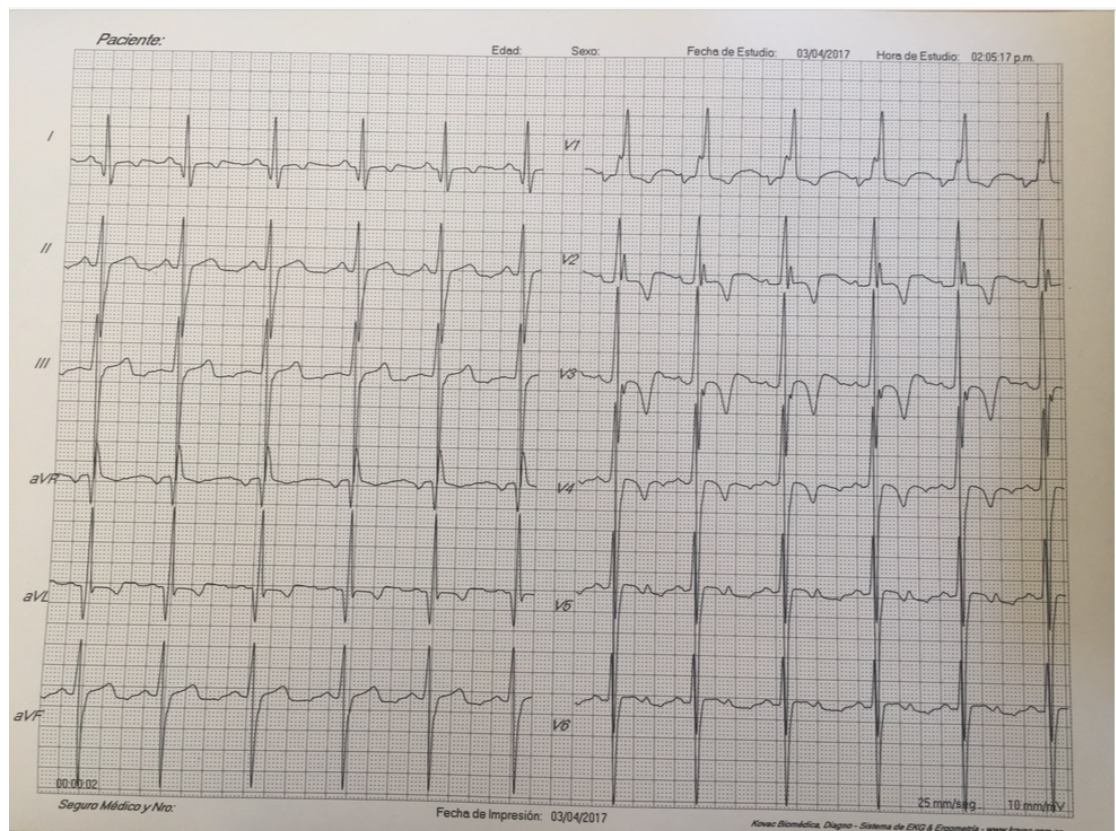


- **Masculino** 18 años de edad, soltero,
- **M de C:** control clínico ingreso a profesorado de educación física 2015
- **Antecedentes familiares:** madre con MCH, 2 tíos fallecidos con ACV (jóvenes). 2 tías una con mutación genética y otra sana, 2 hermanas mujeres sanas.
- **Hábitos:** práctica deportiva amateur
- **Medicación:** ninguna
- **Antecedentes patológicos:** no refiere
- **Antecedentes de la enfermedad actual:** consulta por control clínico, observándose EV frecuentes,
- **Examen físico:** buen estado general, peso: 82 kg, altura 1,69 cm, TA: 124/76 mmHg, ausencia de ingurgitación yugular, Choque de la punta en 5to espacio intercostal izquierdo, 2 cm fuera de la línea claviclar media. Ausencia de frémito palpándose y auscultándose ritmo regular, con 4 ruidos positivos. Resto sin particularidades.

ECG: RITMO SINUSAL, FC 72 lx min, pr: 0,18 mesg, QRS:0,16 mesg. Eje - 60 grados, onda Q profunda D1 Y Avl (Hipertrofia septal), BCRD HBAI? t neg de V1 a V4. alteraciones del STT D1Avl, V5 V6 (HVI). Agrandamiento bi auricular.



Opiniones de colegas sobre el ECG

Estimado Dr. Mazo,

El ECG muestra ritmo sinusal, bloqueo de rama derecha con hemibloqueo anterior izquierdo. Las ondas q son profundas en I y en aVL. Esto corresponde a hipertrofia septal. Además del BRD hay probablemente agrandamiento derecho ya que las ondas T son negativas de V1 a V4.

Algunas posibles patologías responsables: CIV, ostium primum, miocardiopatía hipertrófica, Chagas, etc.

Saludos,

Mario D. Gonzalez

Hola Dr

Es muy sugestivo de MCH apical. Por las T negativas profundas en precordiales.

Además presenta fuerzas anteriores prominentes compatible con BFMS. sumado a BRD y BFAI.

¿Qué dice el Eco o la RNM?

Un abrazo

Juan José Sirena

El ECG muestra un ritmo sinusal con agrandamiento de AI. El complejo QRS tiene una duración de 160 mseg, con onda Q profunda en DI y aVL, por lo cual se descarta un bloqueo del fascículo medio izquierdo y sugieren hipertrofia septal; el bucle rota en forma antihoraria con un eje de R en los 40°, por lo tanto no puedo realizar diagnóstico de HBAI. El asa termina en el cuadrante superior derecho en el plano frontal. En el plano horizontal muestra una anteriorización del bucle con falta de onda s con una imagen de rR' en V1, este hallazgo, en este caso, me hace sospechas HVD. El STT observado tanto en DI, aVL, V5 y V6 impresionan como de hipertrofia ventricular izquierda. Si fuese una hipertrofia a predominio apical las ondas T serían más profundas en las derivaciones izquierdas.

