



2ND SUMMIT
RARE
DISEASES
C O P A C

Resonancia Magnetica Cardiaca y Enfermedad de Fabry

sanofi



2ND SUMMIT
RARE
DISEASES
COPAC
sanofi

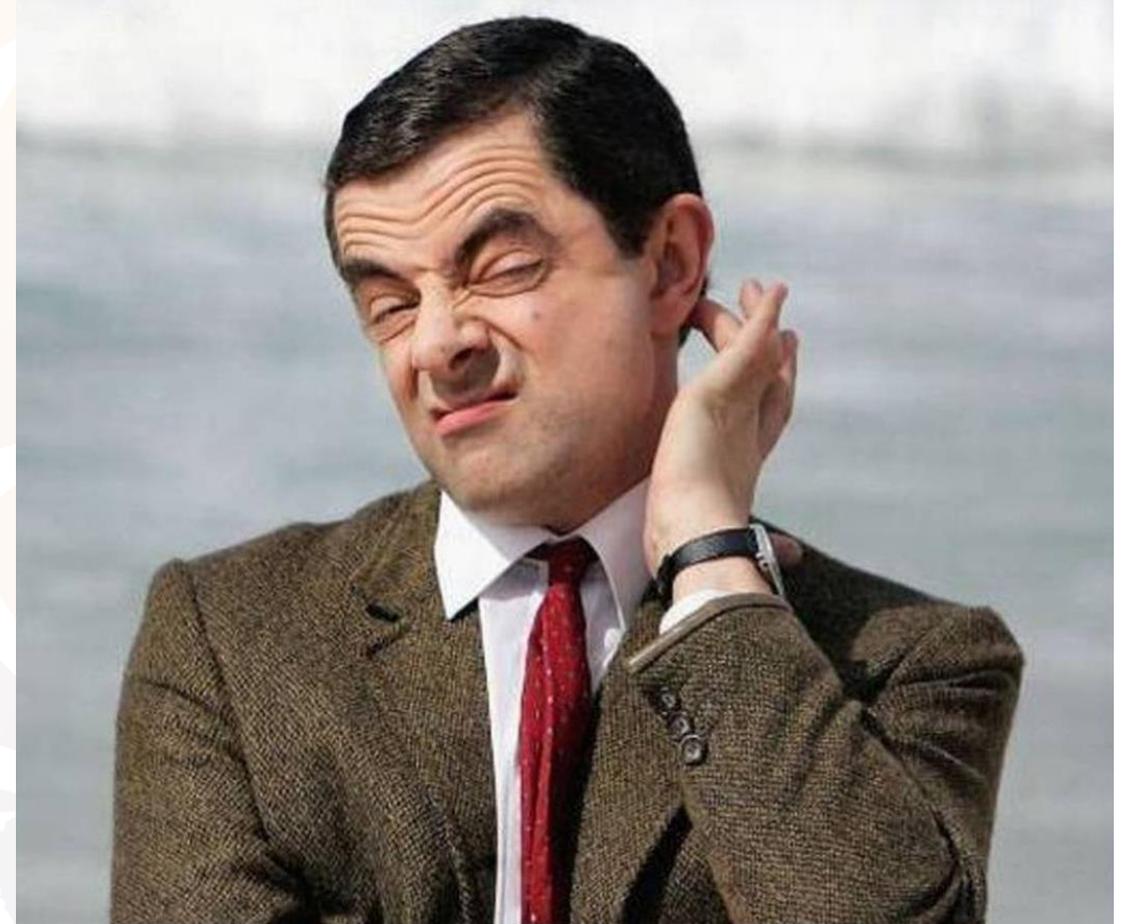
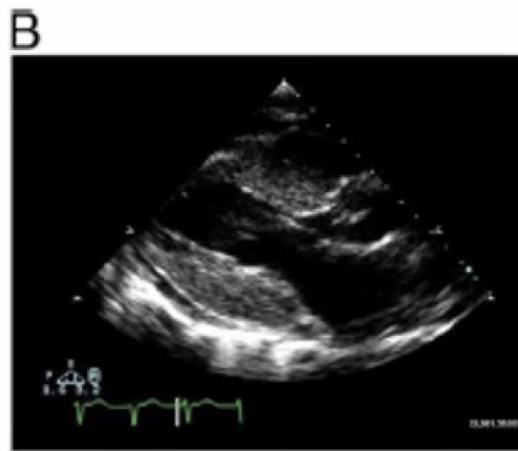
Conferencista:

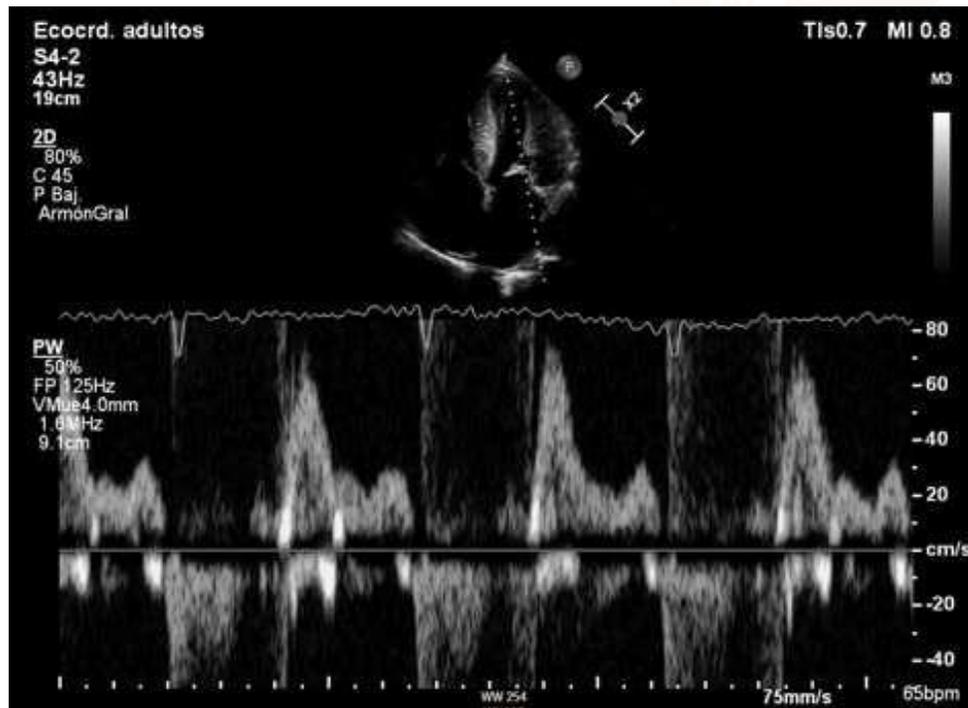
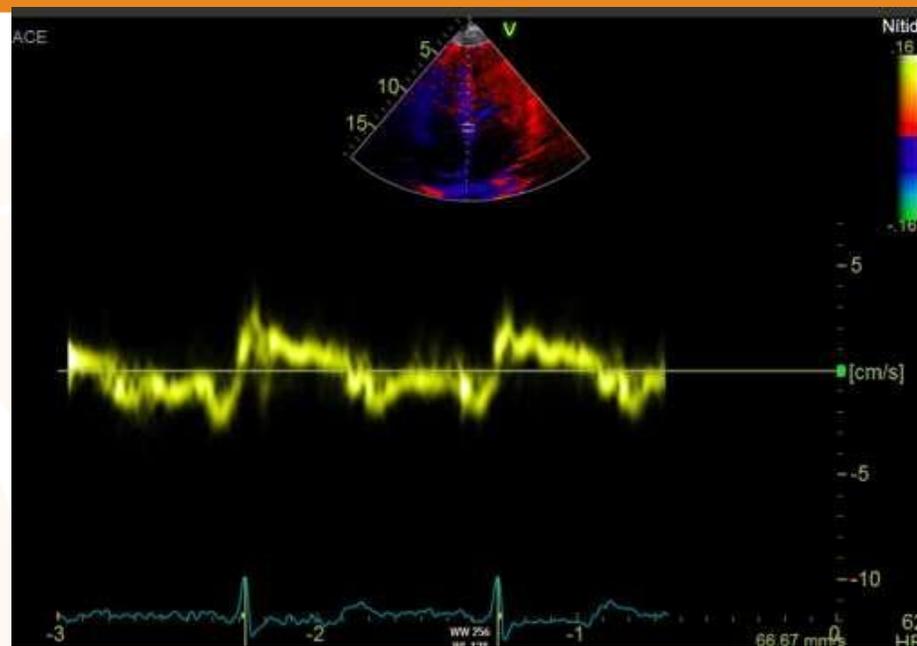
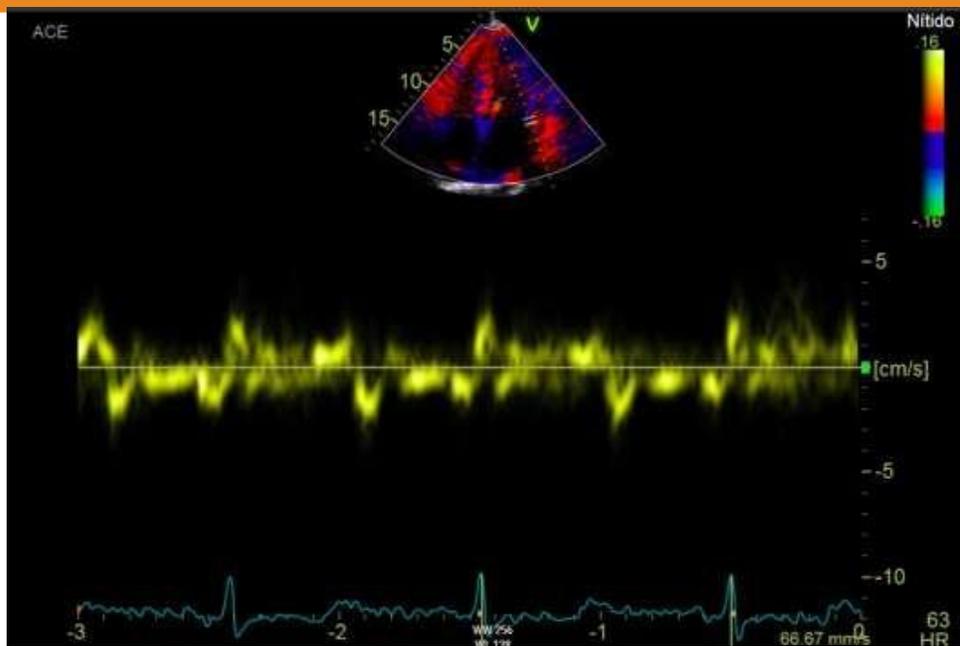
Julian Vanegas Eljach

- Internista, cardiólogo, ecocardiografista e imágenes cardiovasculares.
- Master en Cardioresonancia Magnética
- Jefe servicio de Ecocardiografía y del programa de Cardiología Estructural del Hospital Alma Matér de Antioquía. UdeA

