicamente muestra fibrosis **basal-inferolateral** lo que explica las fuerzas anteriores prominentes del presente ECG. La implicación del corazón en Fabry es frecuente y es más grave en los hemizigotos (describe la presencia de sólo una copia del gen en un organismo de otra manera diploide). Los depósitos de glicoesfingolípidos neutros dentro de los cardiomiocitos llevan a anomalías de conducción, hipertrofia y fibrosis tardía. La disfunción endotelial de las coronarias por el infiltrado y la mayor demanda de oxígeno por el miocardio hipertrófico puede llevar a un cuadro de insuficiencia coronaria.

Fibrosis valvular se produce en la mayoría de los casos, sin embargo, es generalmente leve y clínicamente no significativa.

Diferentes modalidades diagnósticas son usadas para evaluar las funciones cardiacas en Fabry : ecocardiograma que puede dar una evaluación de la masa miocárdica y principalmente la resonancia magnética cardiaca que permite detectar la fibrosis tardía en pared lateral e inferobasal. El tratamiento debe siempre ser precoz antes de la fibrosis. Este paciente no tiene algo típico que es el patrón de strain de repolarización.

Andrés R. Pérez Riera.

---

Estimado Andrés: Me impresiona sobrecarga biventricular y auricular izquierda por la R de V1 presiones elevadas en VD. Seria compatible con un EVG de shunt tipo CIV hipertenso. Por el HBAI quizás un canal AV.

Emilio Marigliano

Amigo: El patron qR o qRs en las precordiales derechas y medias si fuera una congénita con SVD con HP severa hablaría en favor de valores intraventriculares derechos supra-sistémicos es decir severos. No podria estar vivo a los 58 años.

Andrés R. Pérez Riera

---

Es verdad amigo. Se aprende por la mala. Pero se aprende. Gracias por la respuesta

Emilio Marigliano

---

Gracias Andrés por compartir tus casos y sobre todo por tus enseñanzas!!

Pregunto: la fibrosis en esta enfermedad que se produce principalmente en zona inferobasal y lateral, es **mesocárdica**?

Por esta localización, es posible hacer un diagnóstico diferencial (me refiero en RMN) con otras miocardiopatías infiltrativas como amiloidosis, sarcoidosis u otras miocarditis?

Gracias por abusar de tu tiempo

Un saludo cordial

Juan Carlos Manzardo

Querido Juan Carlos,

Te mando la información requerida.

Abrazo

Andrés R. Pérez Riera

### **Enfermedad de Fabry / enfermedad de Anderson-Fabry**

Es un trastorno lisosómico ligado al cromosoma X que conduce a un depósito excesivo de glucoesfingolípidos neutros en el endotelio vascular de varios órganos y en las células epiteliales y del músculo liso.

La acumulación endotelial progresiva de glucoesfingolípidos explica las anomalías clínicas asociadas de la piel, los ojos, los riñones, el corazón, el cerebro y el sistema nervioso periférico.

El cribado en sujetos con HVI revela una alta prevalencia de enfermedad de Fabry. A menudo, el diagnóstico es incierto porque no existen las características clínicas y se identifican variantes genéticas de significado desconocido (GVUS) en el gen de la  $\alpha$ -galactosidasa A (GLA). Esto conlleva un riesgo de diagnóstico erróneo, asesoramiento inadecuado y tratamiento extremadamente costoso (Smid et al., 2014).

La HVI es una característica clave y ocurre hasta en el 50% de los hombres y en un tercio de las mujeres (Kampmann et al., 2008). En la mayoría de los casos, la HVI es concéntrica; sin embargo, una variedad asimétrica con engrosamiento septal y adelgazamiento fibrótico de la pared basal inferior puede estar presente en una etapa avanzada. La disfunción diastólica del ventrículo izquierdo leve se observa temprano en el proceso de la enfermedad y progresa a formas graves en etapas posteriores.

