

# LA RM CARDÍACA AYUDA AL DIAGNÓSTICO DE UNA ENFERMEDAD RARA: FABRY

Jose Alejandro RINCON, Lourdes Jesica SALA,  
Laura Cristina DRAGONETTI

IMAT – Fundación NiBA



# LA RM CARDÍACA AYUDA AL DIAGNÓSTICO DE UNA ENFERMEDAD RARA: FABRY

No. 254

Paciente masculino de 61 años, que consulta por HTA de 5 Años de evolución.

Presenta antecedentes familiares de porfiria, un hermano fallecido por esta enfermedad y otro por ACV.

El examen físico no arrojó signos de patología cardiaca.

Los datos de laboratorio alterados fueron: proteinuria de 5 g. sin síndrome nefrótico y colesterol en 210 Mg/dL.

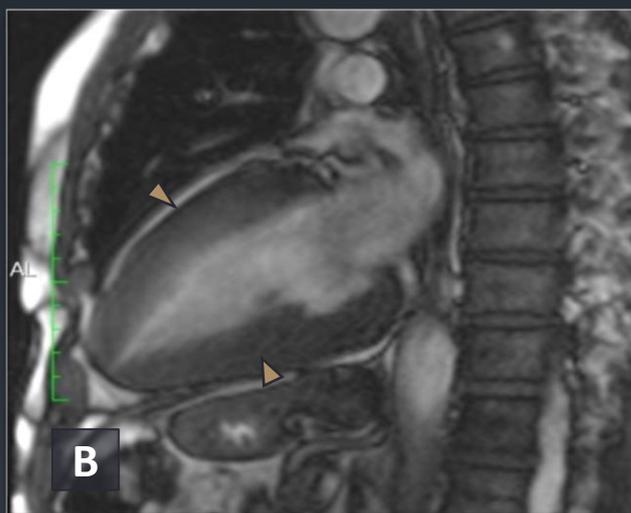
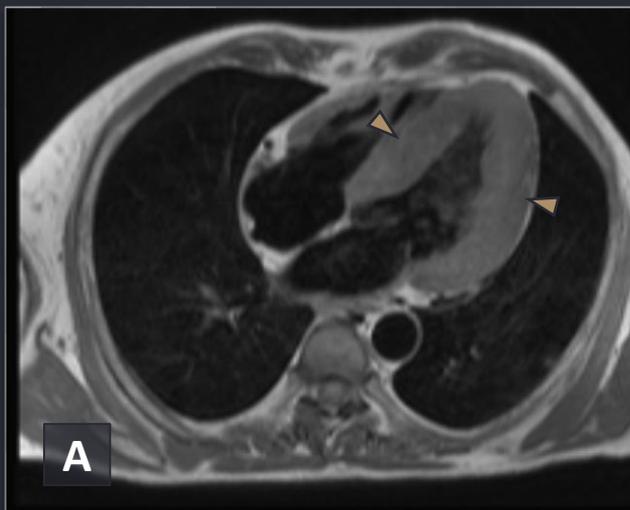
Se le realizó una ecografía renal que no presentó signos patológicos.

El ecocardiograma realizado demostró hipertrofia del ventrículo izquierdo.

Acude a nuestro servicio a realizare RM Cardíaca para realizar diagnóstico diferencial de miocardiopatía hipertrófica