Este evento está dirigido exclusivamente a Profesionales de la Salud.
Sanofi no promociona ni promueve el uso de sus productos/
medicamentos en forma diferente al aprobado por la Autoridad regulatoria e incluida en la
información de prescripción o ficha técnica. MAT-CO-2202555

sanofi





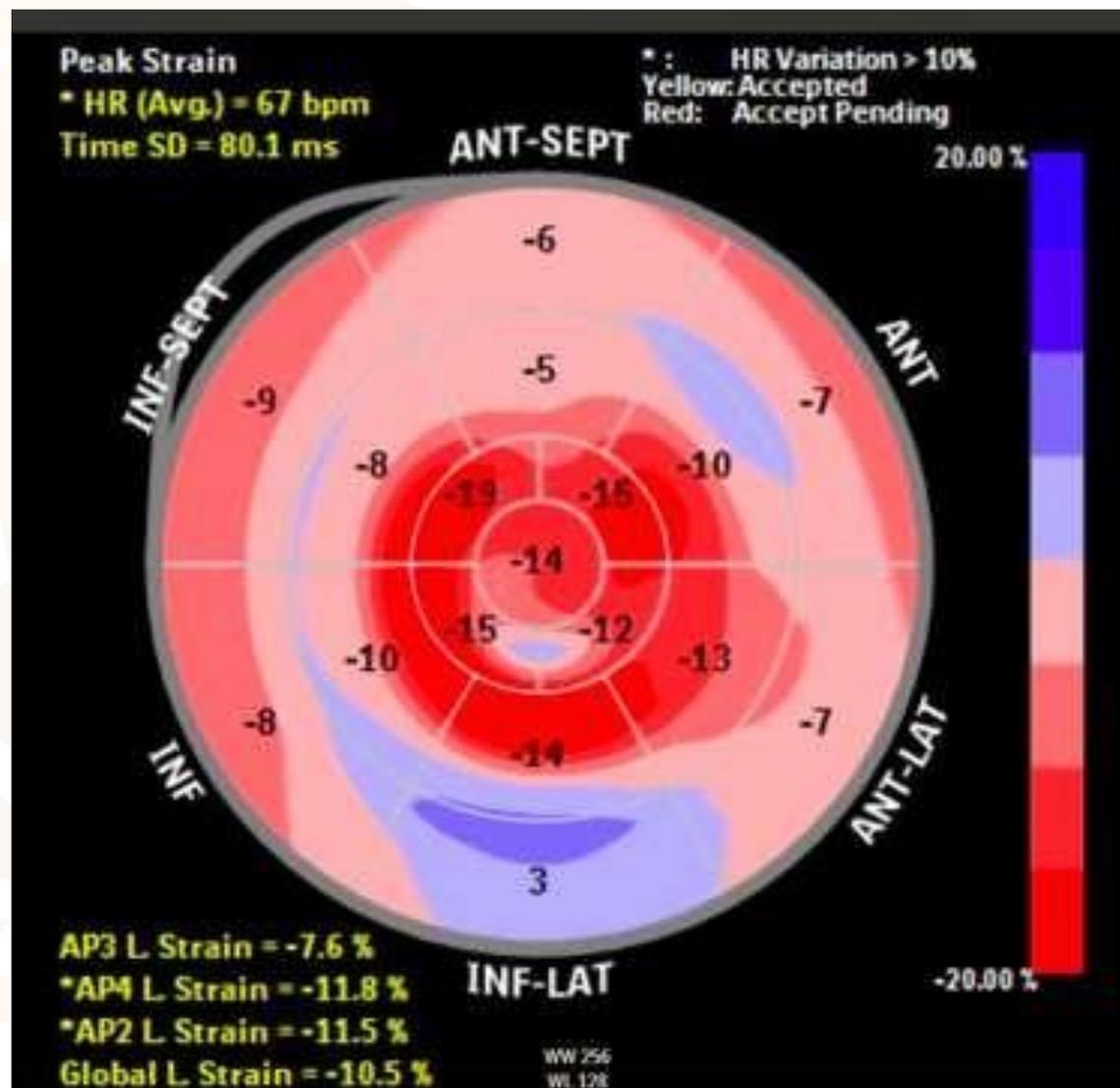
Imágenes utilizadas con autorización del paciente

Strain

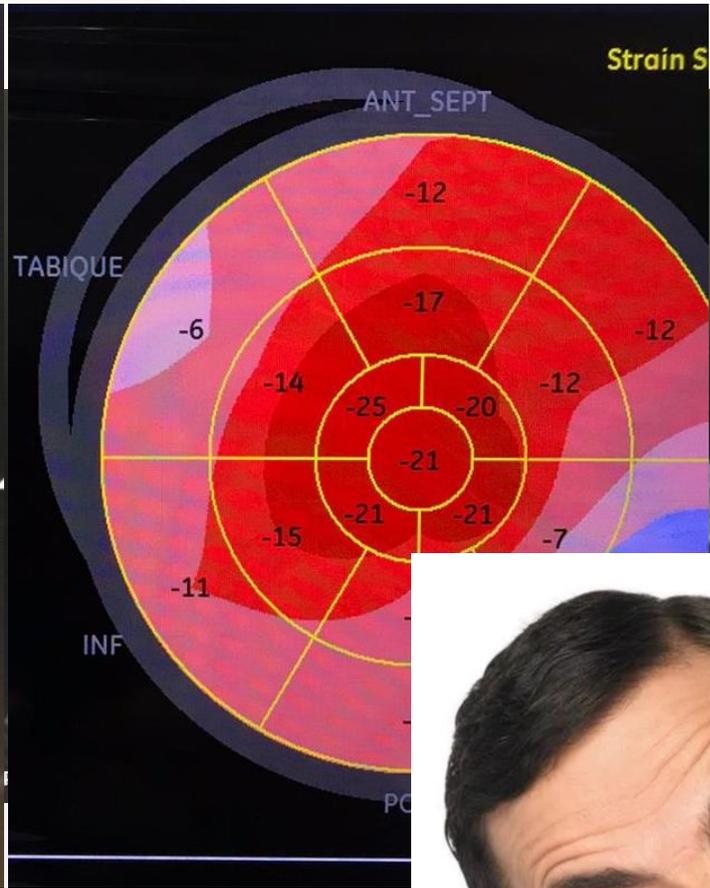
Disminución del strain longitudinal marcador clave.

Preservación del ápex?

Patrones específicos?

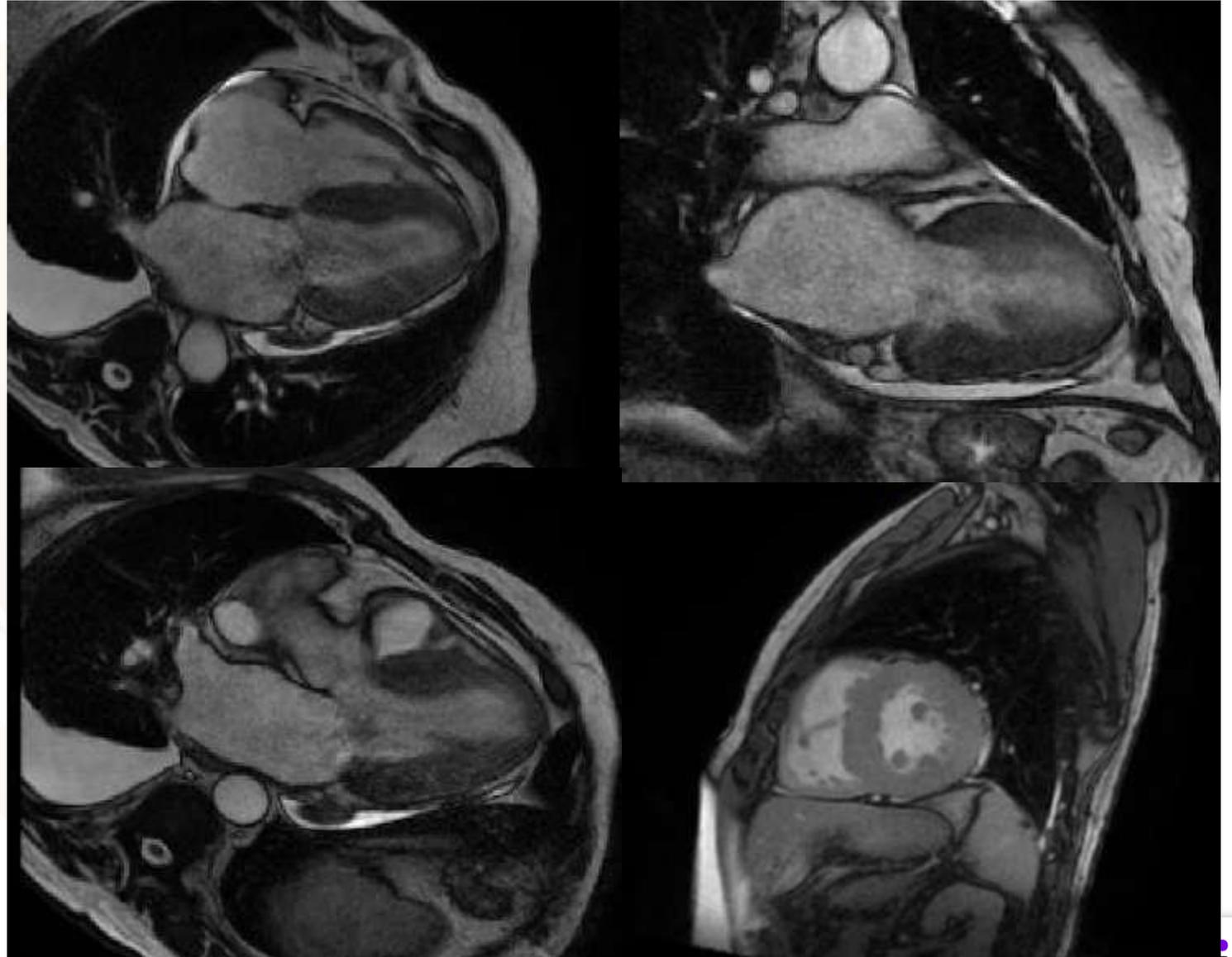


Imágenes utilizadas con autorización del paciente



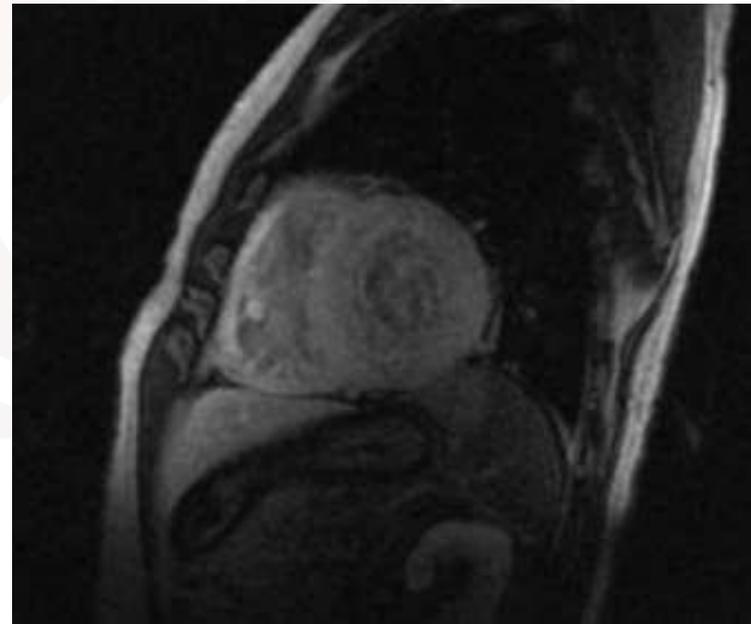
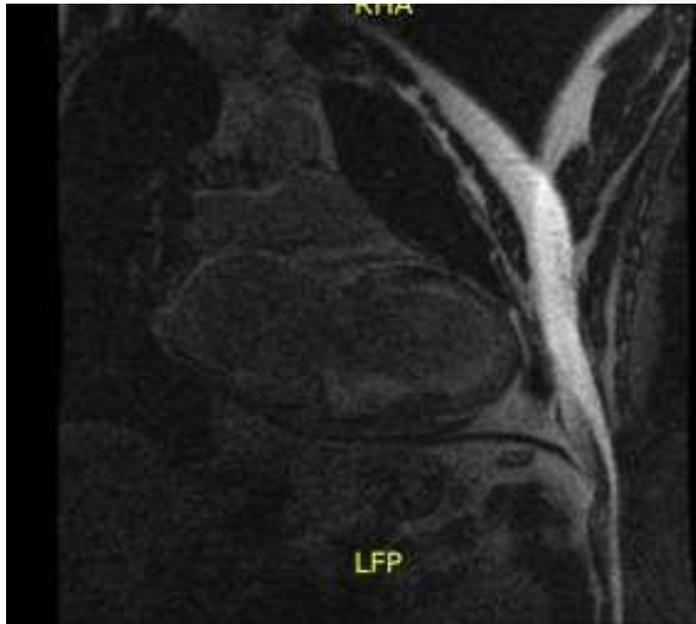
Resonancia magnética

