



2ND SUMMIT  
**RARE**  
**DISEASES**  
C O P A C

# Resonancia Magnetica Cardiaca y Enfermedad de Fabry

sanofi



2ND SUMMIT  
**RARE**  
**DISEASES**  
COPAC  
sanofi

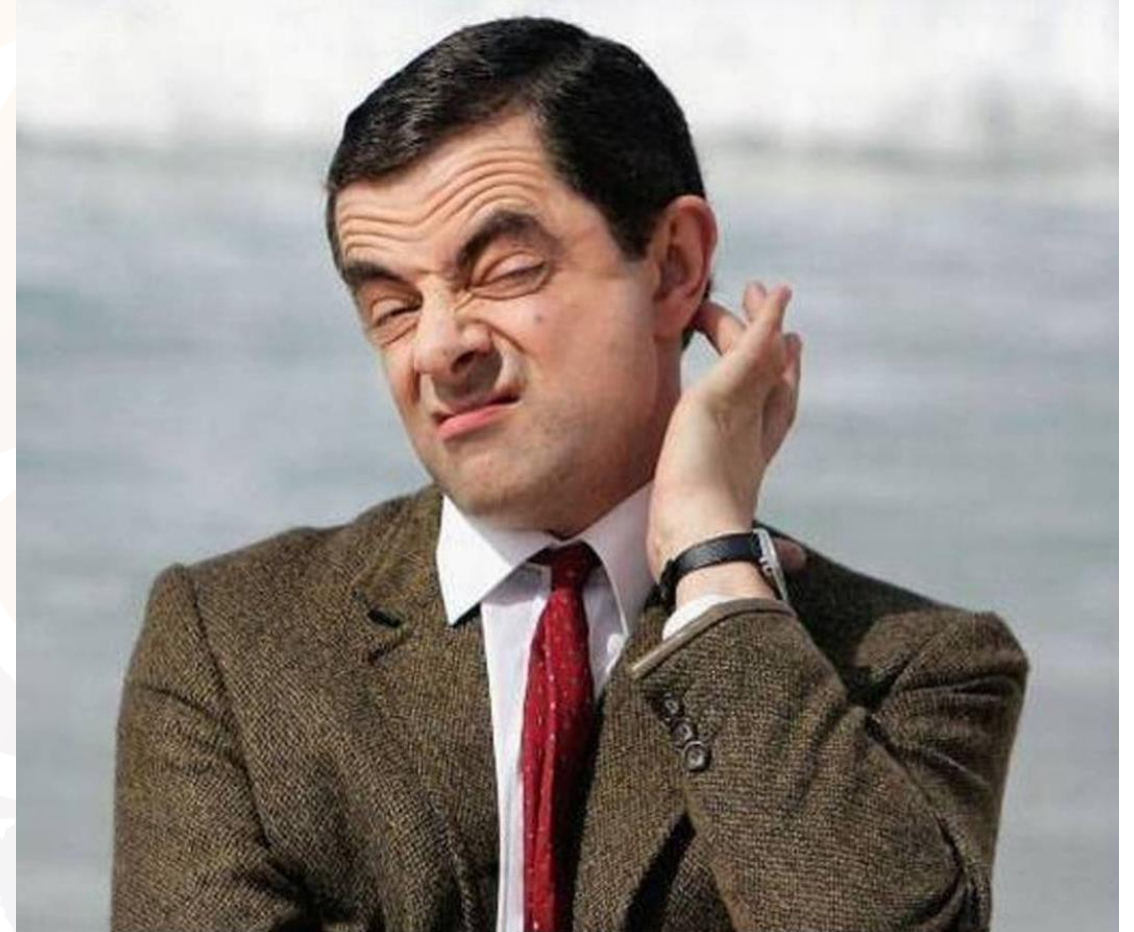
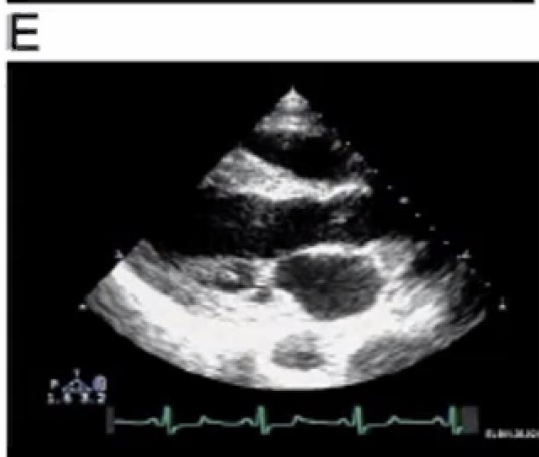
*Conferencista:*

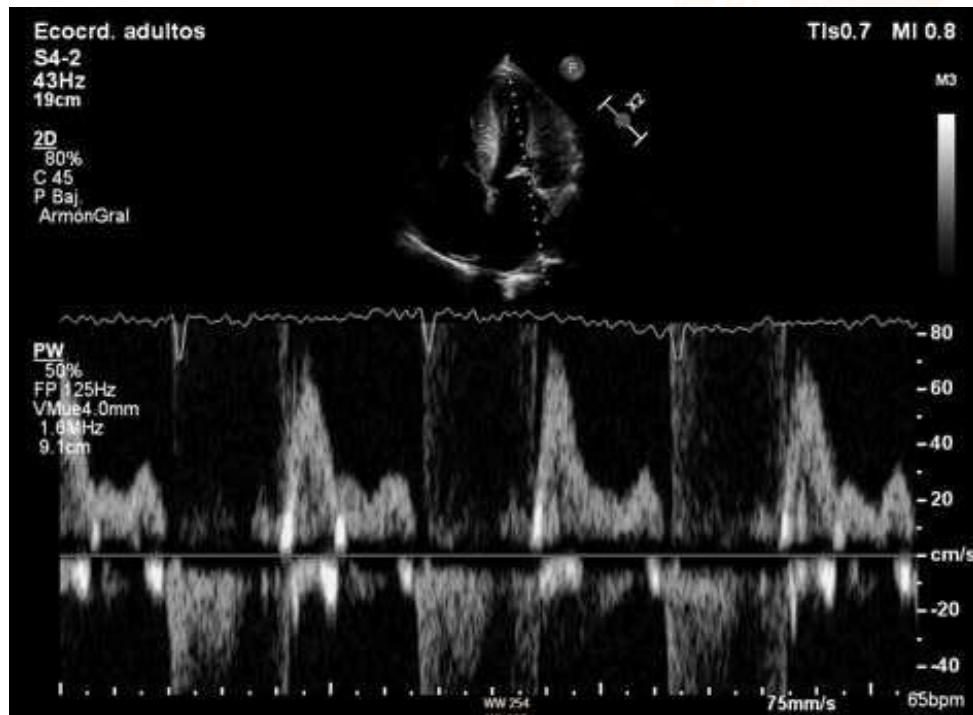
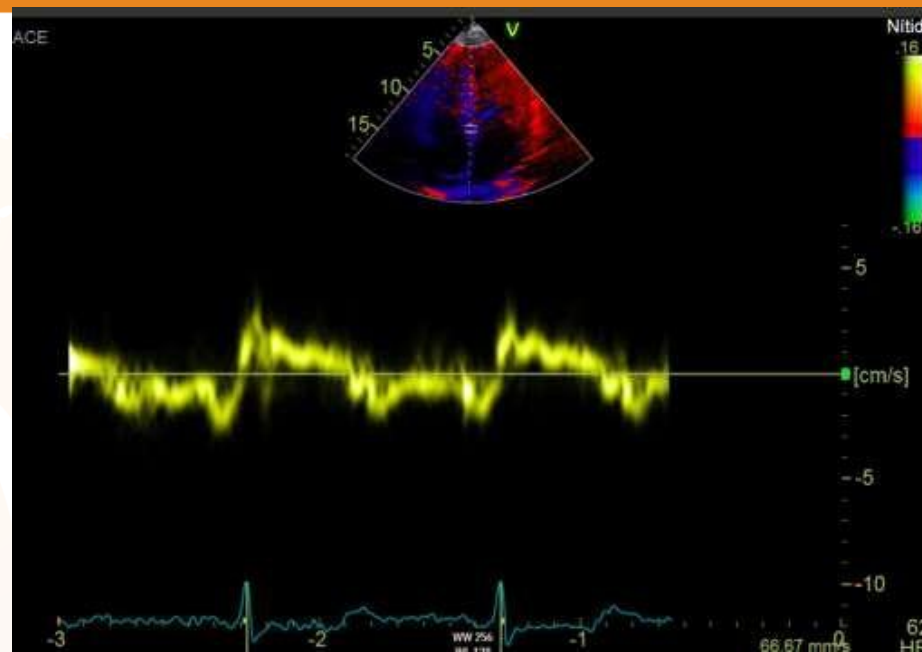
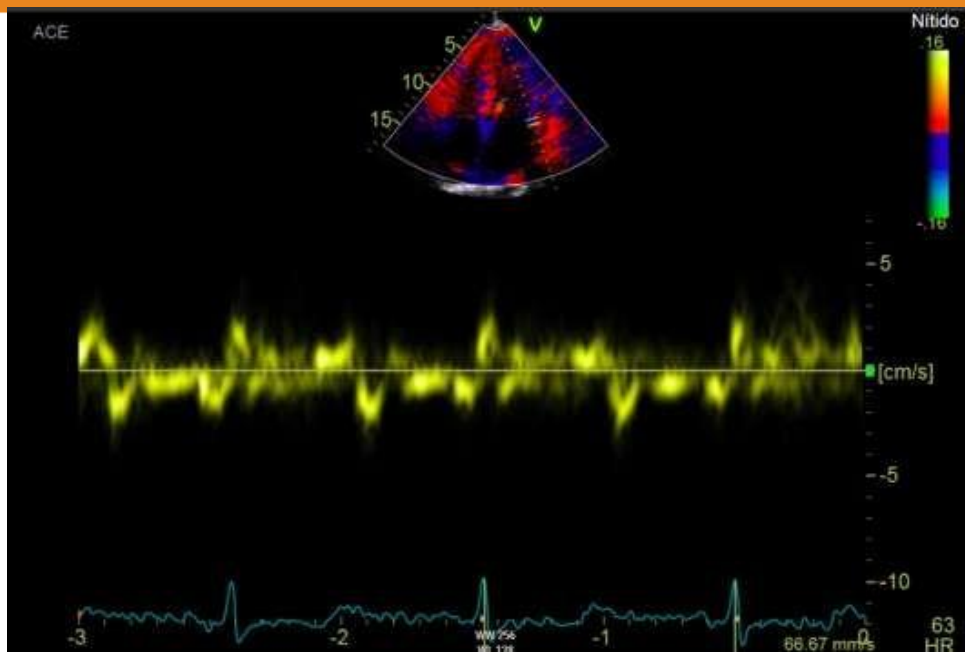
**Julian Vanegas Eljach**