Por lo descrito anteriormente yo pensaría en una hipertrofia ventricular izquierda concéntrica con leve predominio septal, agrandamiento auricular e hipertrofia derecha. El compromiso es biventricular por lo cual, podría tratarse de una miocardiopatía hipertrófica pero tendría que descartar enfermedades de depósito como por ejemplo Fabry.

Isabel Konopka

Con todo respeto, Dr Guillermo Mazo le ruego vea mail, creo que del 15 de marzo pasado, donde el Dr. Andrés Pérez Riera hace una excelente puesta al día de enfermedad de Fabry.

Si ya lo hizo, mil disculpas.

Atte
Dr Juan C. Manzzardo

Estimado Dr Mazo: yo con ese ECG como expuse anteriormente hubiese pensado en Fabry; si además presenta disminución de la enzima alpha-galactosidase creo que no existen dudas en el diagnóstico. Es un paciente relativamente joven y a esta edad los ECG observados son similares a este. Con los años y además si se produce asociación a cardiopatía isquemica presentan otras características.
Afectuosamente Isabel Konopka

Brillante, Dra. Konopka, gracias la explicación; tampoco vi un HBAI. Para el diagnostico si pensamos en una HVI ¿cuánto aporta una resonancia magnética cardíaca?
gracias

Dr. Diego Benítez Zapata
Quito – Ecuador

Isabel,

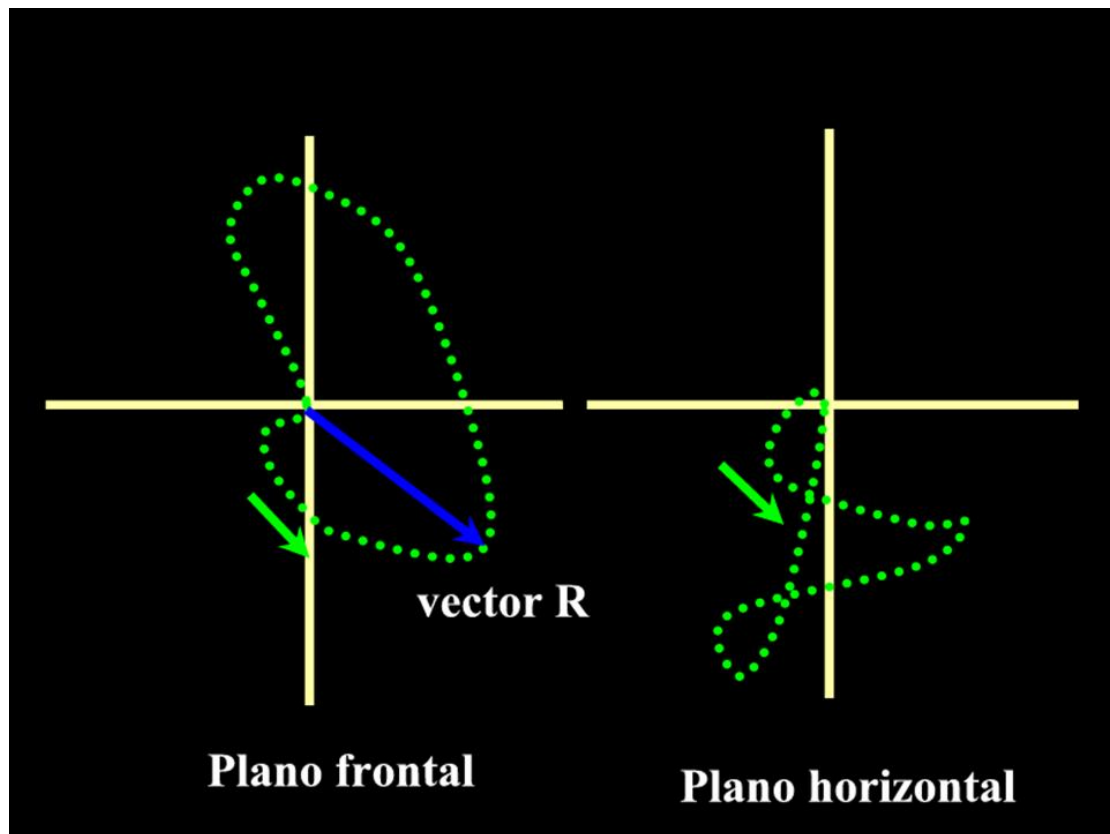
El QRS en aVR es un poco más positivo que negativo. Por lo tanto el eje del QRS es un poco más negativo de -60 grados y el diagnóstico de hemibloqueo izquierdo no debe ser descartado en mi opinión.

Saludos,

Mario González

Estimado Diego: La enfermedad de Fabry presenta hipertrofia, fibrosis y alteración funcional del VI. La demostración de realce tardío en la resonancia es un marcador de fibrosis y disfunción regional del VI. Por lo tanto para mí es muy importante para poder evaluar el estado actual y la evolutividad de la enfermedad.