Sensibilidad y
especificidad
85-90%

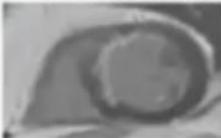
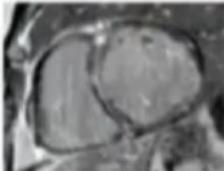
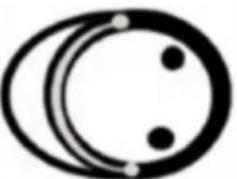
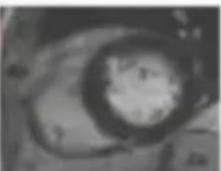
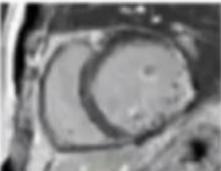
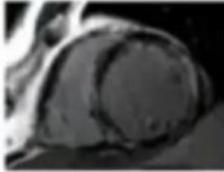
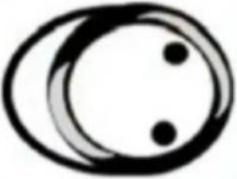


Resonancia magnética

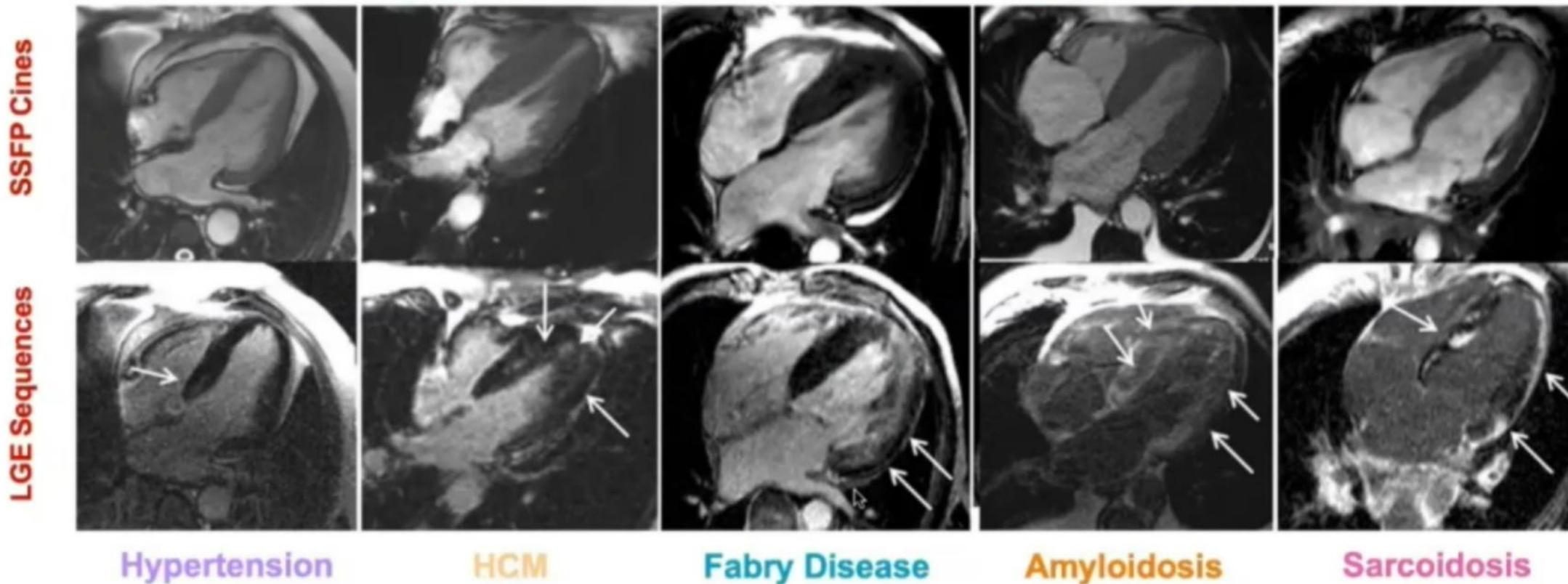
Realce tardío gadolinio: subendocárdico global? Transmural?
Ausencia de supresión del miocardio en el realce tardío.



Imágenes utilizadas con autorización del paciente

FENOTIPO	ISQUEMICO	NO ISQUEMICO	
<p>Normal</p> 	<p>Sub-endocardial</p>  	<p>Idiopathic DCM</p>  	<p>Hypertensive heart disease</p>  
<p>Dilated</p> 	<p>Transmural</p>  	<p>LV non-compaction</p>  	<p>Hypertrophic cardiomyopathy</p>  
<p>Hypertrophic</p> 	<p>Focal transmural</p>  	<p>Cardiac sarcoidosis</p>  	<p>Cardiac amyloidosis</p>  

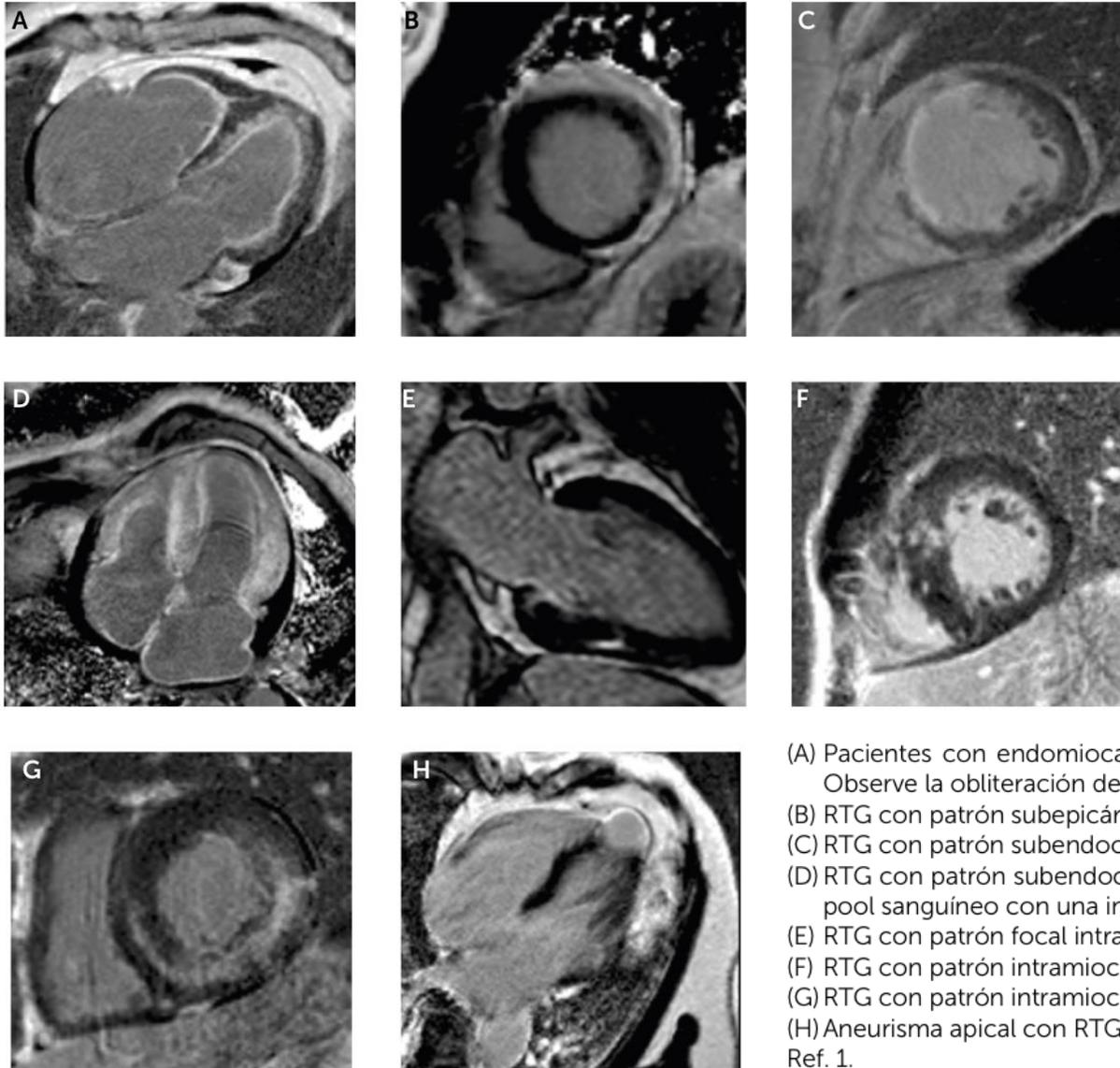
Diastolic Imaging in the 4-Chamber View of Several Types of Hypertrophy