- 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**





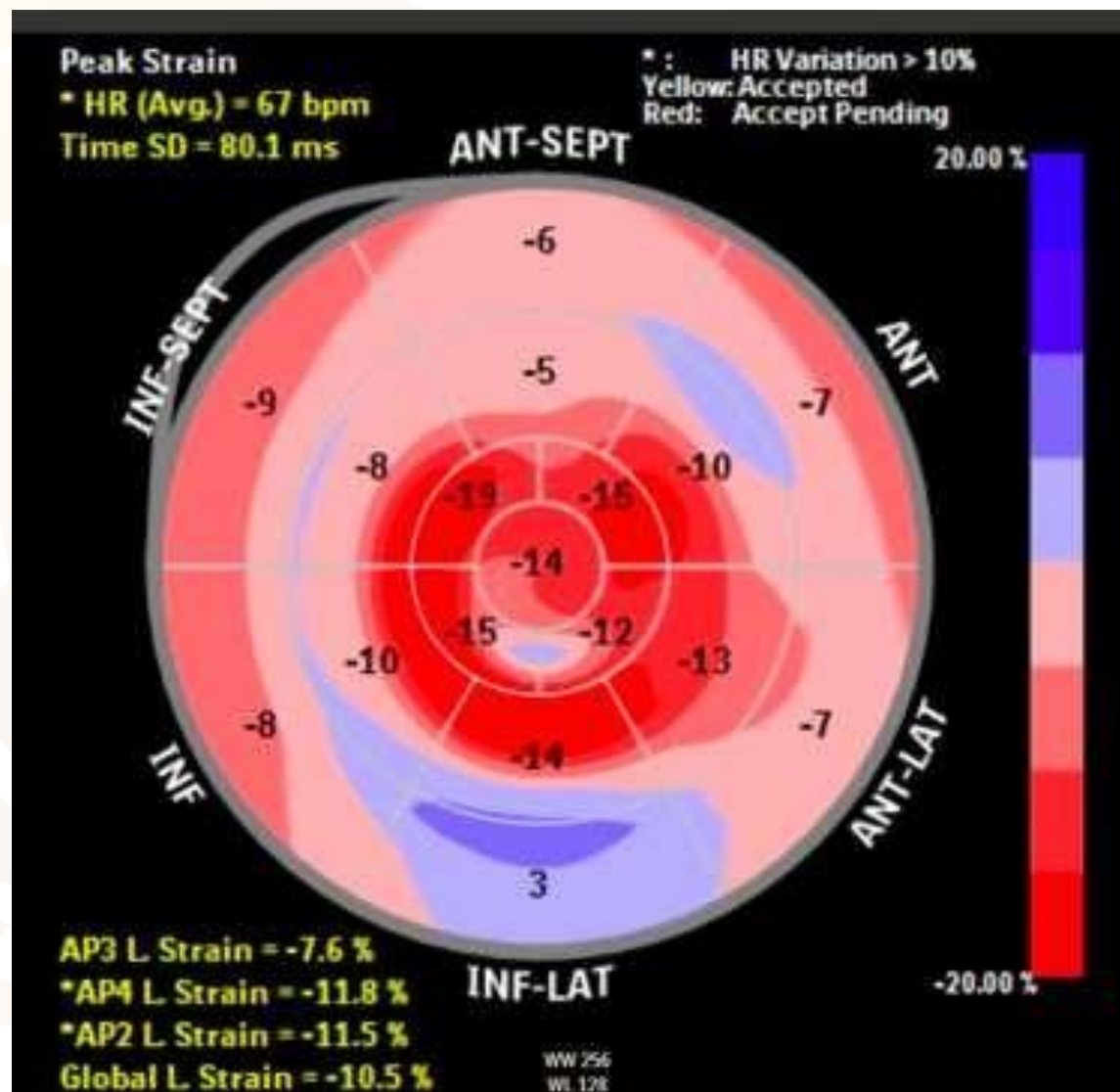
Imágenes utilizadas con autorización del paciente

# Strain

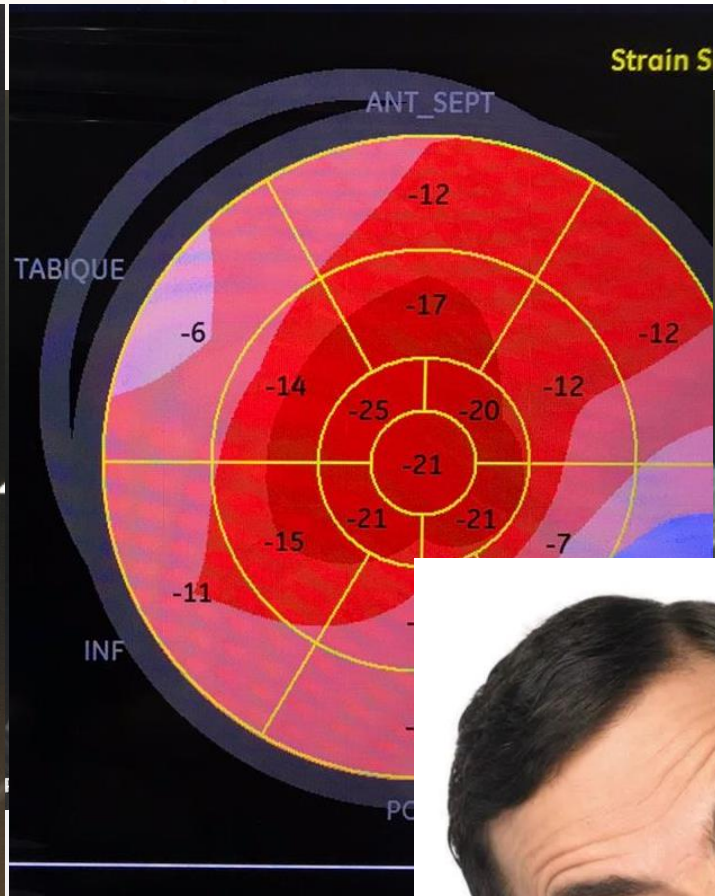
Disminución del strain longitudinal marcador clave.

Preservación del ápex?

Patrones específicos?