Estimado Mario: Adjunto una representación vectorial de lo que me muestra el ECG, tanto en el plano frontal como el horizontal. Con respecto al HBAI mis palabras fueron “yo no puedo realizar el diagnóstico de HBAI”, si lo tiene o no, no lo sé. No puedo justificar dicho trastorno de conducción por el simple hecho de que la derivación aVR tenga una onda R mayor que la onda Q, porque en este caso me la estaría dando tranquilamente la HVD + el BRD.
Afectuosamente Isabel Konopka



Ecocardiograma

Diámetro diastólico VI: 53mm

Diametro sistolico VI: 36 mm

FA: 32

Septum: 27 mm

PP: 13 mm

Masa VI: 545,9 gr Índice de masa : 284,3

Diámetro Ao: 28 mm

Apertura Ao: 23 mm

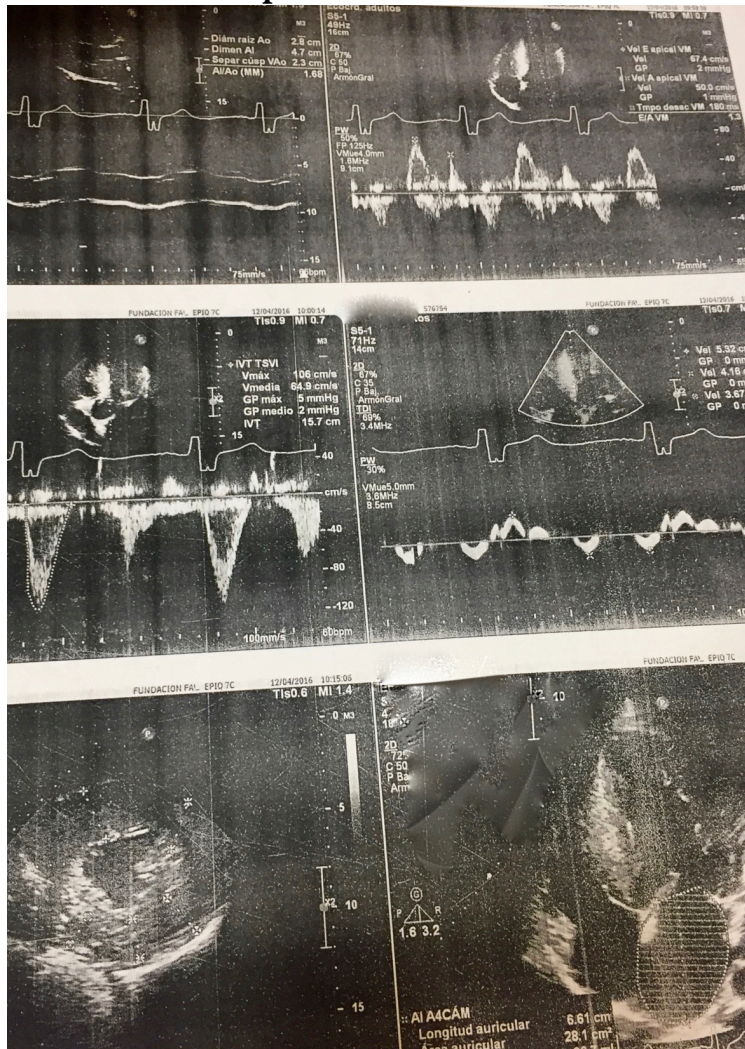
AI (diámetro AP): 28 mm

Insuf mitral leve

Vel. Tracto de salida: 1,06 m/s

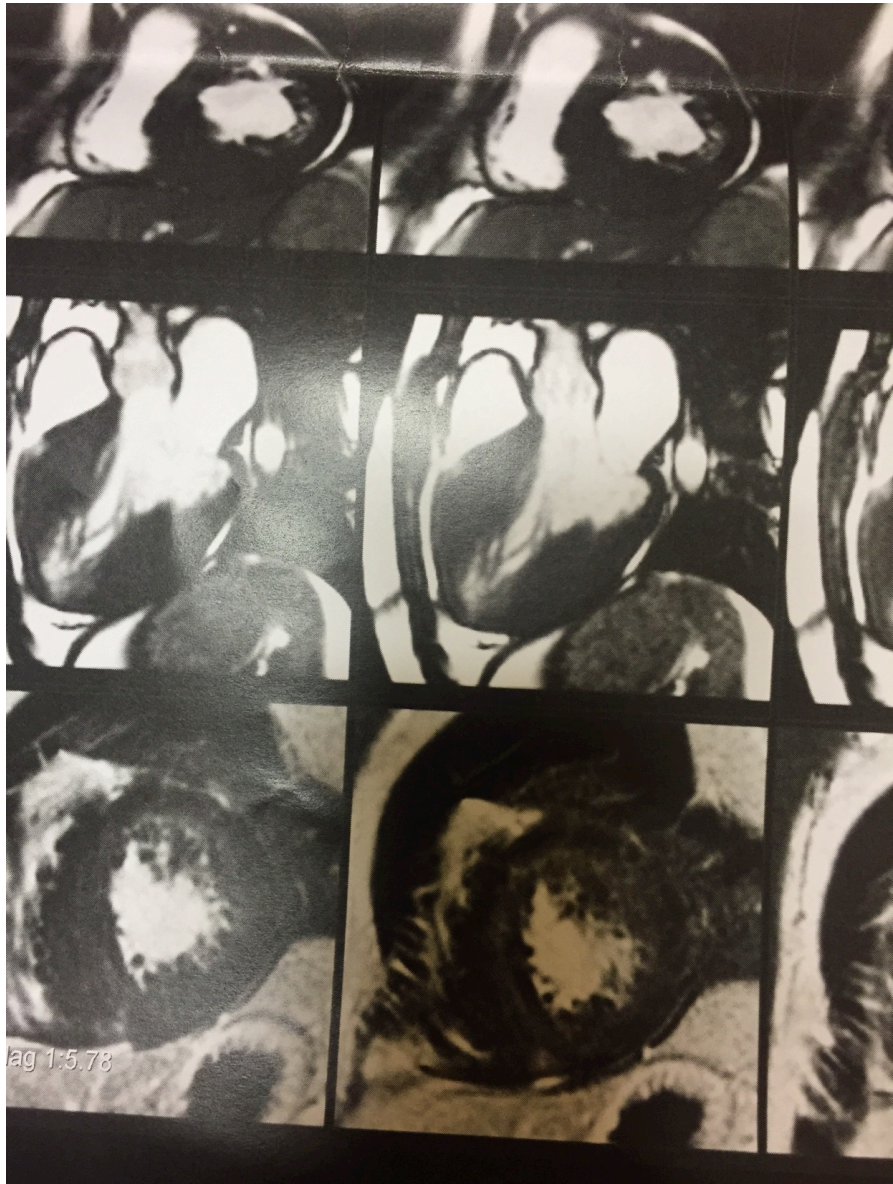
Gradiente Ao: 3 mmHg

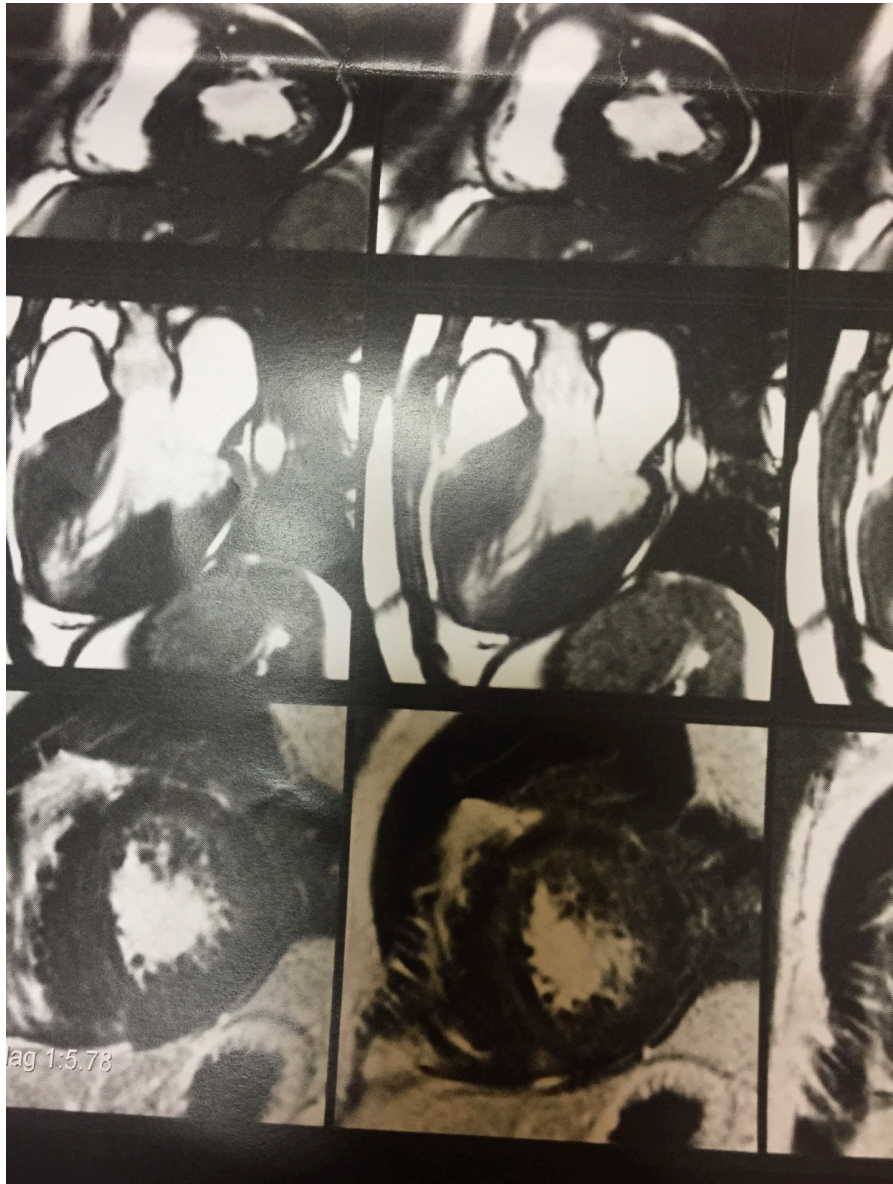
Insuf. Tricuspidea: leve

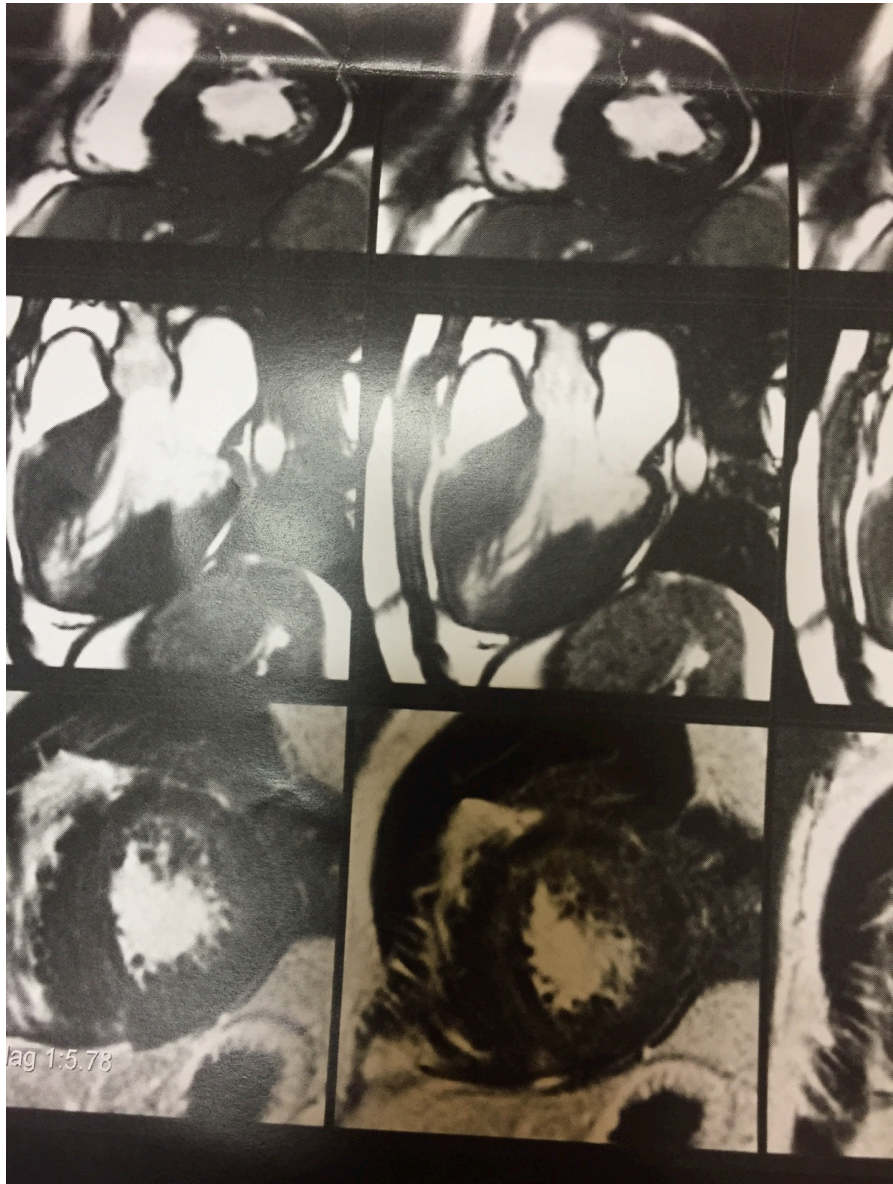


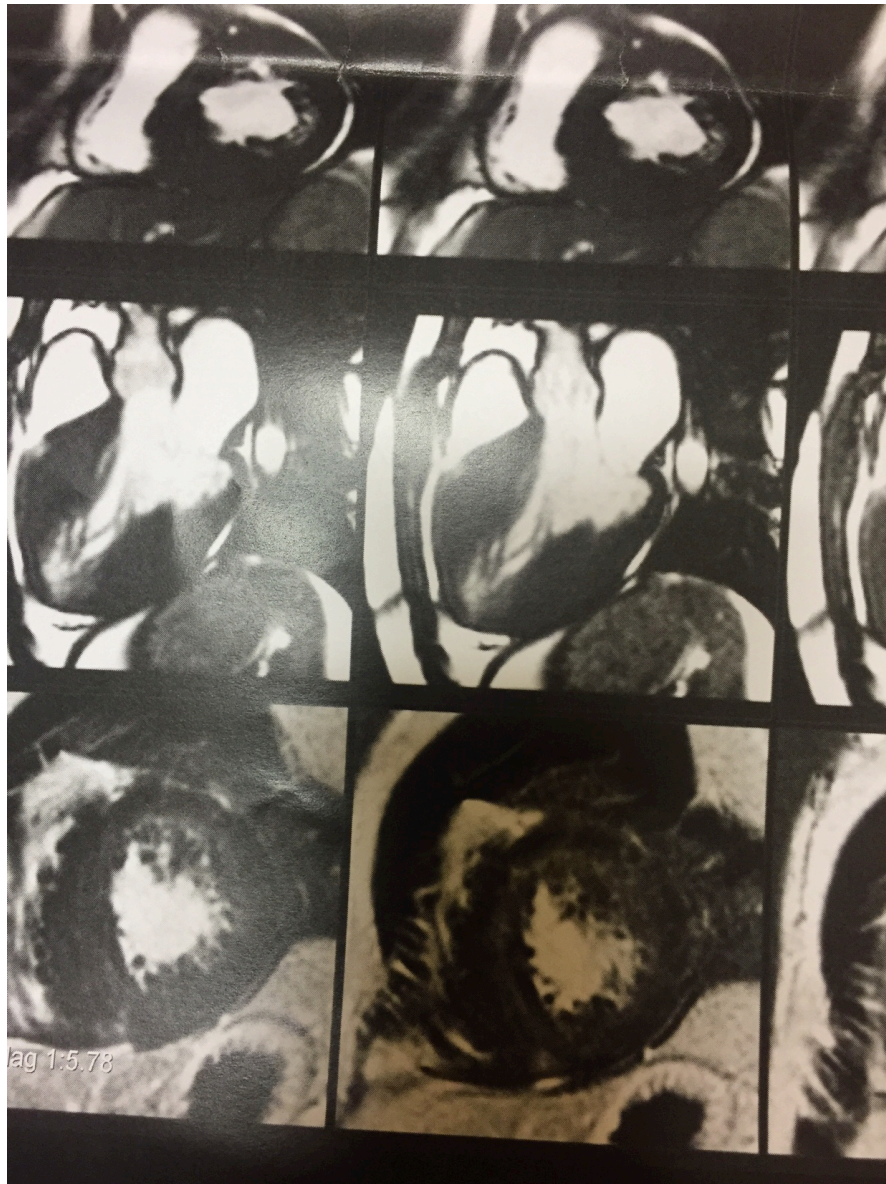
- MAPA: normal
- Lab: Hto: 44%, CR: 0,08, Urea:0,12, Na: 142, K: 4,1, hepatograma normal. Hormonas tiroideas normales.
- Proteinuria al asecho: 40 mg/dl, microalbuminuria: 17,4,
- Creatininuria: 364,6 mg/dl
- HIV: negativo, hepatitis B negativa, hepatitis C negativa
- Holter: ritmo sinusal, extrasistoles ventriculares poco frecuentes, monomórficas.
- Dosaje de Enzimas en gota de sangre en papel de filtro: alfa galactosidasa (metodo fluoromertrico): 1,8 VN mayor a 4. Test molecular positivo para C174 G
- Screening familiar. Madre positiva FD, tía positive