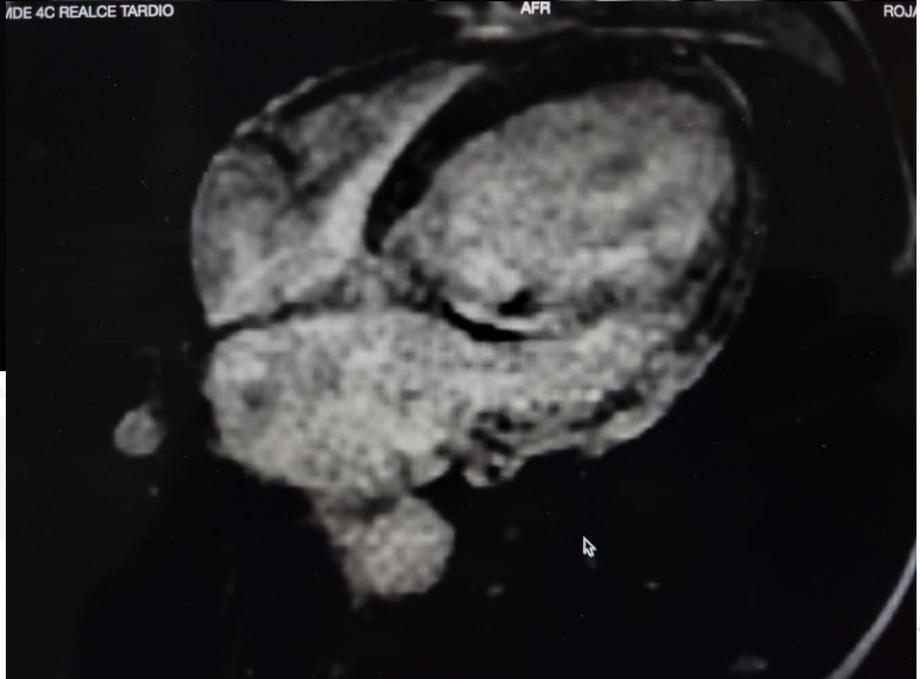
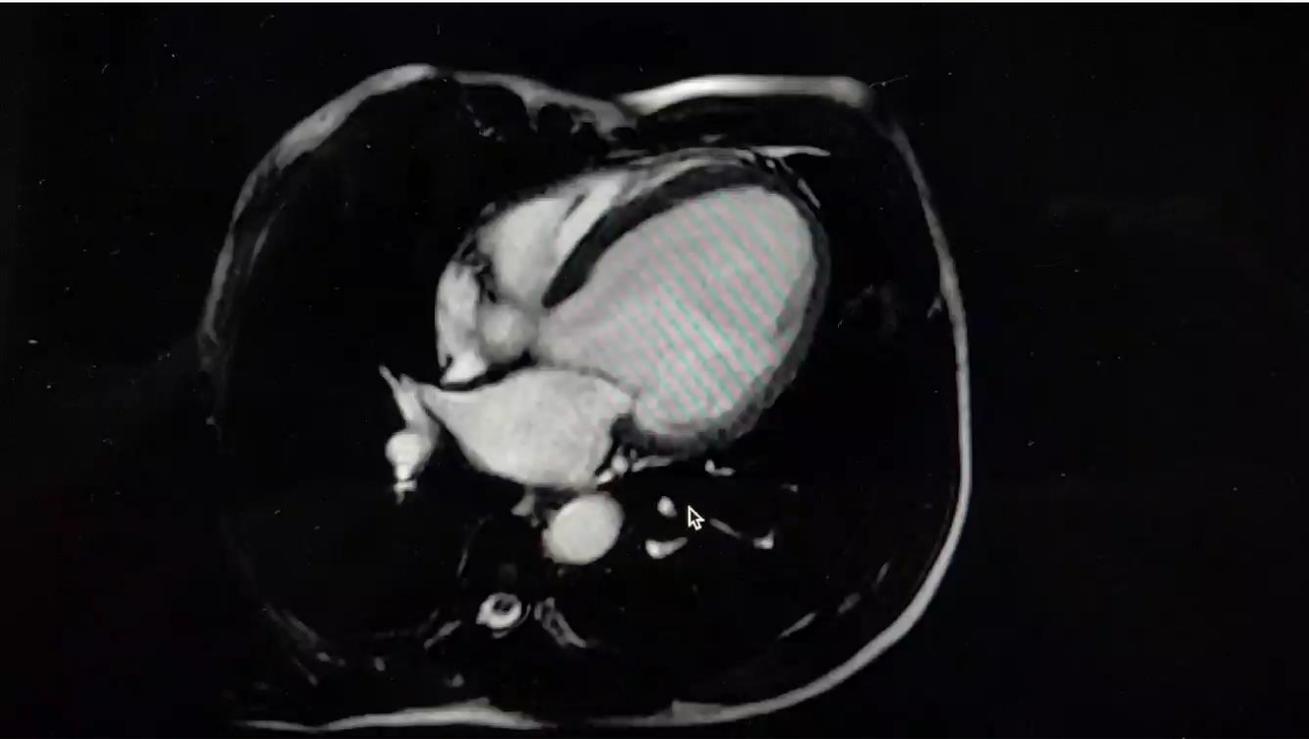
Different gadolinium myocardial enhancement patterns (arrows) are shown corresponding to each condition.

HCM, hypertrophic cardiomyopathy; LGE, late gadolinium enhancement; LVH, lower ventricular

FIGURA 1. Patrones de realce tardío con gadolinio (RTG) en diversas miocardiopatías

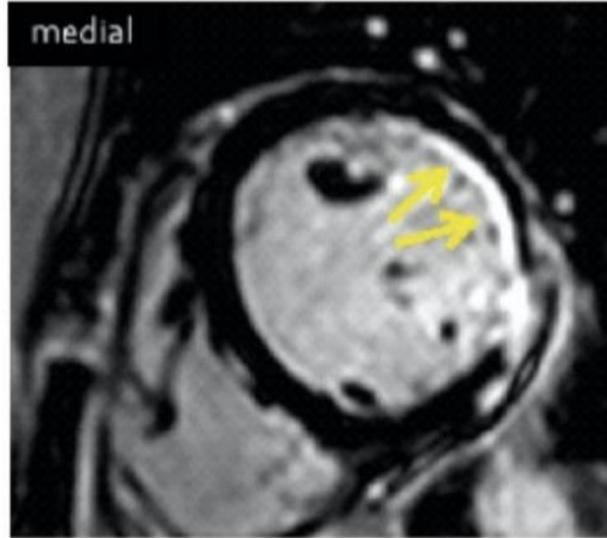


- (A) Pacientes con endomiocardiofibrosis con RTG subendocárdico difuso con compromiso del ventrículo derecho e izquierdo. Observe la obliteración de la región apical del ventrículo derecho.
- (B) RTG con patrón subepicárdico característico de miocarditis.
- (C) RTG con patrón subendocárdico y transmural compatible con infarto de miocardio.
- (D) RTG con patrón subendocárdico difuso y con compromiso del ventrículo derecho y ambas aurículas. Se observa anulación del pool sanguíneo con una imagen gris oscura de las cavidades cardíacas. Los hallazgos son compatibles con amiloidosis cardíaca.
- (E) RTG con patrón focal intramiocárdico relacionado con sarcoidosis.
- (F) RTG con patrón intramiocárdico relacionado a miocardiopatía hipertrófica septal asimétrica obstructiva.
- (G) RTG con patrón intramiocárdico a predominio del segmento inferolateral basal característico de la enfermedad de Fabry.
- (H) Aneurisma apical con RTG transmural en paciente con enfermedad de Chagas.
- Ref. 1.