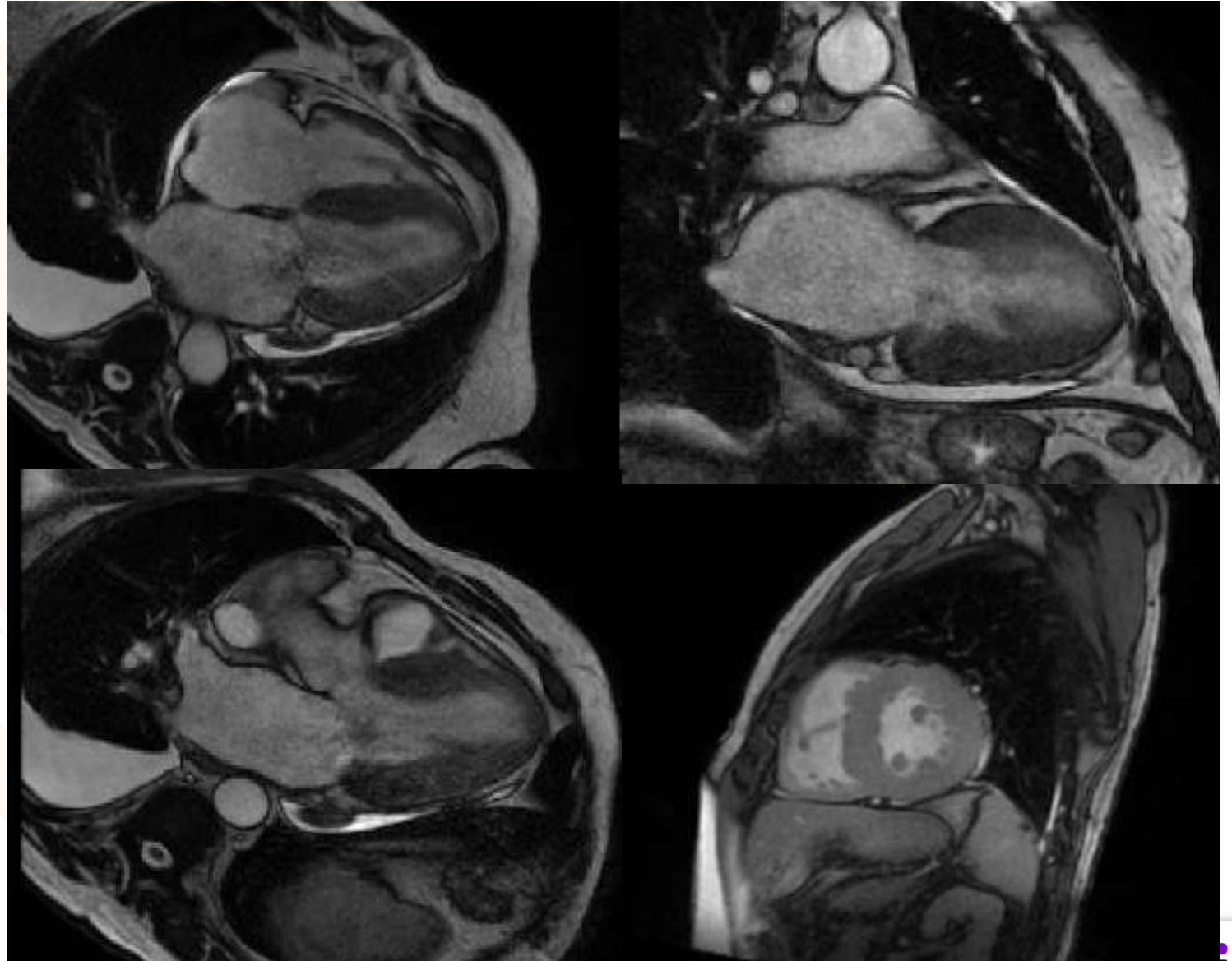


Imágenes utilizadas con autorización del paciente



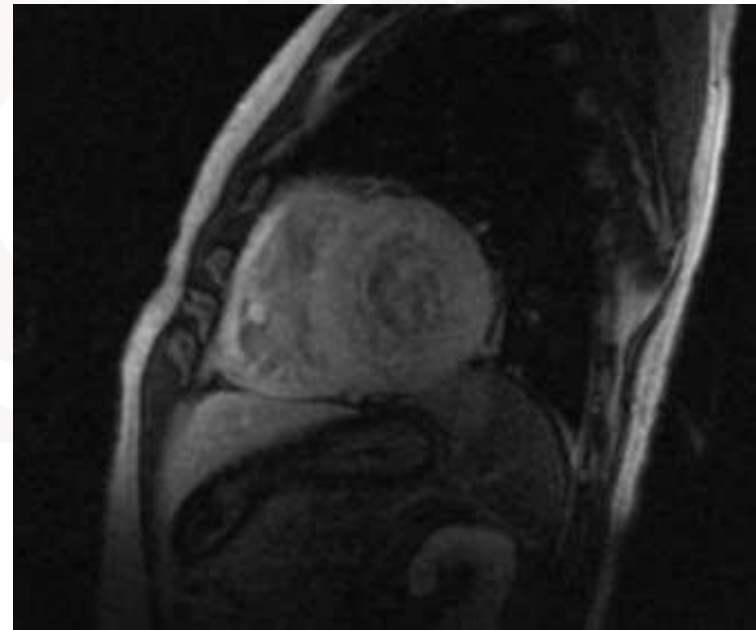
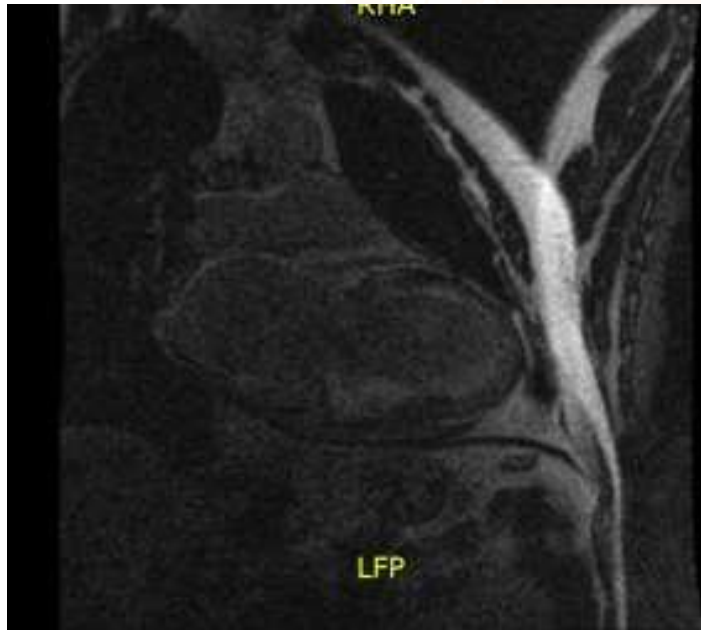
# Resonancia magnética