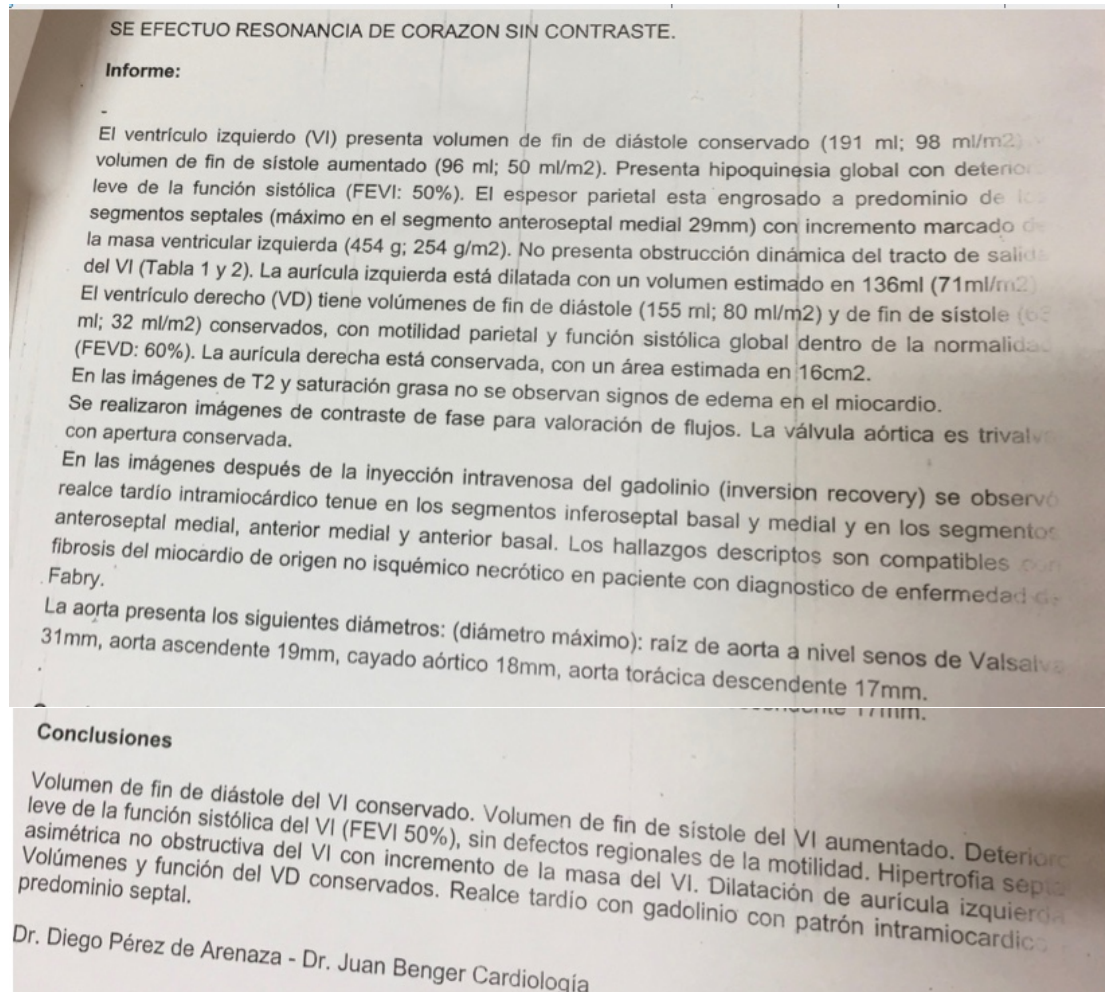






	VFD (ML)	VFS (ml)	VS (ml)	F EY %	MASA (gr)
vi	168	69	95	58	260
vd	95	28	67	70,5	

En las imágenes luego de la inyección de gadolinio, se observa realce tardío intramiocárdico tenue en los segmentos inferoseptal, basal, medial, y en los segmentos anteroseptal medial, anterior medial, y anterior basal. Hallazgos compatibles con **fibrosis del miocardio no isquémico necrótico en paciente con diagnóstico de Enfermedad de Fabry.**



Dr: Mazo
Diagnóstico clínico: MCH
CDI
Enfermedad de Fabry

Procedencia: Ambulat//OSEP
Diagnósticos:
Protocolos:
Peso: Kg
Ritmo: Sinusal

Nº Video:

Calidad reg.: Buena

Talla: cm

Frecuencia cardíaca: 68 lat/min

Sup. corporal: m²

Fecha nac.: 31/03/1997

Ecocardiograma

Diámetro Telediastólico del VI:	52	mm	Raíz Aórtica:	29	mm
Diámetro Telesistólico del VI:	34	mm	Aorta Ascendente:	24	mm
Grosor TIV:	28	mm	Ventrículo derecho:	28	mm
Grosor PP:	14	mm	Fracción de acortamiento VI:	35	%
Aurícula Izquierda:	46	mm	Masa de VI:	579	g

Comentario

Moderada dilatación de la aurícula izquierda.
Tamaño del ventrículo izquierdo conservado.
Marcada hipertrofia del ventrículo izquierdo a predominio septal y su mayor espesor se localiza a nivel medioseptal.
Función global del ventrículo izquierdo conservado. Fracción de eyección del ventrículo izquierdo estimada por Simpson: 60 %.
Válvulas mitral, aórtica, tricuspídea y pulmonar de aspecto anatómico normal.
Cavidades derechas de tamaño conservado, con parámetros de hipertrofia.
Espesor de la pared libre del VD: 0.8 cm.
Fracción de eyección del ventrículo derecho estimada por ESPAT: 64 %.
No se detectaron trombos/masas intracavitarias por este método.
Catéter marcapasos/CDI en cavidades derechas.
Pericardio libre.