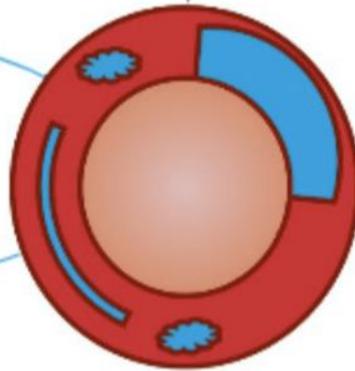


Afectación regional

A

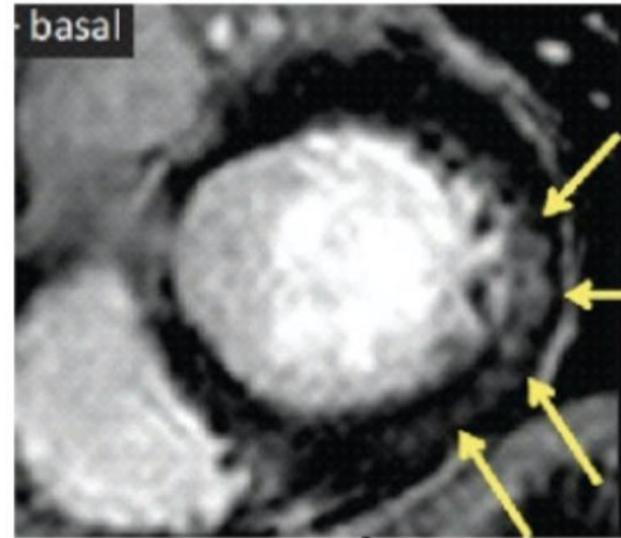


Cicatriz
Inflamación
regional

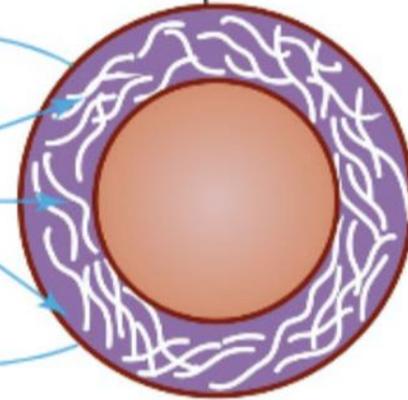


Afectación difusa

B



Afectación
difusa:
• Fibrosis
• Edema
• Infiltración
• Hierro/lípidos



POSITION PAPER

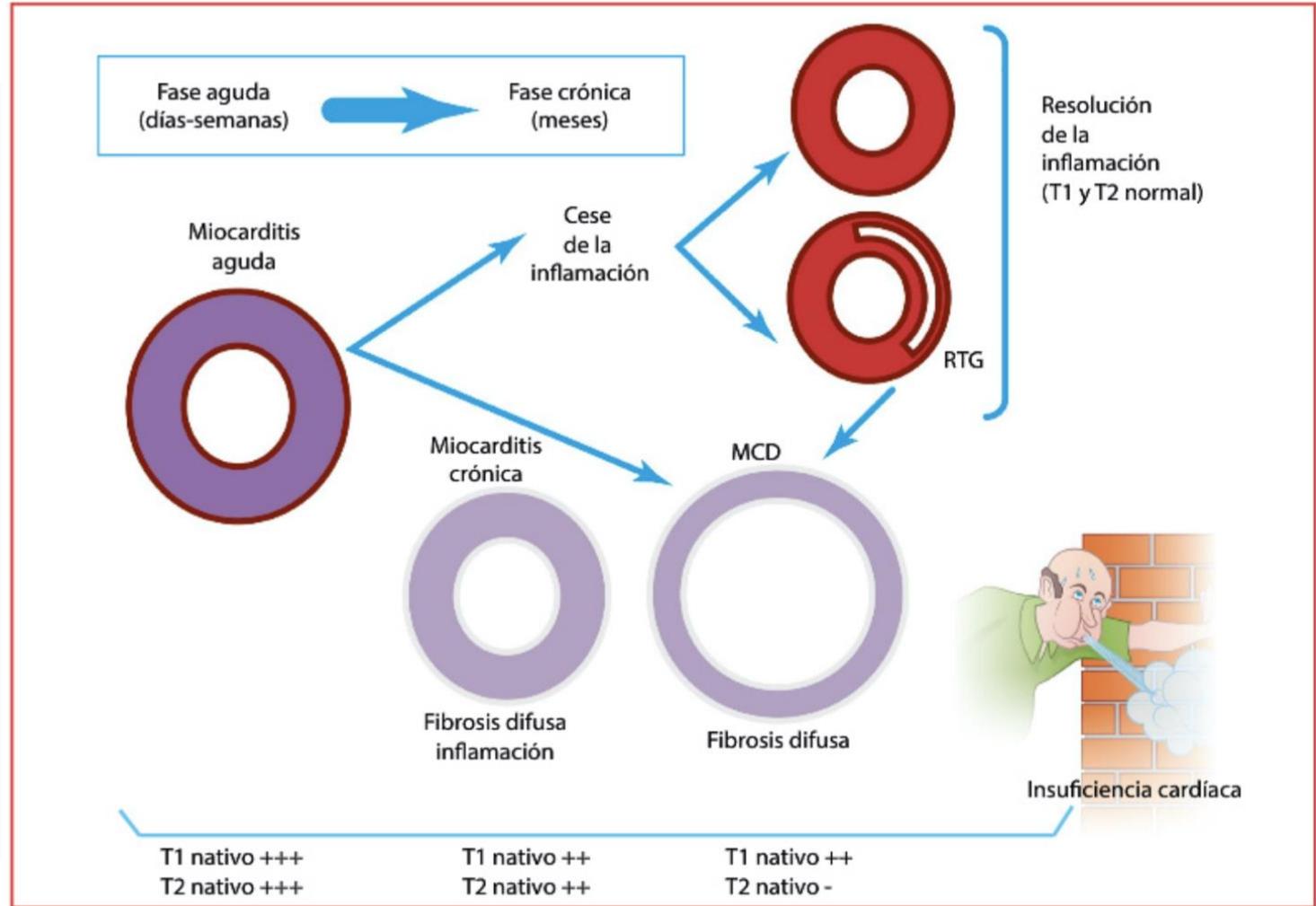
Open Access



Clinical recommendations for cardiovascular magnetic resonance mapping of T1, T2, T2* and extracellular volume: A consensus statement by the Society for Cardiovascular Magnetic Resonance (SCMR) endorsed by the European Association for Cardiovascular Imaging (EACVI)

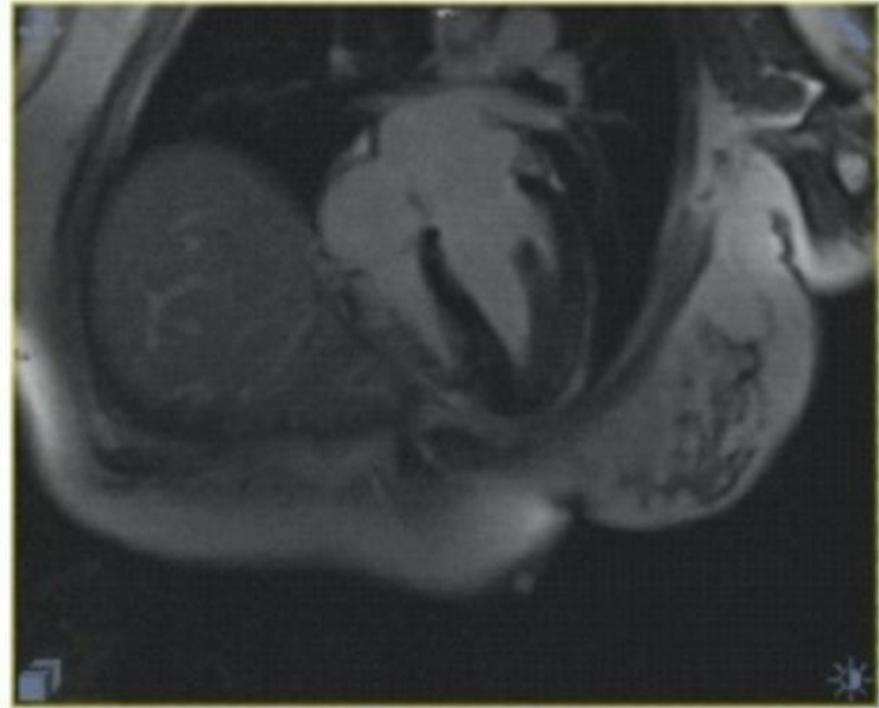
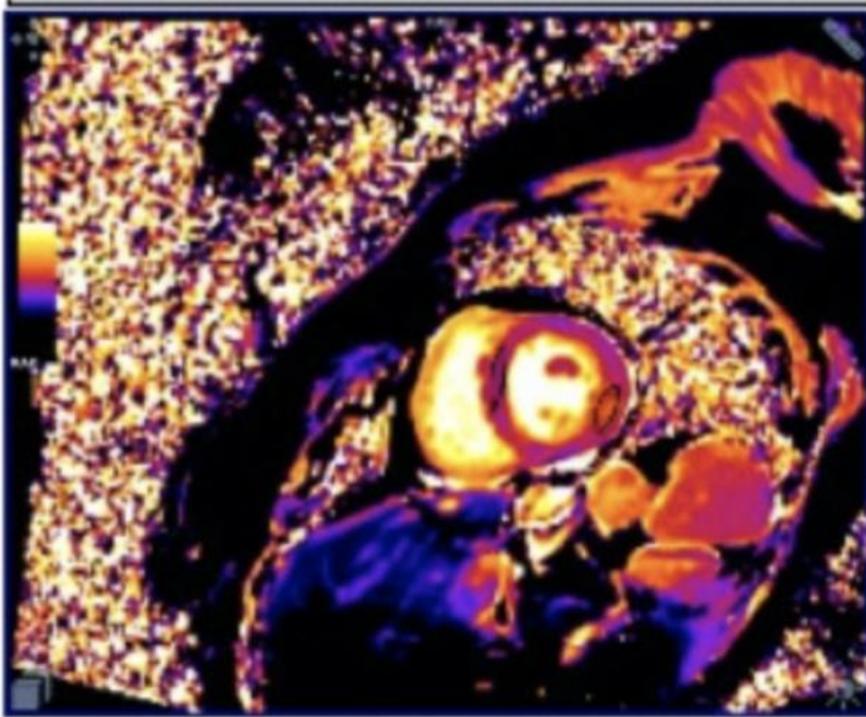
Daniel R. Messroghli^{1,2,3*}, James C. Moon⁴, Vanessa M. Ferreira⁵, Lars Grosse-Wortmann⁶, Taigang He⁷, Peter Kellman⁸, Julia Mascherbauer⁹, Reza Nezafat¹⁰, Michael Salerno¹¹, Erik B. Schelbert^{12,13,14}, Andrew J. Taylor¹⁵, Richard Thompson¹⁶, Martin Ugander¹⁷, Ruud B. van Heeswijk¹⁸ and Matthias G. Friedrich^{19,20,21,22}

Los valores de T1 nativos se encuentran muy elevados en la inflamación aguda (y activa), mientras que cuando la respuesta inflamatoria (edema e hiperemia) disminuye ya sea espontáneamente (en el curso de una miocarditis viral) o bajo tratamiento, los valores de T1 y T2 nativos muestran una reducción progresiva en el tiempo. Mientras que los valores T2 nativos pueden normalizarse completamente con la resolución de la inflamación, la persistencia de un valor de T1 nativo anormal traduce la transición al remodelado ventricular patológico con acumulación de fibrosis difusa y posterior evolución de miocardiopatía dilatada (modificado de Hinojar, *et al.*⁽¹⁵⁾)



$T1_{\text{nativo}}$ septal: 1.118 ms

$T1_{\text{nativo}}$ lateral: 1.274 m



Rango normal: 1.204 ± 44 ms

Ponsiglione et al.
Journal of Cardiovascular Magnetic Resonance (2022) 24:31
<https://doi.org/10.1186/s12968-022-00859-z>

Journal of Cardiovascular
Magnetic Resonance

REVIEW

Open Access

Cardiovascular magnetic resonance native T1 mapping in Anderson-Fabry disease: a systematic review and meta-analysis



Andrea Ponsiglione^{1*} , Michele Gambardella¹, Roberta Green¹, Valeria Cantoni¹, Carmela Nappi¹, Raffaele Ascione¹, Marco De Giorgi¹, Renato Cuocolo^{2,4}, Antonio Pisani³, Mario Petretta⁵, Alberto Cuocolo^{1,4} and Massimo Imbriaco¹

