

LYSO JOURNAL

Fabry

La rassegna selezionata
per te

Cardiac magnetic resonance in Fabry disease

Lanzillo C, Fedele E, Martino A et al. Cardiac magnetic resonance in Fabry disease. Eur Heart J Suppl. 2023 Apr 26;25(Suppl C):C200-C204.

sanofi

ABSTRACT

La **malattia di Fabry** (FD) è una rara malattia ereditaria da accumulo lisosomiale legata all'X causata da un'**attività carente dell' α -galattosidasi A** che porta ad un accumulo di glicolipidi, principalmente globotriaosilceramide (Gb3) e globotriaosilsfingosina, nei tessuti colpiti incluso il cuore. Il **coinvolgimento cardiovascolare** di solito si manifesta come ipertrofia ventricolare sinistra (LVH), fibrosi miocardica, insufficienza cardiaca e aritmie, che limitano la qualità della vita e rappresentano le cause più comuni di morte. Dopo l'introduzione della **terapia enzimatica sostitutiva**, la **diagnosi precoce** e il trattamento sono diventati **essenziali** per rallentare la progressione della malattia e prevenire le complicanze cardiache maggiori. I recenti progressi nella comprensione della fisiopatologia della FD suggeriscono che **oltre all'accumulo di Gb3**, altri meccanismi contribuiscono allo sviluppo del danno cardiaco. La cardiomiopatia FD è caratterizzata da uno stadio precedente di **accumulo di glicosfingolipidi** e da uno successivo di **ipertrofia**. Gli aspetti morfologici e funzionali non sono specifici nella valutazione ecocardiografica della malattia di Anderson-Fabry. **La risonanza magnetica cardiaca con capacità di caratterizzazione dei tessuti** è una **tecnica accurata** per la **diagnosi differenziale** di LVH. I progressi nelle tecniche di *imaging*

hanno migliorato la diagnosi e la stadiazione delle cardiopatie correlate alla FD: **un valore T1 miocardico ridotto è specifico della FD**. L'**enhancement tardivo del gadolinio** è tipico dello stadio avanzato del coinvolgimento cardiaco ma, come in altre cardiomiopatie, **è utile anche per predire l'esito e la risposta cardiaca alla terapia**.

[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)