# LA RM CARDÍACA AYUDA AL DIAGNÓSTICO DE UNA ENFERMEDAD RARA: FABRY

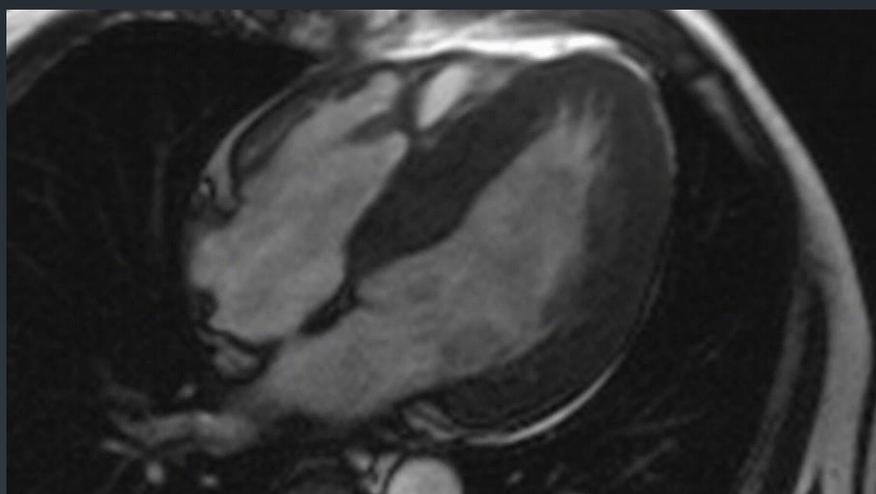
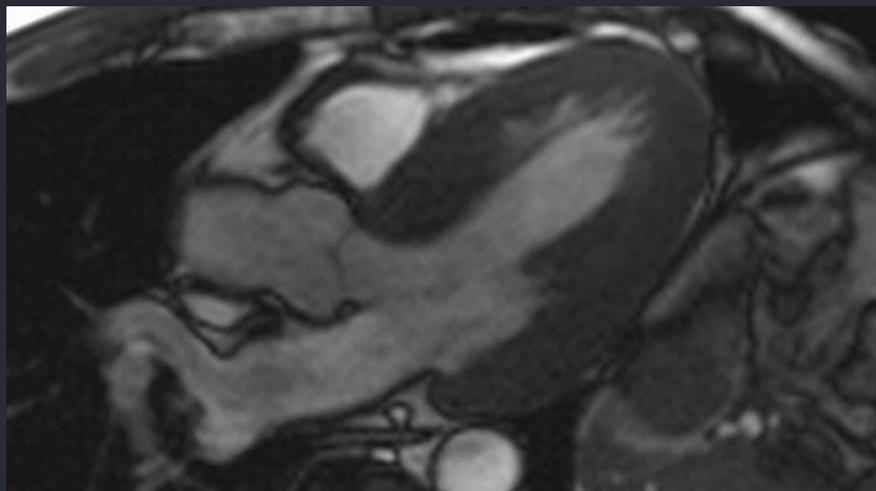
No. 254



Secuencia anatómica HASTE axial potenciada en T1(A) y secuencia obtenida con técnica Steady-state free precession (SSFP) eje largo (B). Se observa incremento difuso del espesor parietal del ventrículo izquierdo (VI), con incremento de la masa por hipertrofia concéntrica simétrica del VI (puntas de flecha)

# LA RM CARDÍACA AYUDA AL DIAGNÓSTICO DE UNA ENFERMEDAD RARA: FABRY

No. 254

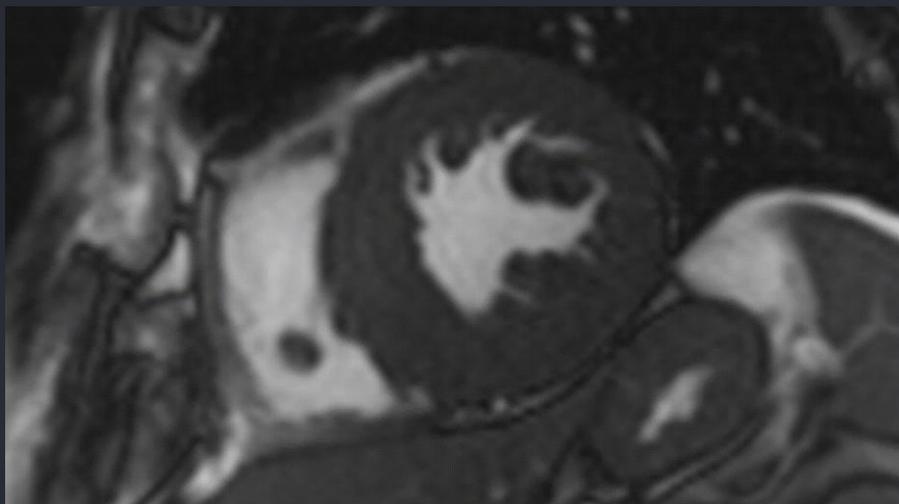


La imagen superior muestra el tracto de salida y entrada del ventrículo izquierdo, (3 cámaras) y la imagen inferior corresponde a vista 4 cámaras.