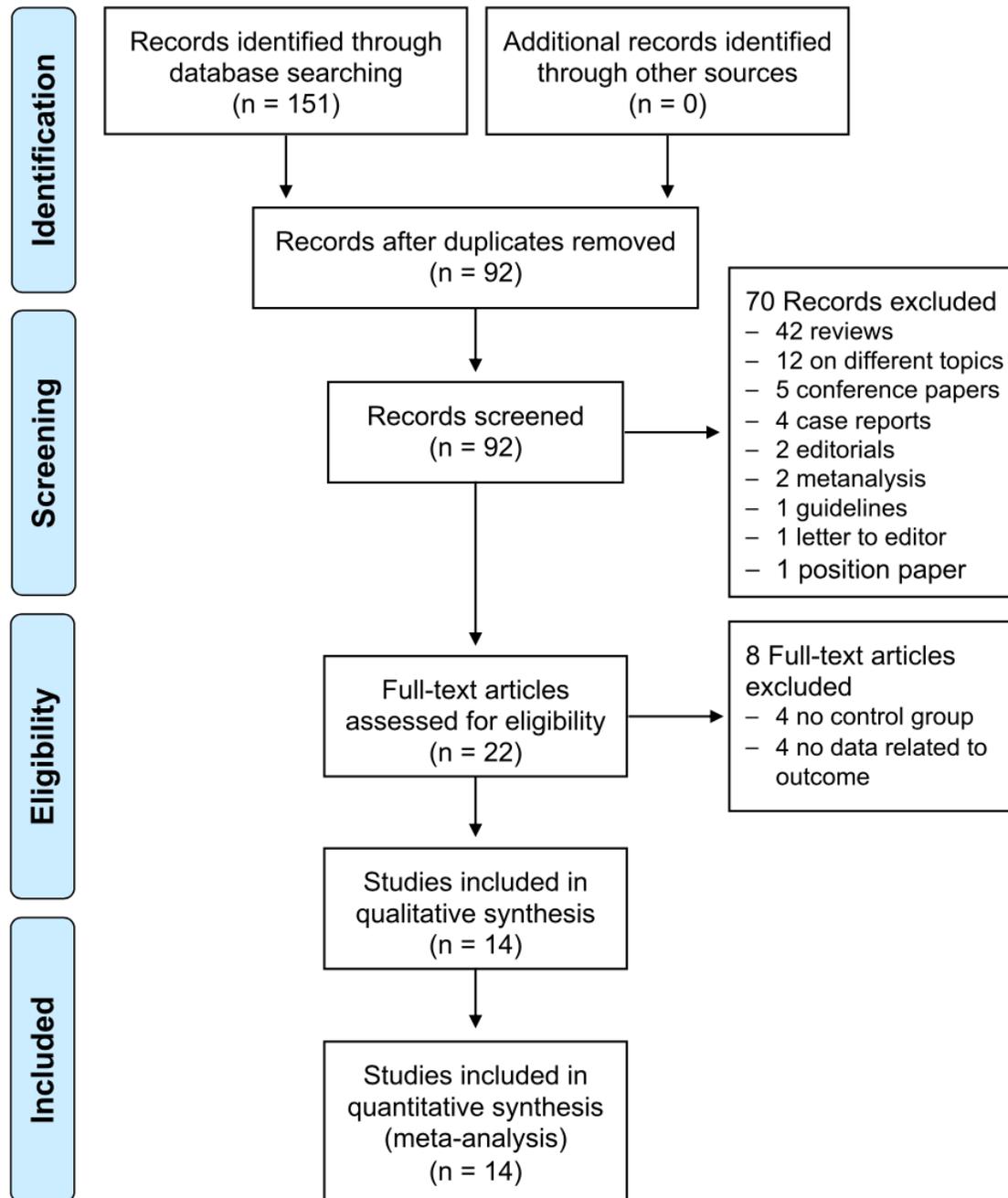


Fig. 1 PRISMA flowchart illustrating the study selection process

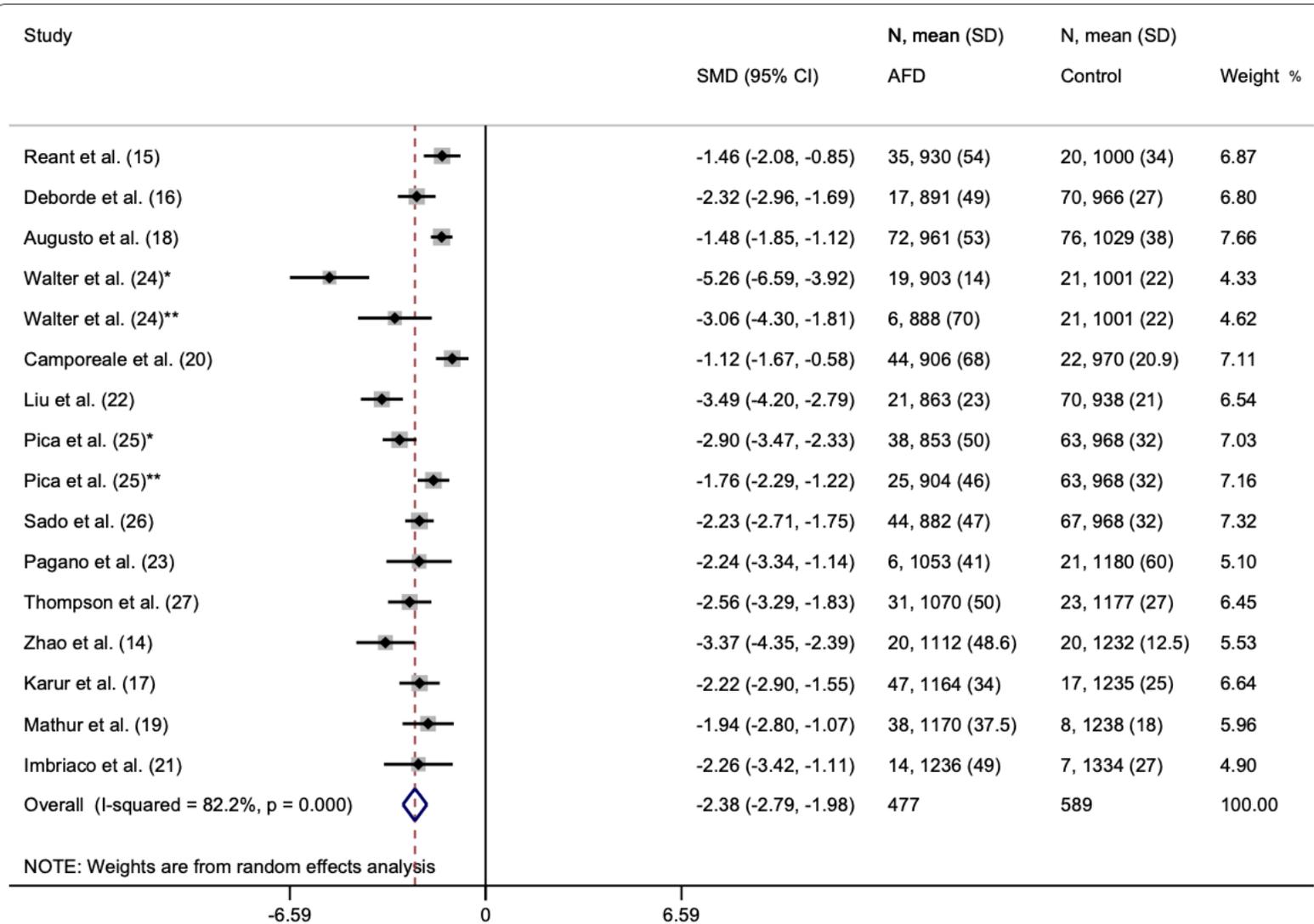
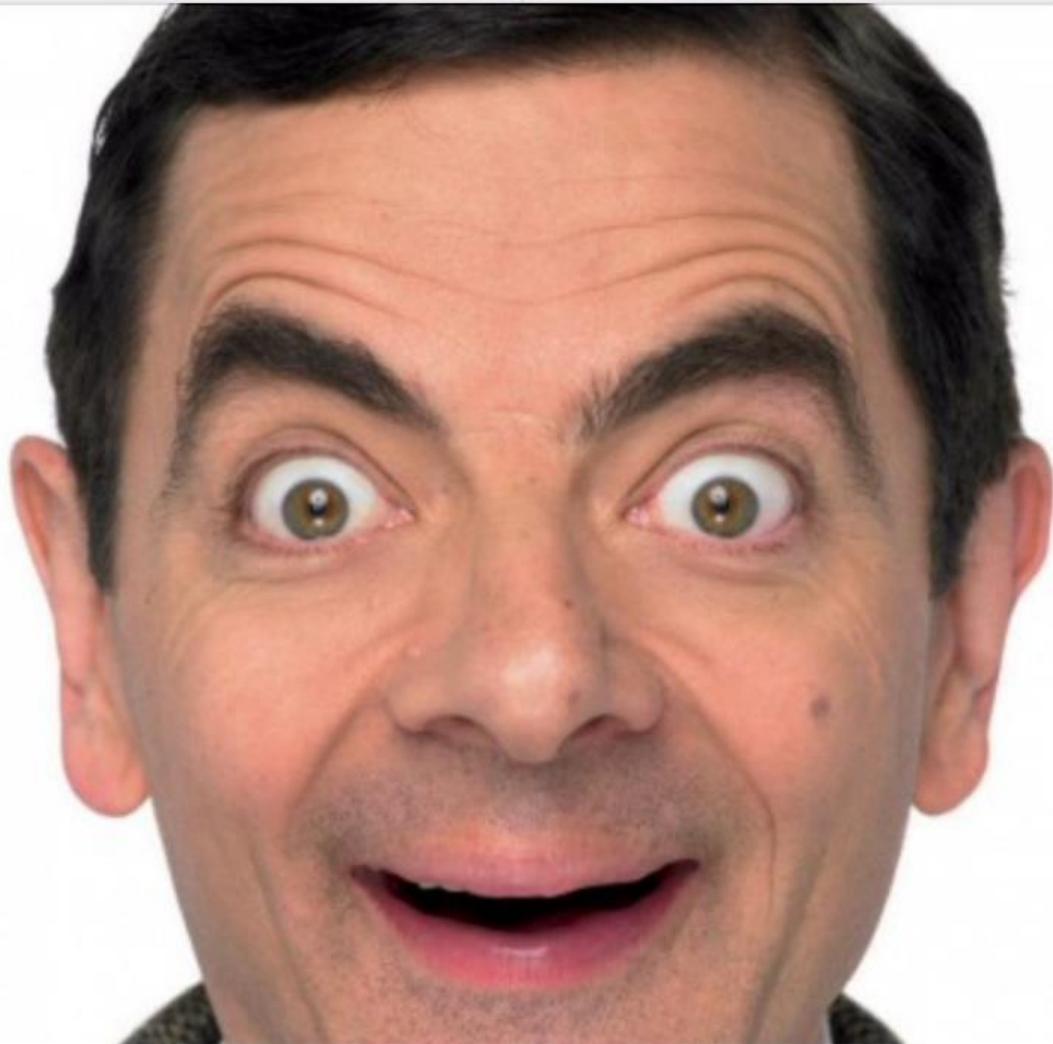
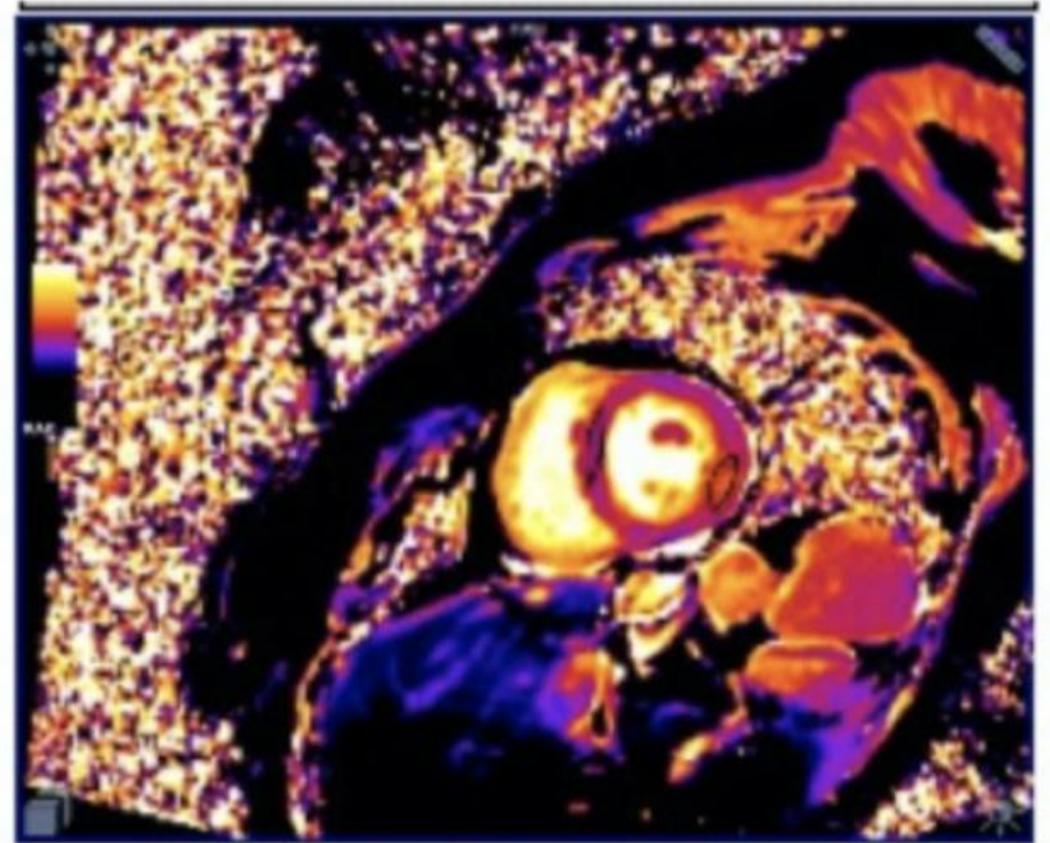


Fig. 2 Forest plot of standardized mean difference (SMD) of native T1 values between patients with Anderson-Fabry disease (AFD) and control subjects. Native T1 values are expressed in milliseconds and reported as mean and standard deviation (SD). Squares represent individual studies with 95% confidence interval (horizontal lines). The diamond represents the pooled estimate using random-effects model. The overall intervention effect lies at the center of the diamond with right and left end points indicating the 95% confidence limits. The solid vertical line represents the reference of no increased risk, and the dashed vertical line represents the overall point estimate. *Patients without and **patients with left ventricular hypertrophy