Estudio Doppler

Válvula Mitral

E:	0.74	m/s	Grado Regurgitación:	0	
A:	0.53	m/s	Area THP:	5.0	cm ²
E/A:	1.40				

Válvula Aórtica

Velocidad máxima:	1.20	m/s	Gradiente medio:	2	mm Hg
Gradiente máximo:	5	mm Hg	Grado Regurgitación:	0	

Válvula Pulmonar

Grado Regurgitación: 0

Válvula Tricúspide

Grado Regurgitación: II

Dr: Mazo
Diagnóstico clínico: MCH
CDI
Enfermedad de Fabry

Procedencia: Ambulat//OSEP
Diagnósticos:
Protocolos:
Peso: Kg
Ritmo: Sinusal

Nº Video:

Calidad reg.: Buena

Talla: cm

Frecuencia cardíaca: 68 lat/min

Sup. corporal: m²

Fecha nac.: 31/03/1997

Ecocardiograma

Diámetro Telediastólico del VI:	52	mm	Raíz Aórtica:	29	mm
Diámetro Telesistólico del VI:	34	mm	Aorta Ascendente:	24	mm
Grosor TIV:	28	mm	Ventrículo derecho:	28	mm
Grosor PP:	14	mm	Fracción de acortamiento VI:	35	%
Aurícula Izquierda:	46	mm	Masa de VI:	579	g

Comentario

Moderada dilatación de la aurícula izquierda.
Tamaño del ventrículo izquierdo conservado.
Marcada hipertrofia del ventrículo izquierdo a predominio septal y su mayor espesor se localiza a nivel medioseptal.
Función global del ventrículo izquierdo conservado. Fracción de eyección del ventrículo izquierdo estimada por Simpson: 60 %.
Válvulas mitral, aórtica, tricuspídea y pulmonar de aspecto anatómico normal.
Cavidades derechas de tamaño conservado, con parámetros de hipertrofia.
Espesor de la pared libre del VD: 0.8 cm.
Fracción de eyección del ventrículo derecho estimada por ESPAT: 64 %.
No se detectaron trombos/masas intracavitarias por este método.
Catéter marcapasos/CDI en cavidades derechas.
Pericardio libre.

Estudio Doppler

Válvula Mitral

E:	0.74	m/s	Grado Regurgitación:	0	
A:	0.53	m/s	Area THP:	5.0	cm ²
E/A:	1.40				

Válvula Aórtica

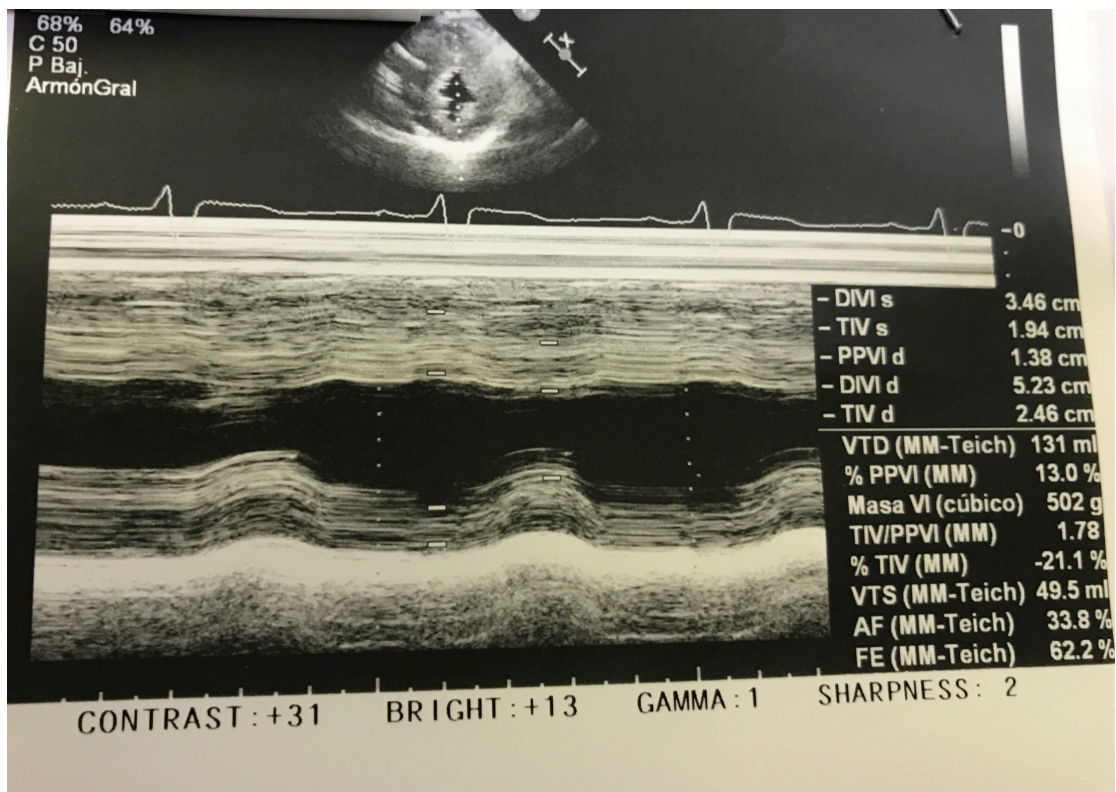
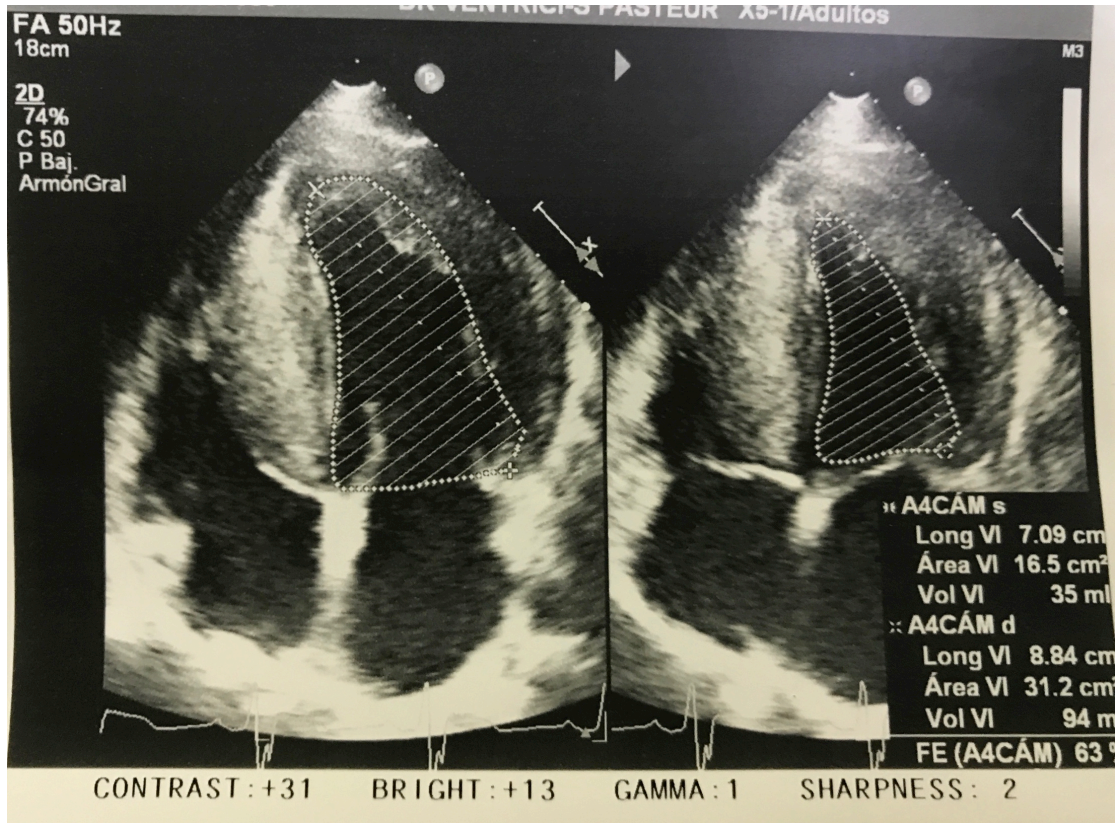
Velocidad máxima:	1.20	m/s	Gradiente medio:	2	mm Hg
Gradiente máximo:	5	mm Hg	Grado Regurgitación:	0	