Hipertrofia concéntrica del VI, con leve disminución del diámetro del tracto de salida.

# LA RM CARDÍACA AYUDA AL DIAGNÓSTICO DE UNA ENFERMEDAD RARA: FABRY

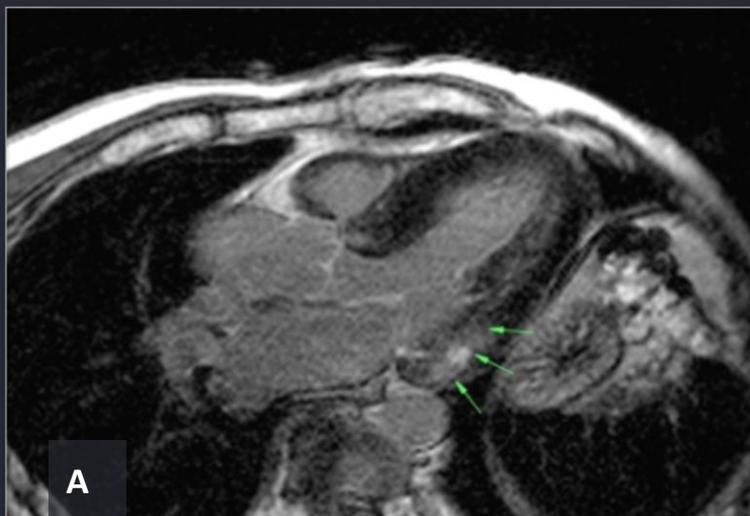
No. 254



Eje corto basal y medial en donde se confirma el aumento simétrico del espesor miocárdico del VI asociado a trastorno de la motilidad global.

# LA RM CARDÍACA AYUDA AL DIAGNÓSTICO DE UNA ENFERMEDAD RARA: FABRY

No. 254



Secuencia de Inversión Recovery tres cámaras (A) y eje corto (B) tras la administración de Gadolinio (realce tardío). Se observa realce intramiocárdico ínfero-lateral-basal (flechas en A y B) que respeta el subendocardio (flecha rosa), patrón característico de la enfermedad de Fabry.

# LA RM CARDÍACA AYUDA AL DIAGNÓSTICO DE UNA ENFERMEDAD RARA: FABRY

No. 254

La enfermedad de Fabry es un trastorno hereditario de depósito lisosomal progresivo ligado al cromosoma X, con repercusión multisistémica.

Supone el 3% de los pacientes diagnosticados miocardiopatía hipertrófica de novo. La afectación cardíaca está dada principalmente por hipertrofia ventricular izquierda, con progresiva fibrosis y alteración de la función ventricular lo que puede llevar a arritmias y muerte súbita.

En este caso las imágenes de Resonancia Magnética Cardíaca con técnica de realce tardío, fue especialmente importantes a la hora de determinar el origen de la infiltración miocárdica, ya que consecuentemente a la presentación típica de compromiso infero-lateral-basal del miocardio, en el contexto de MCH permitió arribar al diagnóstico de compromiso cardíaco por dicha enfermedad.

# LA RM CARDÍACA AYUDA AL DIAGNÓSTICO DE UNA ENFERMEDAD RARA: FABRY

No. 254

## CONCLUSIÓN

La cardiorresonancia constituye una herramienta útil para el diagnóstico y el establecimiento del grado de compromiso cardíaco de la enfermedad de Fabry, por la posibilidad para medir función y estructura cardíaca pero fundamentalmente por la capacidad de caracterización tisular inherente al método.

Es crucial la detección precoz de esta enfermedad, así los pacientes pueden beneficiarse con un tratamiento de reemplazo enzimático y evitar la lesión orgánica irreversible que predisponga a muerte súbita por arritmias.