Fabry



$T1_{\text{nativo}}$ septal: 1.118 ms
 $T1_{\text{nativo}}$ lateral: 1.274 m



Rango normal: 1.204 ± 44 ms

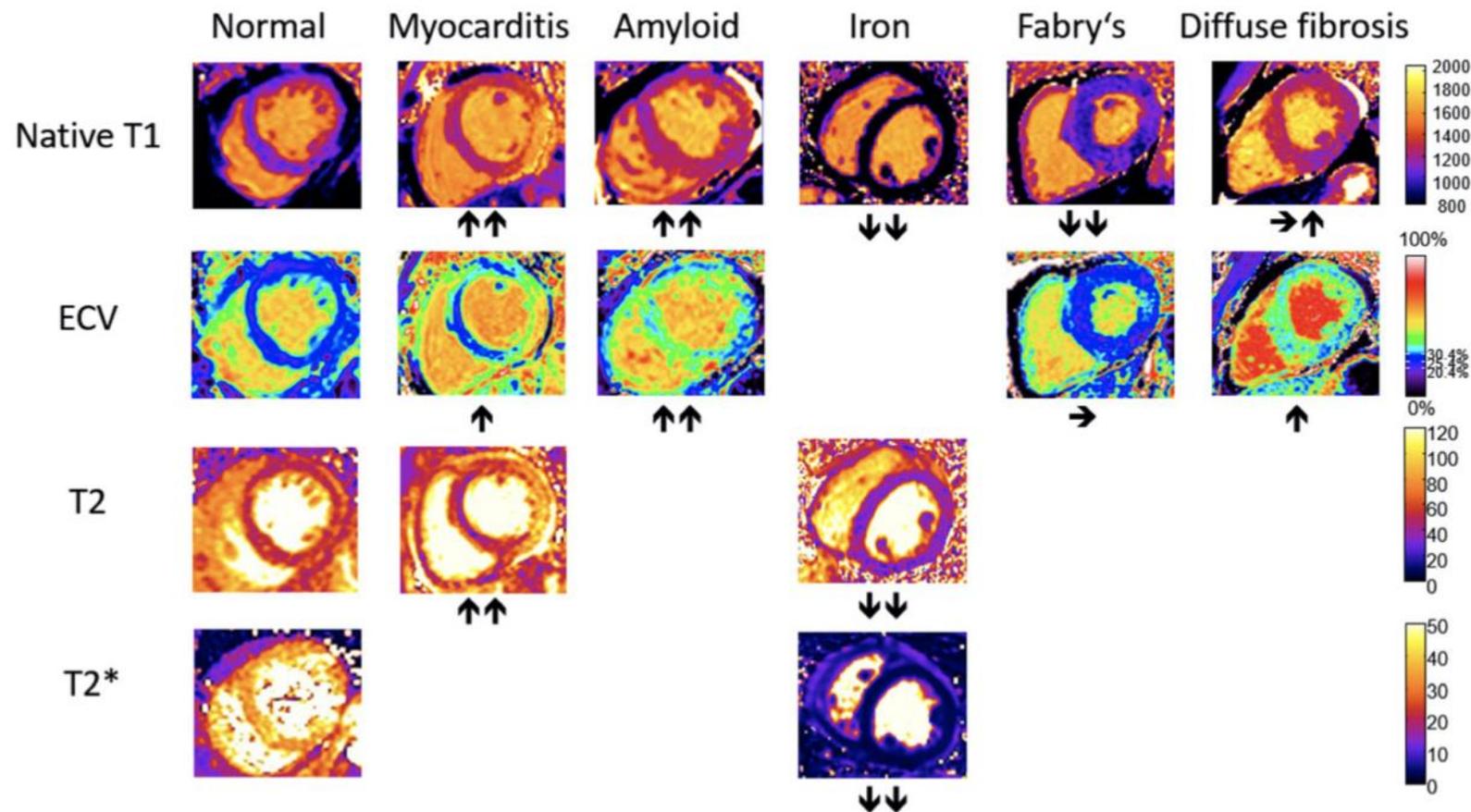


Fig. 1 Typical appearance of T1, T2, T2*, and ECV maps in healthy subjects and in patients with myocardial disease. Arrows denote relative change in respective parametric maps. Courtesy of P.K

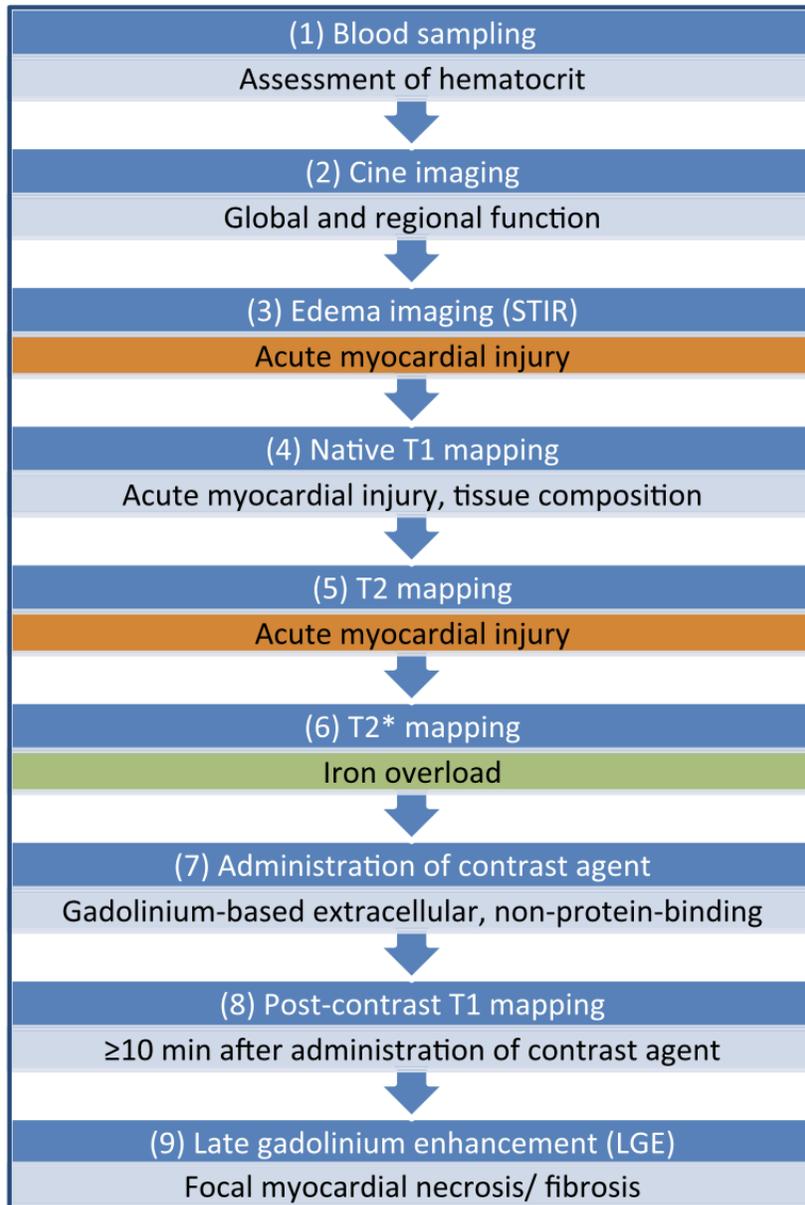


Fig. 2 General imaging protocol for myocardial tissue characterization including parametric mapping. The choice of components depends on the clinical scenario (see Tables 2 and 4). For slice orientations see Table 4. STIR = Short T1 inversion recovery. 1: Should be obtained immediately before the scan if possible, otherwise within 24 h of scanning. Not necessary if synthetic ECV available. 3: Search tool for focal myocardial edema. Dispensable if high-quality T1 and/or T2 mapping is performed with full LV coverage. 3&5: Not necessary in non-acute disease. 6: Not necessary if iron is not of interest. 7–9: Not necessary if both focal and diffuse myocardial fibrosis are not of interest

T1 Mapping and ECV in clinical practice

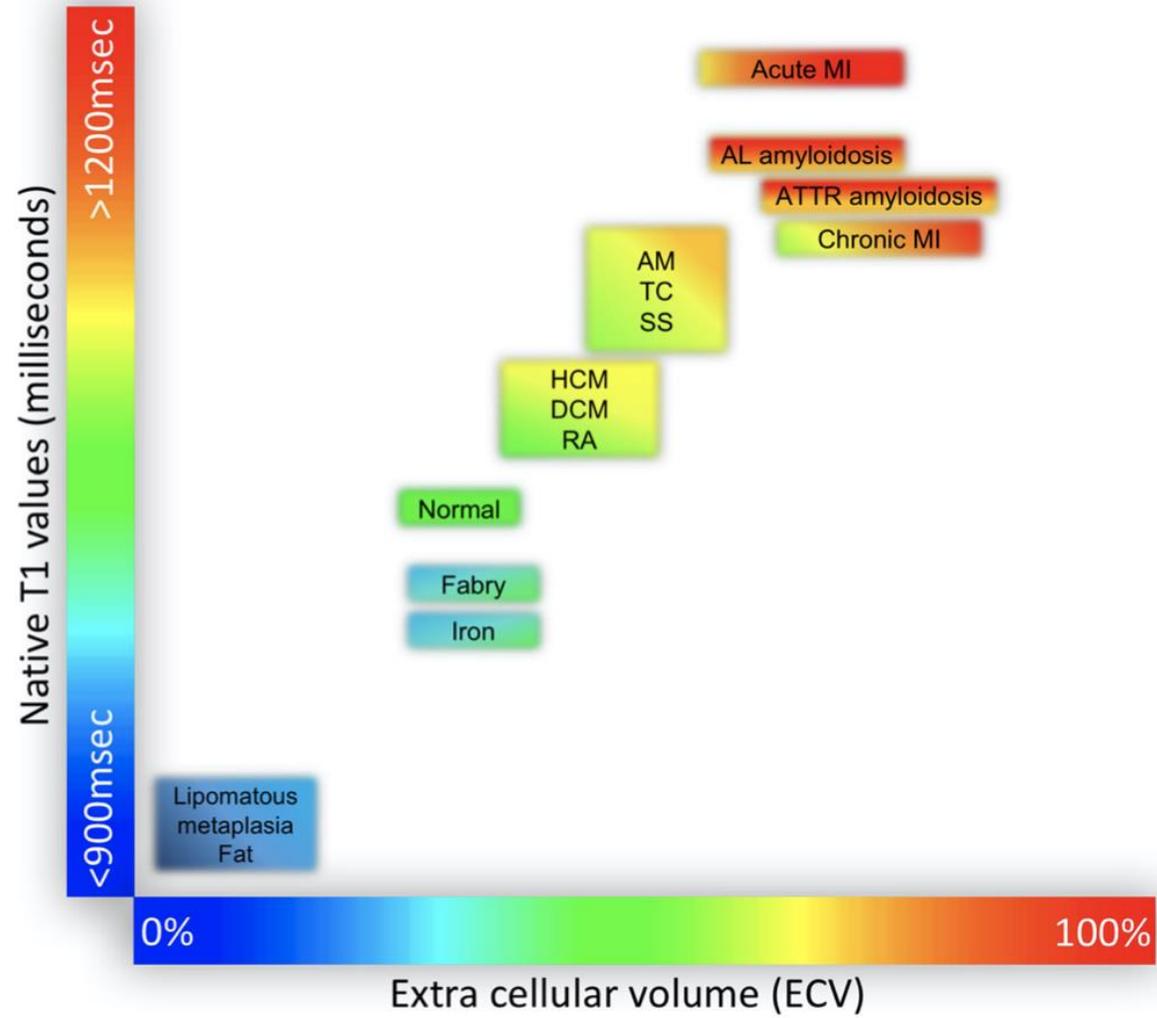
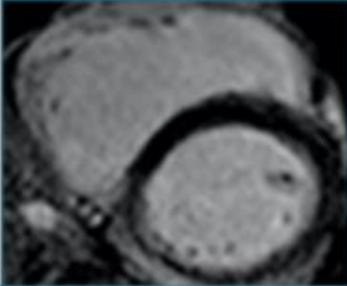
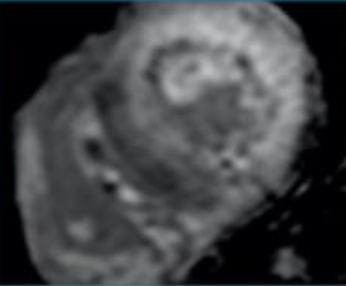
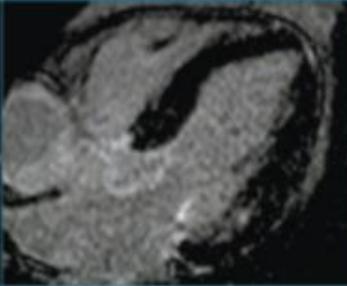
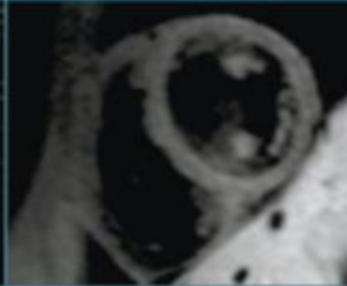
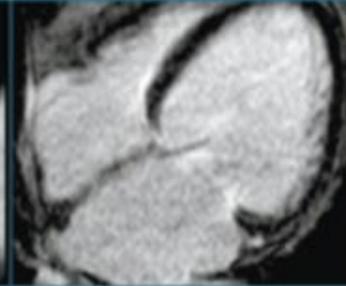


