

LYSO JOURNAL

Fabry

La rassegna selezionata
per te

Cardiac Magnetic Resonance in Fabry Disease: Morphological, Functional, and Tissue Features

Aquaro GD, De Gori C, Faggioni L, et al. Cardiac Magnetic Resonance in Fabry Disease: Morphological, Functional, and Tissue Features. *Diagnostics (Basel)*. 2022 Nov 1;12(11):2652. doi: 10.3390/diagnostics12112652.

sanofi

ABSTRACT

La **malattia di Fabry (FD)** è una malattia ereditaria legata all'X causata da un deficit dell'enzima alfa-galattosidasi, che porta a un sovraccarico lisosomiale di sfingolipidi. **La cardiomiopatia nella FD** è caratterizzata dall'**ipertrofia del ventricolo sinistro (LV)** e dovrebbe essere considerata nella diagnosi differenziale unitamente a tutte le altre cause di ipertrofia ventricolare sinistra. Una **diagnosi precoce** di FD è molto importante perché la terapia enzimatica sostitutiva (ERT) può cambiare il decorso della malattia bloccando il coinvolgimento cardiaco e quello sistemico e migliorando la prognosi. La diagnosi può essere relativamente facile nei giovani pazienti con segni e sintomi tipici della FD, ma **nei pazienti maschi con insorgenza tardiva della malattia e nelle femmine, la diagnosi può essere molto impegnativa**. Gli aspetti morfologici e funzionali non sono specifici della FD, che non può essere diagnosticata o esclusa dall'ecocardiografia. **La risonanza magnetica cardiaca (CMR) con capacità di caratterizzazione dei tessuti** è una tecnica accurata per la diagnosi differenziale di ipertrofia LV. Il riscontro di una riduzione del valore miocardico di T1 nell'ipertrofia del ventricolo sinistro è

specifico della FD. Il "**late gadolinium enhancement**" (LGE) è riscontrato nella fase avanzata della malattia, ma è **utile nel prevedere la risposta cardiaca alla ERT** e a **stratificare la prognosi**.

[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)