La hipertrofia ventricular derecha también es común y puede progresar a dilatación del ventrículo derecho (Niemann et al., 2010). El proceso fibrótico en la miocardiopatía de Fabry comienza con afectación intramural y luego transmural, que invariablemente está presente en los segmentos laterales inferobasales (Yousef et al., 2013). Sin embargo,

aunque la acumulación miocárdica de Gb3 comienza muy temprano en la vida, la HVI se manifiesta más comúnmente solo décadas después, a una edad promedio de 32 años en hombres y 40 años en mujeres (Linhart et al., 2007).

La HVI es una característica clave en la enfermedad de Fabry y se informa en hasta el 50% de los hombres y un tercio de las mujeres. Por el contrario, entre los individuos con HVI no caracterizada, el gen de Fabry se ha identificado en hasta el 4% de los casos (Linthorst et al., 2010). En la mayoría de los casos, la HVI es concéntrica; sin embargo, en casos graves puede presentarse una variedad asimétrica con engrosamiento septal y adelgazamiento fibrótico de la pared posterior. La RVH también es común y puede progresar a dilatación del RV. El proceso fibrótico en la miocardiopatía de Fabry comienza con afectación intramural con afectación transmural posterior. La fibrosis está presente invariablemente en los segmentos posterolaterales basales (Weidemann et al., 2010).

La RMC es la modalidad de imagen de elección en estos casos. Los hallazgos típicos del ECG incluyen acortamiento del intervalo PR debido al acortamiento de la duración de la onda P. Las anomalías posteriores incluyen prolongación del intervalo PR, signos de voltaje de la HVI, anomalías de la repolarización y bloqueo auriculoventricular. Los estudios longitudinales sugieren que las arritmias ocurren en 27-42% de hombres y 27% de mujeres (Linhart et al., 2007). El tratamiento de las arritmias (incluidas las terapias con dispositivos) debe seguir las pautas estándar (Weidemann et al., 2010).

### **Signos y síntomas tempranos de la enfermedad de Fabry**

Acroparestesias. Sordera nerviosa. Intolerancia al calor. Pérdida de audición, tinnitus, náuseas, vómitos, diarrea hinchazón y dolor posprandial, saciedad temprana dificultad para ganar peso angioqueratomas cutáneos, hiperhidrosis

Ojos: opacidades corneales y lenticulares vasculopatía (retina, conjuntiva)

Riñones: microalbuminuria, hiperfiltruria capacidad de concentración disminuida Aumento de la excreción urinaria de Gb3.

Corazón: alteración de la variabilidad de la frecuencia cardíaca, arritmias, acortamiento del intervalo PR, insuficiencia valvular leve. Los parámetros del ECG no son adecuados para estadificar la miocardiopatía de Fabry. La mayoría de los parámetros del ECG son normales, la ausencia de alteraciones de ST o T parece casi excluir el realce tardío en la RMC en estos pacientes .

Valor del ECG para el reconocimiento temprano de enfermedad cardíaca

Las manifestaciones cardíacas estructurales macroscópicas de la enfermedad pueden estar precedidas, eventualmente acompañadas o incluso diagnosticadas por signos ECG específicos, como es el caso de la onda P y los intervalos PR acortados, varios índices de HVI o alteraciones de la repolarización. Se ha informado que las anomalías de la repolarización en particular, si no existen, desempeñan un papel importante en la exclusión de la fibrosis de reemplazo del miocardio.

Esta observación adquiere mucha importancia, ya que los datos a largo plazo sugieren que el tratamiento debe iniciarse antes de que se desarrolle la fibrosis miocárdica para lograr una estabilización a largo plazo o una mejora en la morfología del miocardio y la capacidad de ejercicio. Los pacientes con enfermedad de Fabry, particularmente aquellos con hipertensión y / o HVI, tienen un alto riesgo de presentar insuficiencia cardíaca e infarto de miocardio a una edad relativamente temprana. Muchos pacientes también experimentan varios tipos de arritmia.

Muchas gracias estimado Andrés por la pronta respuesta.

Te mando un fuerte abrazo!

Juan Carlos Manzardo

---