Válvula Pulmonar

Grado Regurgitación: 0

Válvula Tricúspide

Grado Regurgitación: II



RESULTADO: POSITIVO

Hemos identificado una variante en el gen GLA que consideramos probablemente patogénica, explicando el desarrollo de enfermedad de Fabry. La inclusión de la misma en el screening familiar se encuentra indicada, y su presencia puede ser utilizada con fines predictivos.

También se reportan dos variantes de significado clínico incierto y que por el momento no deberían ser utilizadas con fines predictivos: una variante de tipo missense en FLNC (algunas variantes de este tipo se han asociado con baja evidencia al desarrollo de miocardiopatía hipertrófica); y una variante en SCN5A que podría asociarse a alteraciones de la repolarización cardíaca.

Gen	Variante	Resultado	Patogenicidad	Frecuencia en la población	Nº de referencias
GLA	NP_000160.1:p.Cys174Gly NM_000169.2:c.520T>G NC_000023.10:g.100656647A>C	Hemicigosis	Muy posiblemente asociado con enfermedad (++)	Mutación (no presente en controles)	6
FLNC	NP_001449.3:p.Ala2427Val NM_001458.4:c.7280C>T NC_000007.13:g.128496600C>T	Heterocigosis	Patogenicidad desconocida (?)	Mutación (no presente en controles)	0
SCN5A	NP_932173.1:p.Val1340Ile NM_198056.2:c.4018G>A NC_000003.11:g.38601865C>T	Heterocigosis	Patogenicidad desconocida (?)	Variante rara (presente en <1% de los controles)	9

Interpretación clínica

La variante en GLA es muy probablemente patogénica: aunque en un principio en algunas bases de datos fue considerada posiblemente benigna, la misma cosegregaría con la enfermedad en una gran familia procedente de Argentina, en donde se describe evidencia histológica a nivel renal típica de la enfermedad. Aunque existe poca información, la evidencia sugiere que las manifestaciones clínicas podrían ser relativamente tardías, predominantemente a nivel renal (las manifestaciones psiquiátricas podrían ser también frecuentes). Se describe la presencia de hipertrofia ventricular en varones, aunque no con la magnitud descrita en este paciente en particular. En este sentido, se podrían considerar evaluar la cosegregación de la variante detectada en FLNC en otros miembros de la familia (especialmente si hay otros afectados, o con discrepancias en la expresión fenotípica) en un contexto de investigación, ya que se ha postulado su asociación con el desarrollo de miocardiopatía hipertrófica aunque con poca evidencia por el momento.

La variante en SCN5A es una variante rara que podría asociarse al desarrollo de síndrome de Brugada, aunque la información sugiere que su penetrancia podría ser muy baja (solo desarrollar el fenotipo ante determinadas situaciones); incluso podría no ser patogénica. De todas maneras, parece prudente implementar medidas profilácticas en los portadores (evitar bloqueadores de sodio, tratamiento energético de episodios febriles).

Aspectos técnicos del estudio

Esta muestra se ha estudiado por el método de secuenciación masiva en paralelo utilizando una biblioteca que incluye 17 genes relacionados con miocardiopatía Hipertrófica. La sensibilidad y especificidad del método son superiores al 99% (SNVs, ≤ 20 pb INDELS)

Firmas



Dr. Juan Pablo Ochoa
Comité científico



Dr. Lorenzo Monserrat Iglesias
Director Cardiólogo y Director Científico



Health in Code - atencionalcliente@healthincode.com

T: +34 881 600 003 - F: +34 981 167 093

ISO 15189 - ISO 9001 - ISO 14001.

Registrado por la Xunta de Galicia (Reg. C-15-002226) - Registrado en GTR® de NCBI

Página 1 de 27