Sensibilidad y  
especificidad  
85-90%






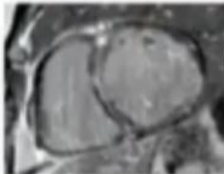

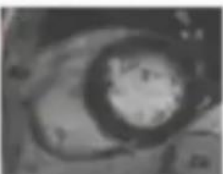


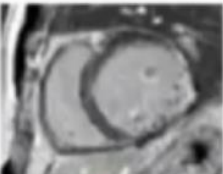

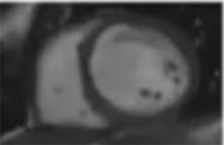




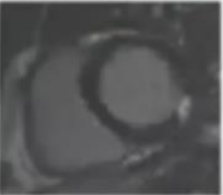

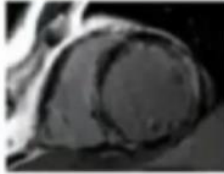



# Resonancia magnética

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

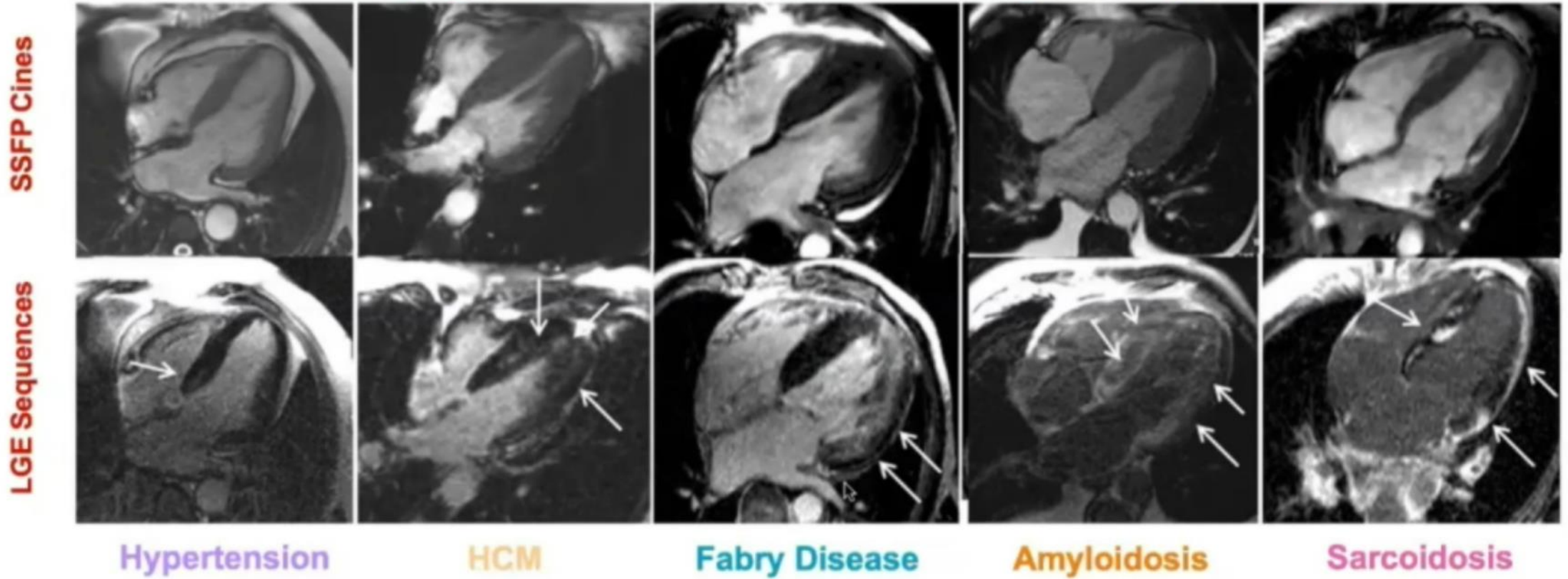


Imágenes utilizadas con autorización del paciente



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>  

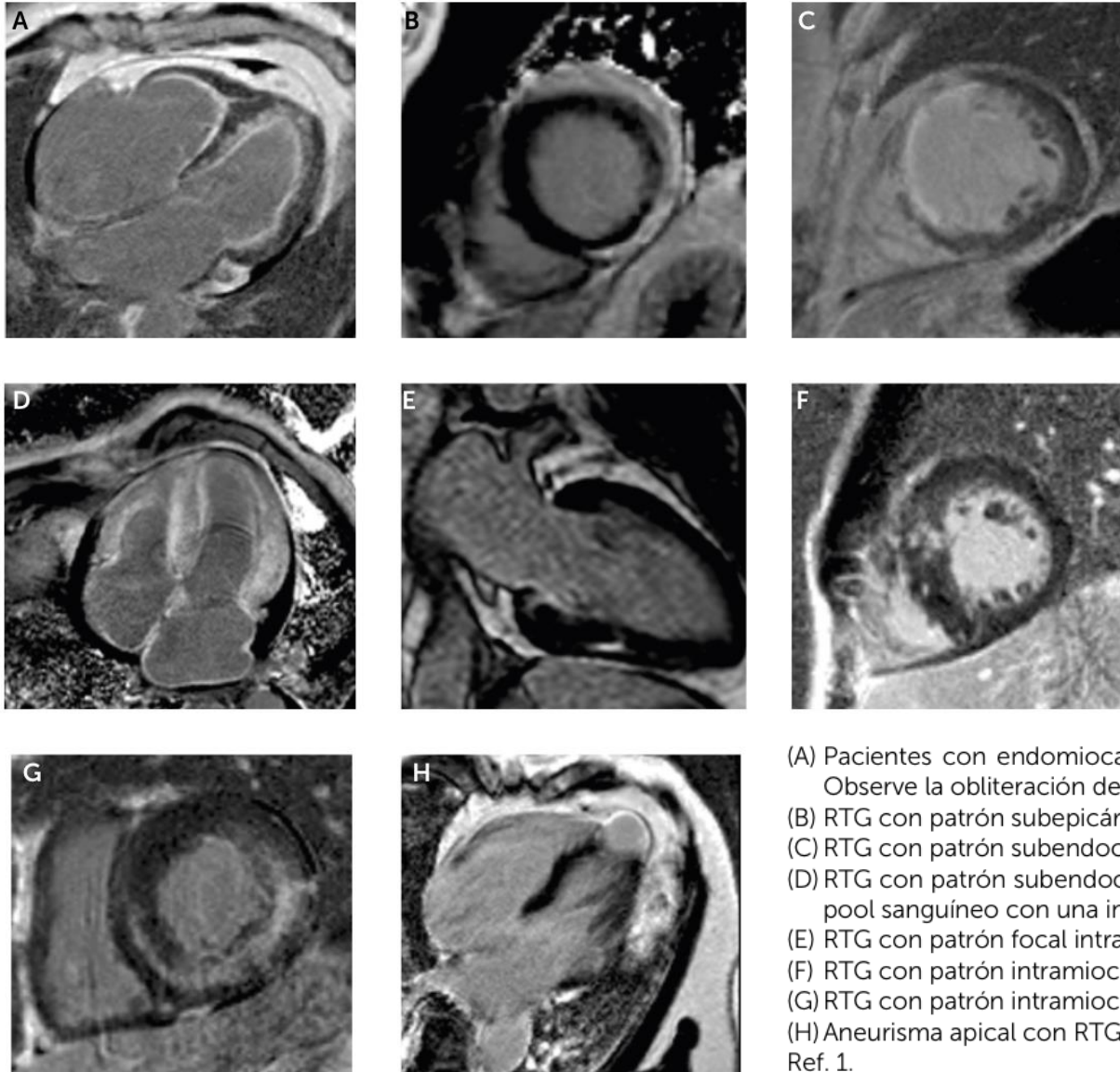
## Diastolic Imaging in the 4-Chamber View of Several Types of Hypertrophy



