

con un índice de comorbilidad medio de $5,62 \pm 2,32$ y una edad media de $77,09 \pm 11$ años. La FEVI media fue del 43,8%. El 46,8% tenía lesión de órgano diana con HbA1c media de 7,27. El porcentaje de tratamiento recibido con iSGT2 fue muy bajo (2,8%). La mayoría recibía tratamiento con metformina (41,1%), insulina (37%) e iDDP4 (28,9%). Los ingresos precoces (< 30 días del alta) fueron del 6,1% con una mortalidad al año del 14,6%. Esta se asoció de forma significativa a HbA1c, edad, FEVI, índice de comorbilidad de Charlson y a los niveles de pro-BNP (todos con $p < 0,05$).

Conclusiones: Nuestro estudio pone de manifiesto las altas tasas de hospitalización y mortalidad de los pacientes diabéticos con IC. A pesar de las evidencias disponibles, el porcentaje de pacientes DM2 con IC que se trata con iSGLT-2 es residual, por lo que debemos optimizar su tratamiento y controlar los factores que empeoran su pronóstico.

630/72. ENFERMEDAD DE FABRY EN CONSULTA DE CARDIOPATÍAS FAMILIARES

Isabel María Jorquera Lozano¹,
Carlos Federico Gómez Navarro¹, Remedios Garofano López²,
Elvira Carrión Ríos¹ y Ricardo Fajardo Molina¹

¹Unidad de Cardiología, Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería. ²Unidad de Nefrología, Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería.

Introducción y objetivos: La enfermedad de Fabry es un trastorno de almacenamiento lisosómico ligado al cromosoma X, cuya prevalencia, probablemente subestimada, se encuentra entre 1/40.000 y 1/117.000 individuos. Las complicaciones cardíacas se asocian con una alta morbimortalidad, siendo actualmente la principal causa de muerte.

El objetivo es analizar los datos clínicos, de imagen y electrocardiográficos de una serie de pacientes con la enfermedad.

Métodos: Análisis retrospectivo de pacientes con diagnóstico genético de la enfermedad en una consulta de cardiopatías familiares de reciente creación.

Resultados: Se identificaron 20 pacientes con diagnóstico de EF pertenecientes a 3 familias. La edad media de diagnóstico fue de 46,2 años y un 36,4% eran varones. El diagnóstico inicial se hizo en consulta de nefrología, 2 pacientes desde diálisis, 1 en el estudio de hipertrofia ventricular izquierda (HVI) y el resto a raíz del estudio de los familiares. Durante un seguimiento medio de 17,6 años se analizó la afectación cardiovascular. La mayoría de los pacientes se mantuvieron asintomáticos. Solo 5 presentaron clínica cardiovascular (1 palpitaciones, 1 angina, 2 disnea y 1 síncope). Tenían afectación cardíaca 19 pacientes (82,6%), todos ellos con HVI inexplicada con septo medio $14,33 \pm 2,33$ mm en varones y $12,9 \pm 3,45$ mm en mujeres.

Conclusiones: La afectación cardiovascular de los pacientes con Fabry es poco sintomática en nuestra serie, pero muy prevalente, sobre todo con HVI significativa. Es fundamental el screening precoz cardiológico.

630/73. LA ENFERMEDAD DE FABRY Y LA MUJER: UNA PERSPECTIVA DE GÉNERO

Isabel María Jorquera Lozano¹,
Carlos Federico Gómez Navarro¹, Remedios Garofano López²,
Elvira Ríos¹ y Ricardo Fajardo Molina¹

¹Unidad de Cardiología, Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería. ²Unidad de Nefrología, Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería.

Introducción y objetivos: La enfermedad de Fabry (EF) es un trastorno de almacenamiento lisosómico ligado al cromosoma X. Clásicamente se ha postulado a la mujer como portadora de la enfermedad, sin embargo, numerosos estudios han demostrado que también puede manifestar el espectro clínico de la enfermedad y, por lo tanto, beneficiarse del tratamiento mediante sustitución enzimática. El objetivo es describir la afectación cardiovascular en pacientes tratadas frente a las no tratadas.

Métodos: Análisis de características ecocardiográficas y acceso a terapia específica de un grupo de pacientes con diagnóstico genético de EF.

Resultados: Se analizaron 20 pacientes de una consulta de familiares de reciente inicio, siendo 13 (el 65%) mujeres. Estas presentaban un grosor medio del septo de $12,9 \pm 3,45$ mm, siendo en los hombres de $14,33 \pm 2,33$ mm. De los 9 pacientes que reciben tratamiento sustitutivo, 4 de ellos son mujeres. El motivo de inicio fue, en la mayoría de los casos, la presencia de proteinuria. La media del grosor del septo en pacientes mujeres tratadas es de $13 \pm 3,3$ mm (rango: 9-17 mm) y en las no tratadas de $12 \pm 3,7$ mm (rango: 8-18 mm).

Conclusiones: Nuestra serie pone de manifiesto la presencia de pacientes mujeres con EF y afectación cardiovascular que no siguen un tratamiento específico. Es, por tanto, necesaria la implementación de consultas multidisciplinarias específicas para un mejor control de estas pacientes, clásicamente infradiagnosticadas e infratratadas.

630/74. CARACTERÍSTICAS DIFERENCIALES DE MUTACIONES EN EL GEN LMNA A PRODUCTORAS DE CARDIOLAMINOPATÍAS CON O SIN MIOPATÍAS ASOCIADAS

Isabel María Jorquera Lozano,
Carlos Federico Gómez Navarro, Elvira Carrión Ríos,
José Antonio Aparicio Gómez y Ricardo Fajardo Molina

Unidad de Cardiología, Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería.

Introducción y objetivos: El gen Lamina A/C (LMNA) codifica 2 proteínas de la cara interna de la membrana nuclear de muchos tipos celulares, contribuyendo a su integridad. Sus mutaciones pueden provocar miopatías y miocardiopatías, cuya prevalencia es baja, pero las implicaciones pronósticas son relevantes. El objetivo es describir los fenotipos de diferentes mutaciones de LMNA con o sin miopatías asociadas.

Métodos: Análisis de manifestaciones cardiovasculares en pacientes con mutaciones por LMNA en los que predominan los síntomas musculares frente a pacientes sin miopatía.

Resultados: Se han descrito 7 pacientes en 4 familias con distintas mutaciones del gen LMNA.

En 3 pacientes el debut fue debilidad muscular, con inicio de síntomas precoz (edad media: 14 años). Las manifestaciones cardiológicas (fibrilación auricular y miocardiopatía dilatada) apareció en 2 de ellos con una media de 20,5 años. De los 4 pacientes sin miopatía asociada, 2 presentaron trastornos de la conducción, con necesidad de implante de marcapasos antes de los 40 años, uno de ellos con *up-grade* a DAI por presencia de TV en seguimiento. La FEVI se ha conservado normal en los 4 pacientes.

Conclusiones: Las mutaciones en LMNA que comienzan con síntomas musculares presentan una cardiopatía más precoz y con mayor afectación miocárdica que las mutaciones sin miopatía, en las que es más frecuente el trastorno de conducción AV.