Fig. 3 Alterations of T1 and ECV in different myocardial diseases (reproduced with permission from [193]). T1 values refer to MOLLI-based techniques at 1.5 T

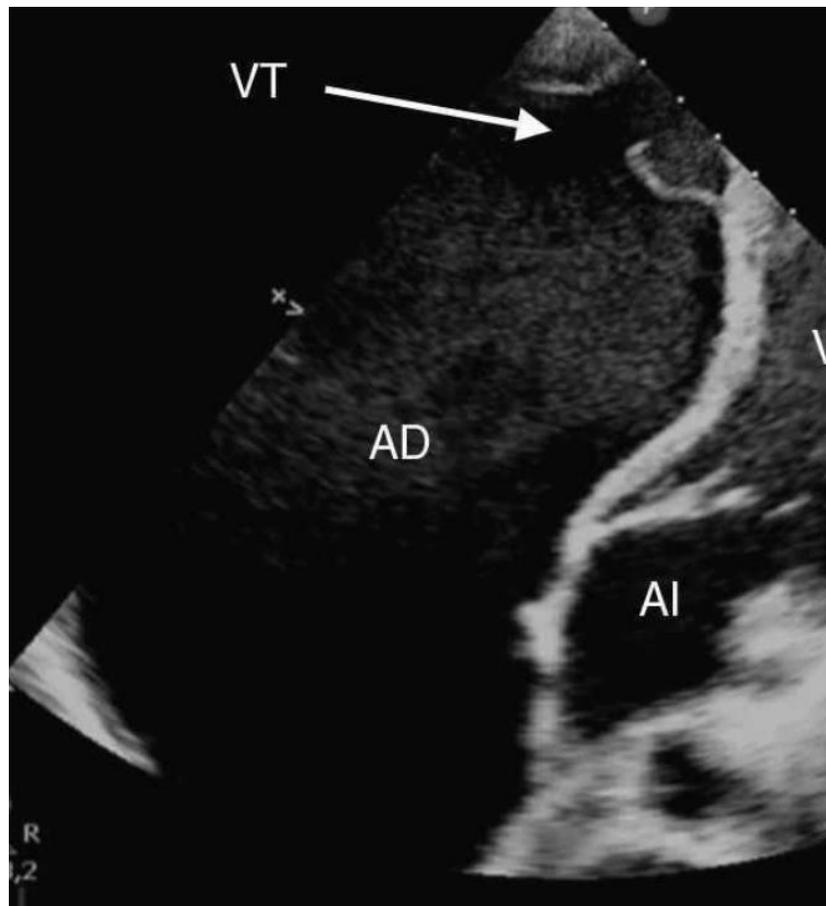
	Miocarditis Aguda	Amiloide	Fabry	Hierro	Fibrosis difusa
					
T1 nativo	↑↑	↑↑	↓↓	↓↓	↑→
VEC	↑	↑↑	→	-	↑
T2	↑↑	-	-	↓↓	-
T2*	-	-	-	↓↓	-



	Edema	Necrosis	Amiloide	Hierro	Lípidos
T1 nativo	↑↑	↑	↑↑	↓↓	↓↓
VEC	↑	↑↑	↑↑	-	→
T2	↑↑	→	-	↓↓	-
T2*	-	-	-	↓↓	-







Definición de la enfermedad

La malformación de Ebstein es una cardiopatía congénita muy poco frecuente, caracterizada por el desplazamiento de las valvas septal y postero-inferior de la válvula tricúspide, situadas normalmente a nivel de la unión atrioventricular, hacia la punta del ventrículo derecho.

ORPHA: 1880

Nivel de clasificación: Trastorno

Sinónimos:

Anomalia de Ebstein de la válvula tricúspide

Prevalencia: 1-9 / 100 000

Herencia: Autosómico

dominate o No aplicable

Edad de inicio o aparición: Cualquier edad

CIE-10: Q22.5

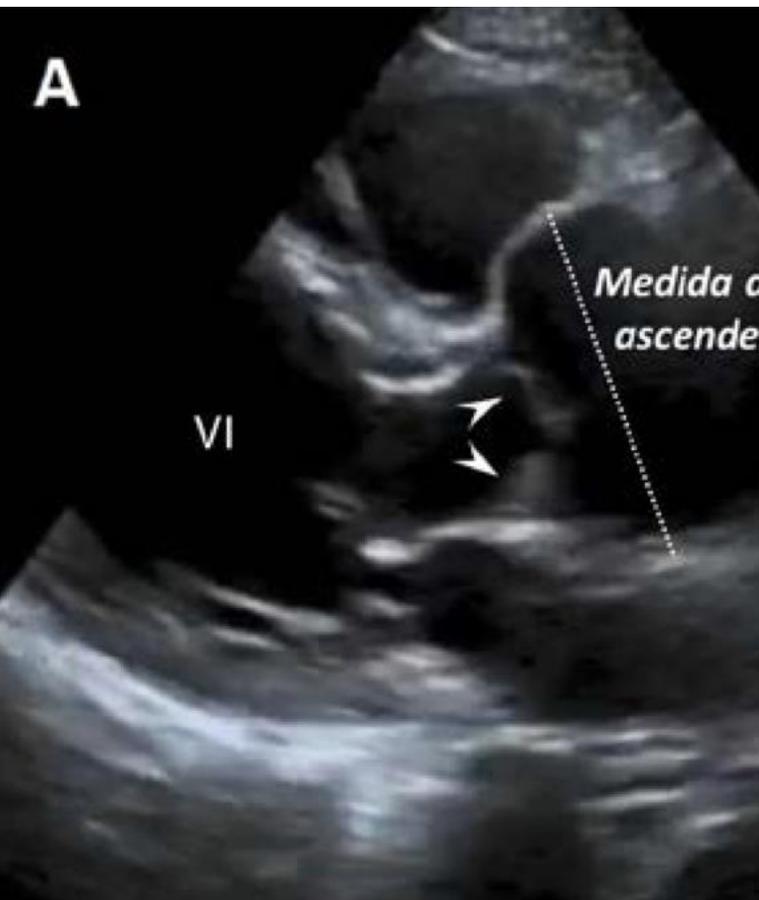
OMIM: [224700](#)

UMLS: C0013481

MeSH: -

GARD: [6313](#)

MedDRA: 10014075



Definición de la enfermedad

El síndrome de Marfan (SM) es una enfermedad sistémica del tejido conectivo, caracterizada por una combinación variable de manifestaciones cardiovasculares, músculo-esqueléticas, oftalmológicas y pulmonares.

ORPHA:558

[Nivel de clasificación: Trastorno](#)

Sinónimos:

MFS

Prevalencia: 1-5 / 10 000

Herencia: Autosómico dominante

Edad de inicio o aparición: Cualquier edad

CIE-10: Q87.4

OMIM: [154700](#) [610168](#)

UMLS: C0024796

MeSH: D008382

GARD: -

MedDRA: 10026829



Definición de la enfermedad

La enfermedad de Fabry (EF) es una patología progresiva, hereditaria y multisistémica de almacenamiento lisosómico, caracterizada por manifestaciones neurológicas, cutáneas, renales, cardiovasculares, cocleovestibulares y cerebrovasculares específicas.

ORPHA:324

[Nivel de clasificación: Trastorno](#)

Sinónimos:

Angioqueratoma corporal difuso

Angioqueratoma difuso

Deficiencia de alfa-galactosidasa A

Enfermedad de Anderson-Fabry

FD

Prevalencia: 1-5 / 10 000

Herencia: **Recesivo ligado al X**

Edad de inicio o aparición: **Infancia**

CIE-10: **E75.2**

OMIM: [301500](#)

UMLS: **C0002986**

MeSH: **D000795**

GARD: [6400](#)

MedDRA: **10016016**

Tus ojos no ven....

..... lo que tu cerebro no conoce.

Gracias



drjulianvanegas



Dr. Julian Vanegas Eljach

Internista, Cardiólogo, Ecocardiografista, Master Ecocardiografía de emergencias médicas, anestesia, reanimación y cuidado crítico.
Master ecocardiografía transesofágica.

Miembro Sociedad Colombiana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular, SCC; Capítulos insuficiencia cardíaca y Ecocardiografía. Presidente seccional Regional Eje Cafetero

Miembro SEC, SEIC, ECOSIAC.

Director Científico Instituto Cardiovascular Colombiano.



SOCIEDAD
COLOMBIANA



2ND SUMMIT
RARE
DISEASES
C O P A C

¡GRACIAS!

La información contenida en esta presentación está dirigida exclusivamente al cuerpo médico, con la intención de brindar información científica de interés y deja las consideraciones del autor y no las de SANOFI. Cualquier indicación OFF LABEL mencionada será con el único objetivo de intercambio científico y no representa una promoción. SANOFI no recomienda indicaciones que no estén contenidas en la información para prescribir aprobada de sus productos en Colombia. MAT-CO-2202555

sanofi