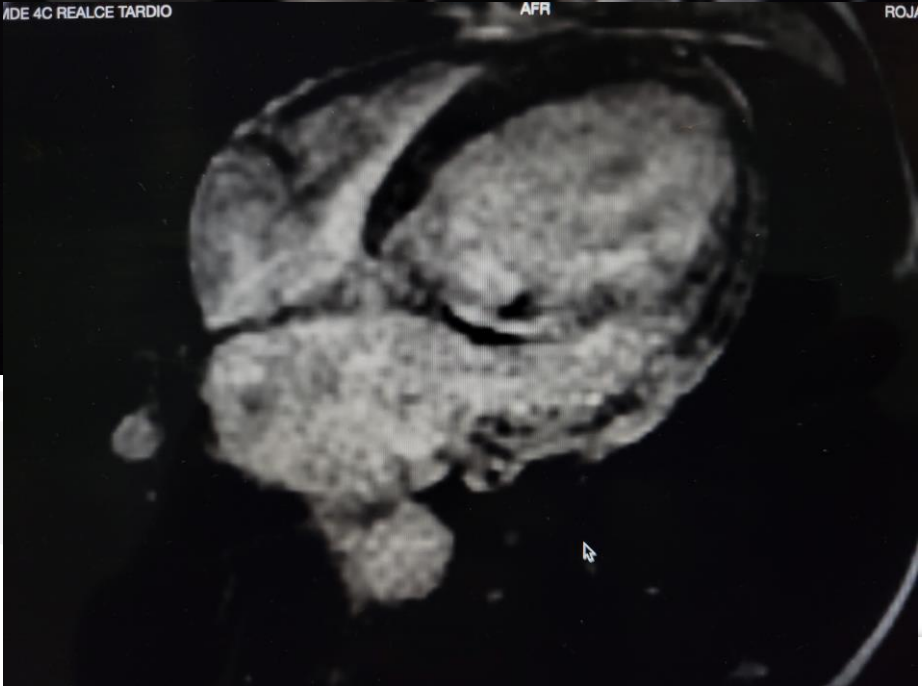
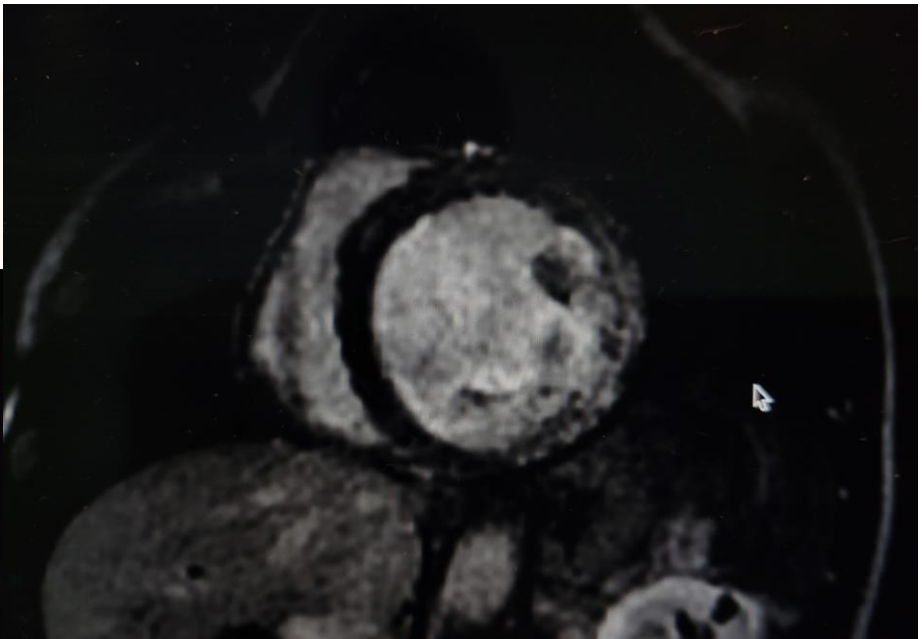
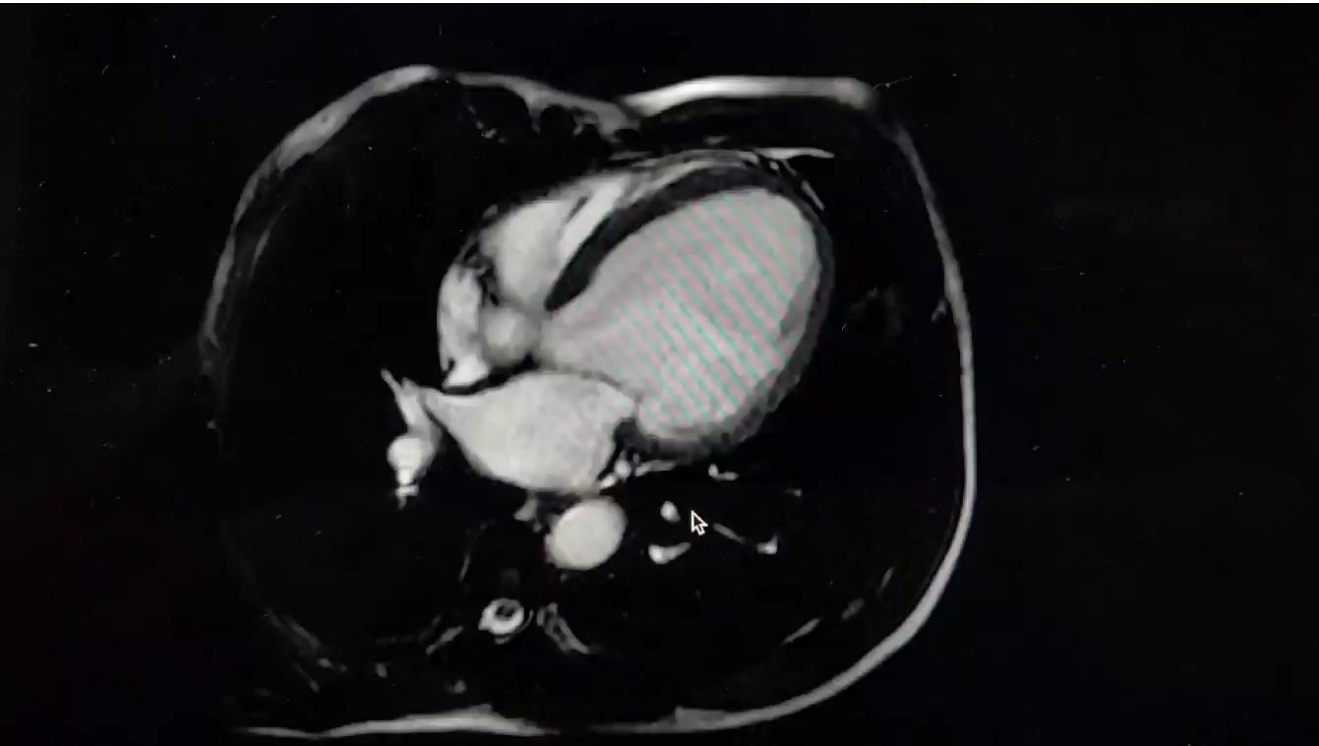
Different gadolinium myocardial enhancement patterns (arrows) are shown corresponding to each condition.

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

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

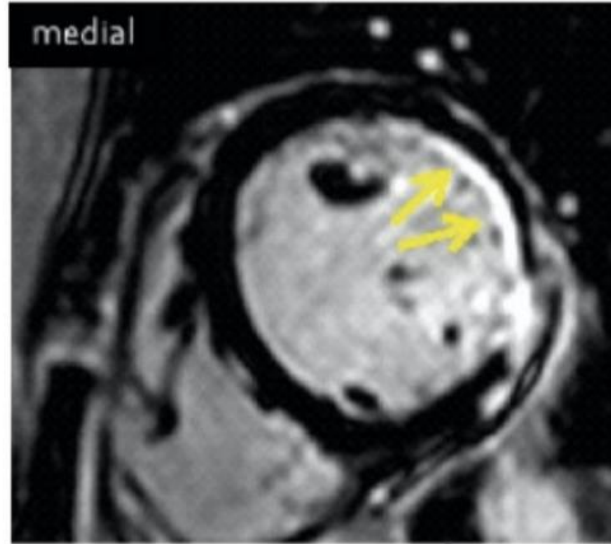


- (A) Pacientes con endomiocardiofibrosis con RTG subendocárdico difuso con compromiso del ventrículo derecho e izquierdo. Observe la obliteración de la región apical del ventrículo derecho.
- (B) RTG con patrón subepicárdico característico de miocarditis.
- (C) RTG con patrón subendocárdico y transmural 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.

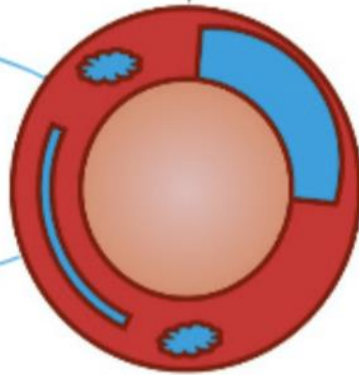


Afectación regional

A

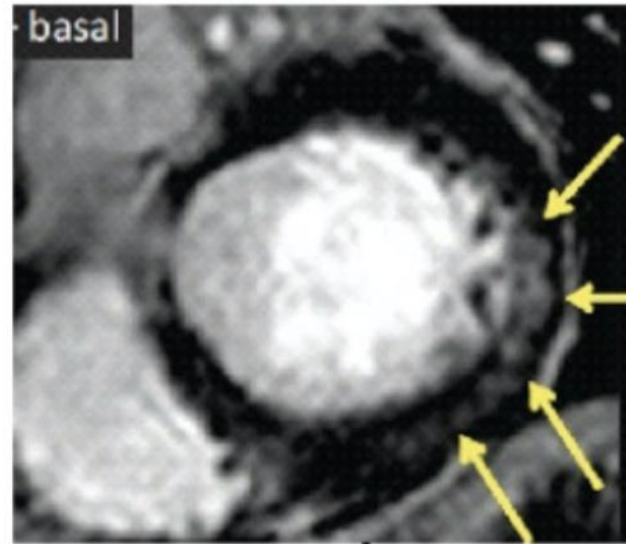


Cicatriz  
Inflamación  
regional

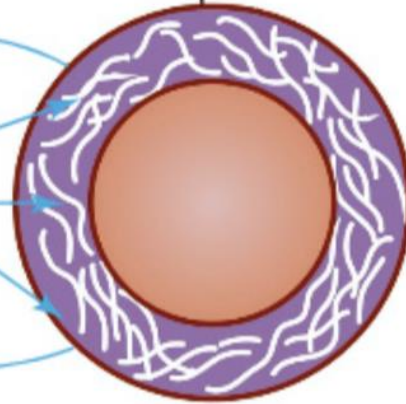


Afectación difusa

B



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



**POSITION PAPER**

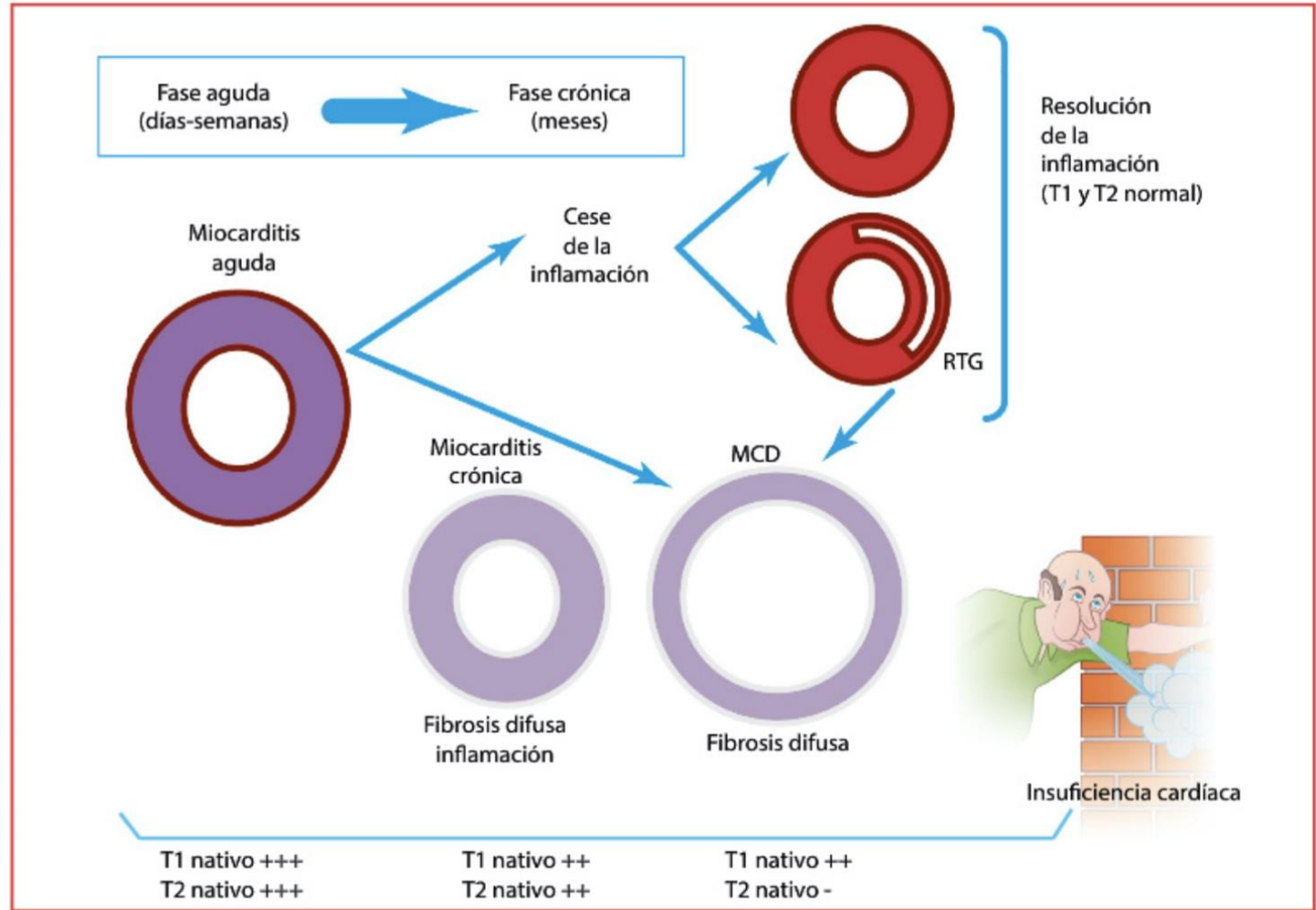
**Open Access**



# 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)

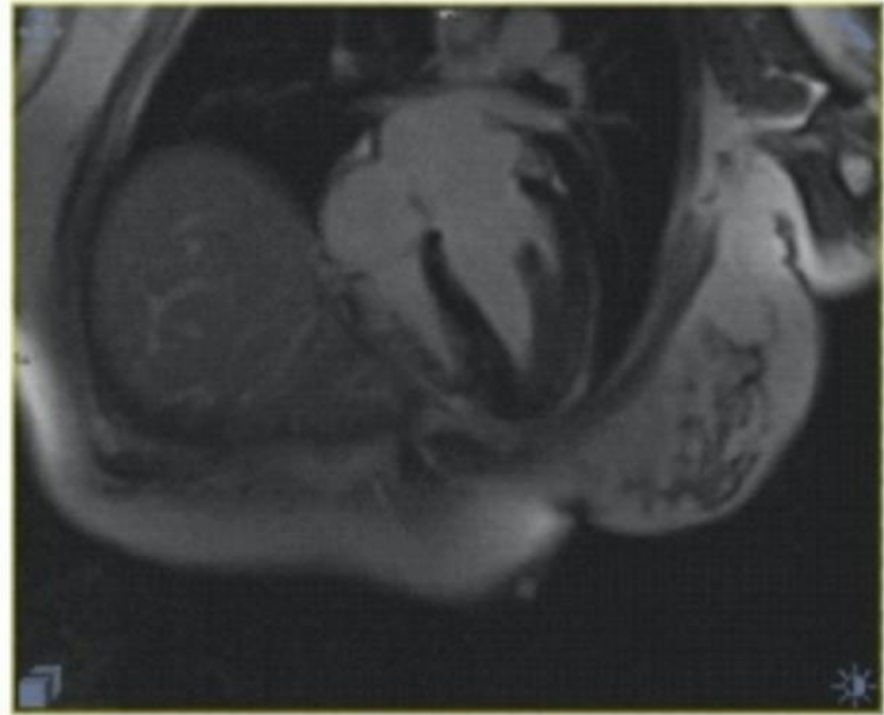
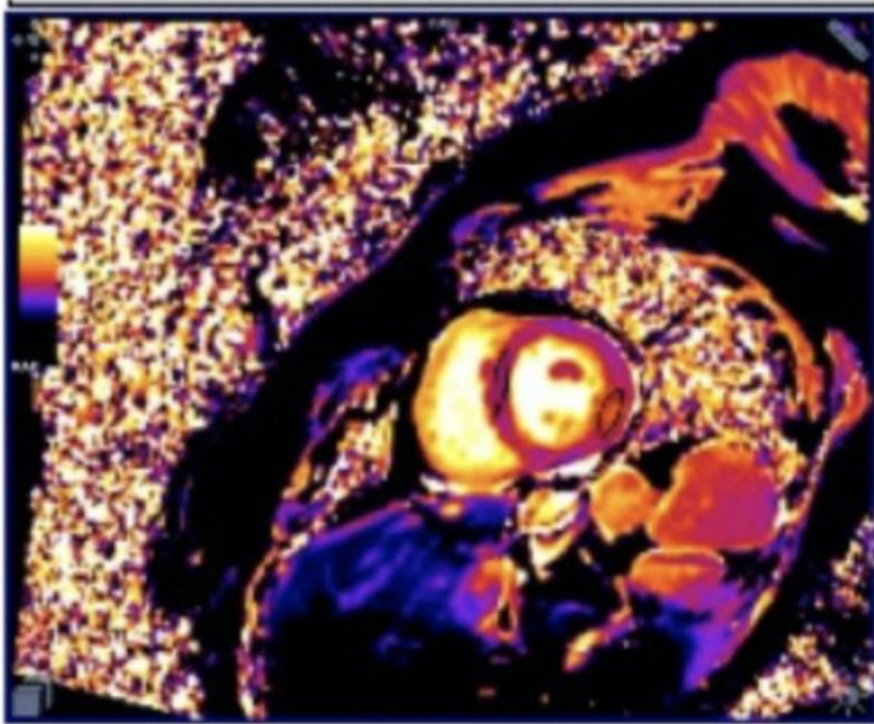
Daniel R. Messroghli<sup>1,2,3\*</sup>, James C. Moon<sup>4</sup>, Vanessa M. Ferreira<sup>5</sup>, Lars Grosse-Wortmann<sup>6</sup>, Taigang He<sup>7</sup>, Peter Kellman<sup>8</sup>, Julia Mascherbauer<sup>9</sup>, Reza Nezafat<sup>10</sup>, Michael Salerno<sup>11</sup>, Erik B. Schelbert<sup>12,13,14</sup>, Andrew J. Taylor<sup>15</sup>, Richard Thompson<sup>16</sup>, Martin Ugander<sup>17</sup>, Ruud B. van Heeswijk<sup>18</sup> and Matthias G. Friedrich<sup>19,20,21,22</sup>

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.*<sup>(15)</sup>)



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

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



Rango normal:  $1.204 \pm 44$  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<sup>1\*</sup> , Michele Gambardella<sup>1</sup>, Roberta Green<sup>1</sup>, Valeria Cantoni<sup>1</sup>, Carmela Nappi<sup>1</sup>, Raffaele Ascione<sup>1</sup>, Marco De Giorgi<sup>1</sup>, Renato Cuocolo<sup>2,4</sup>, Antonio Pisani<sup>3</sup>, Mario Petretta<sup>5</sup>, Alberto Cuocolo<sup>1,4</sup> and Massimo Imbriaco<sup>1</sup>

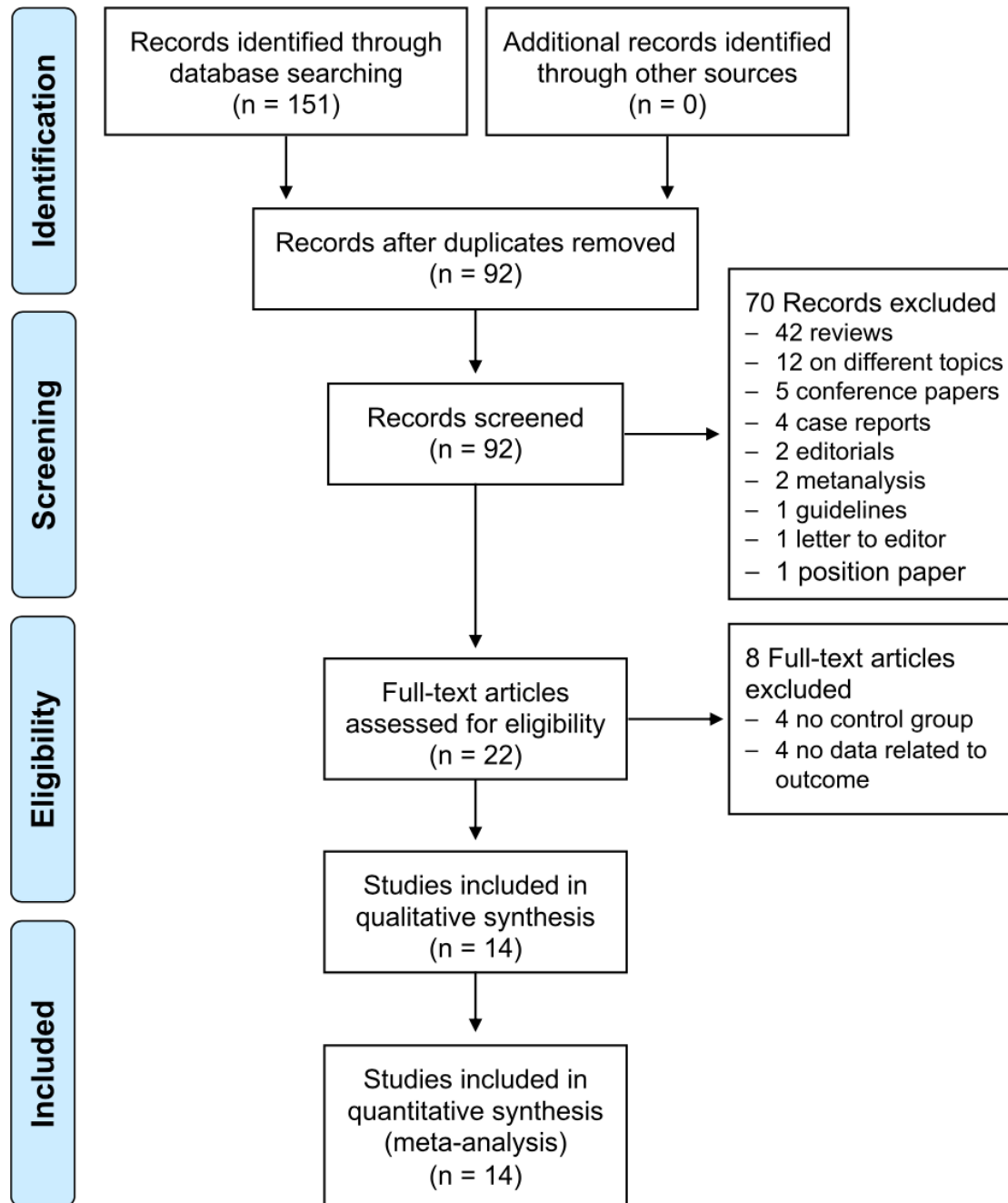
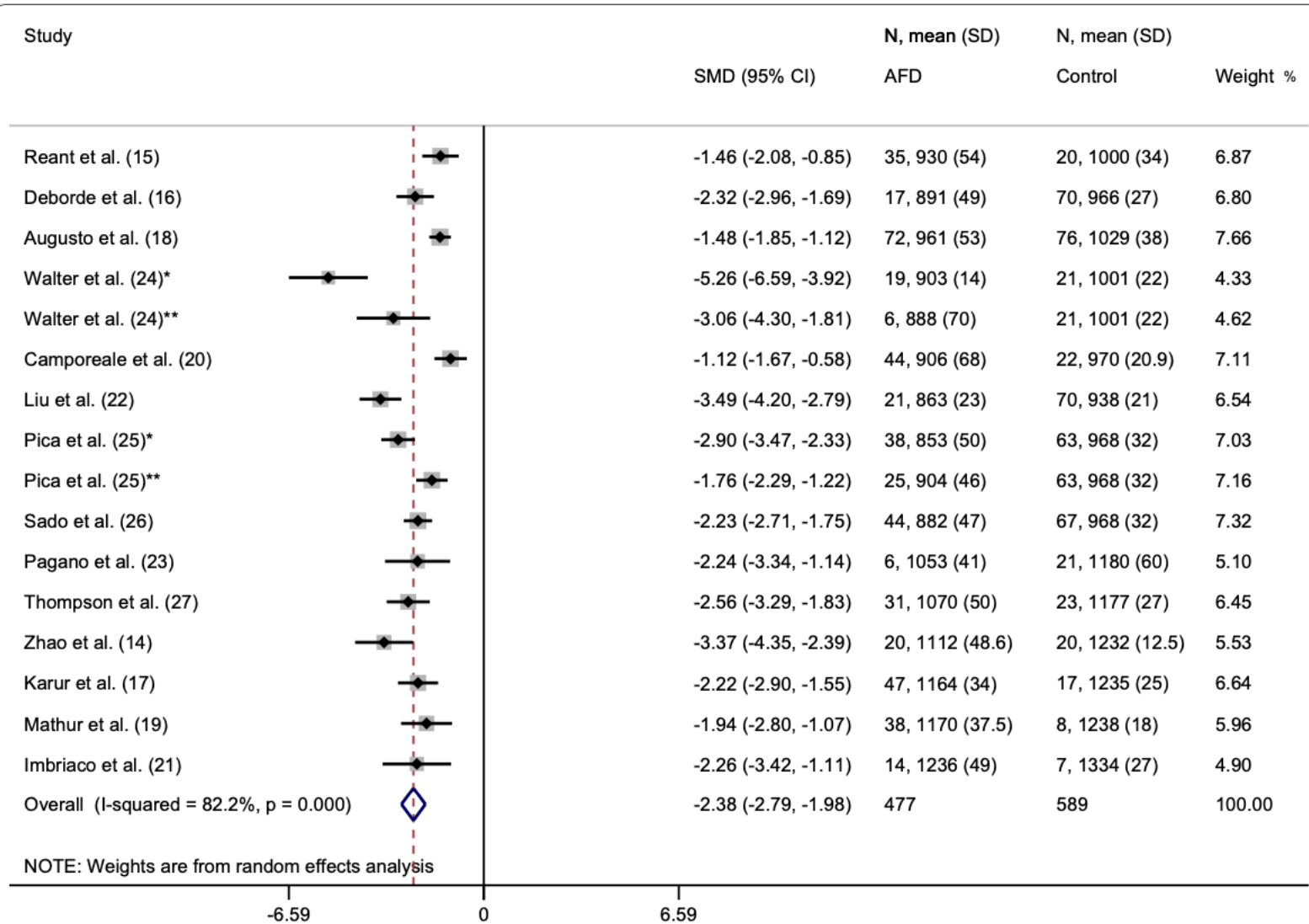


Fig. 1 PRISMA flowchart illustrating the study selection process

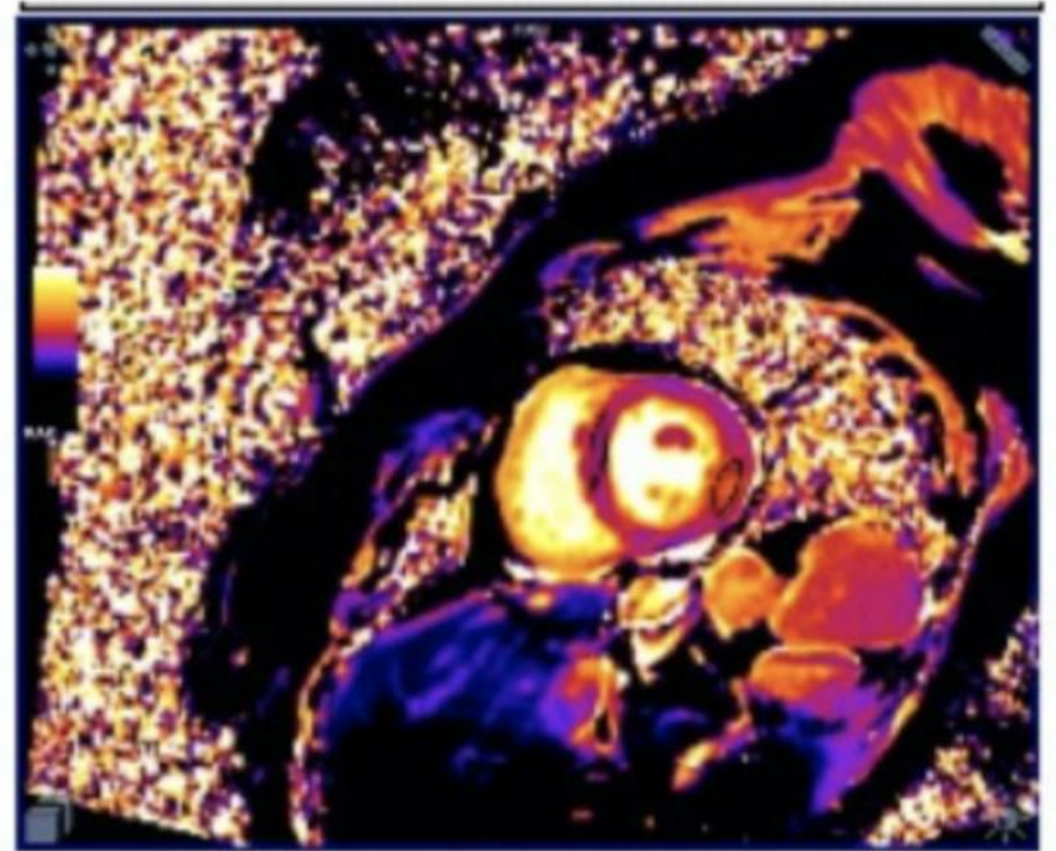


**Fig. 2** Forest plot of standardized mean difference (SMD) of native T1 values between patients with Anderson-Fabry disease (AFD) and control subjects. Native T1 values are expressed in milliseconds and reported as mean and standard deviation (SD). Squares represent individual studies with 95% confidence 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

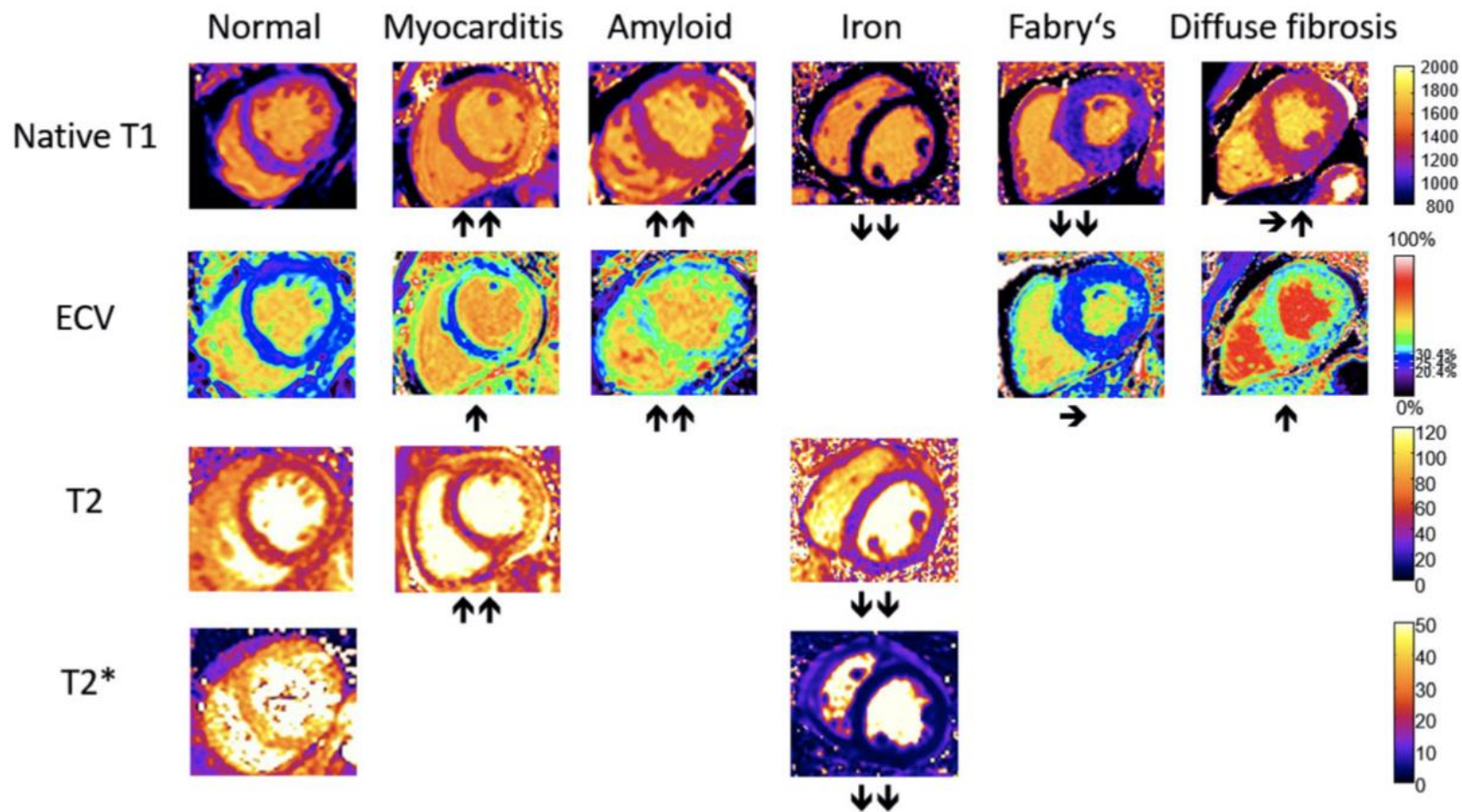
# Fabry



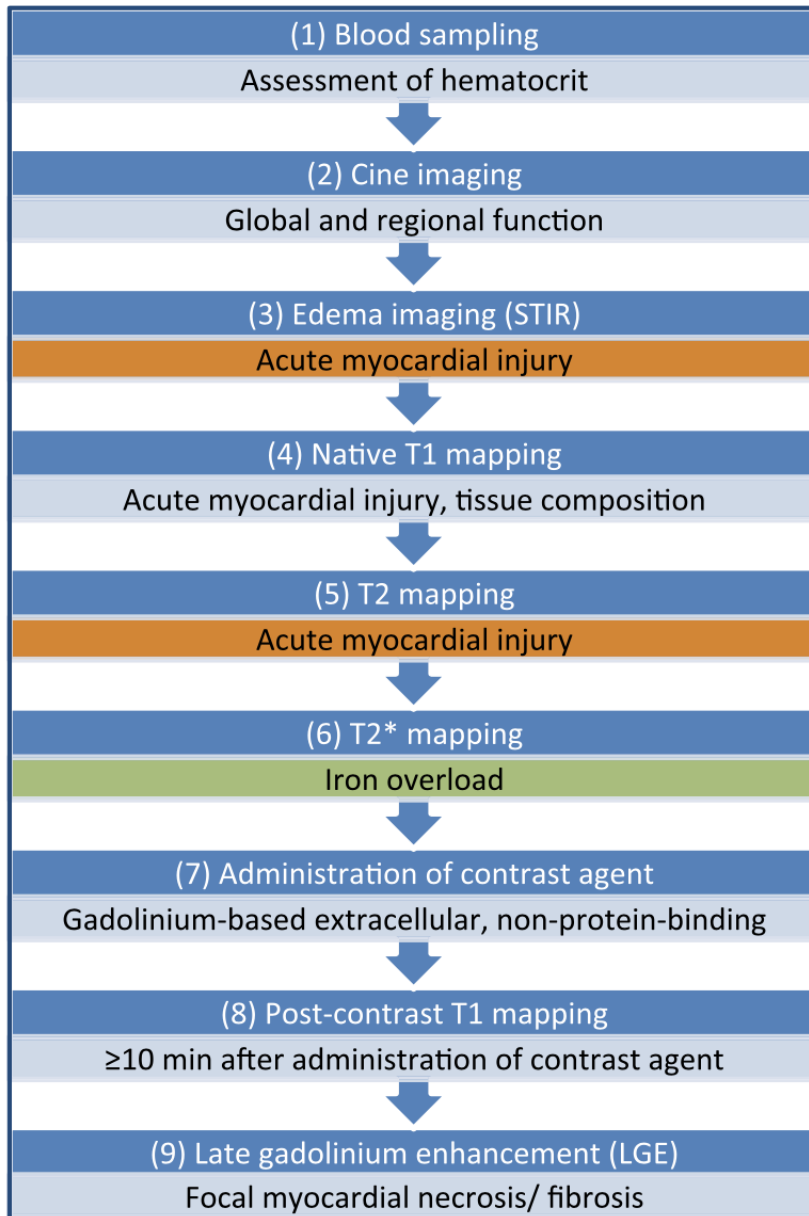
$T1_{\text{nativo}}$  septal: 1.118 ms  
 $T1_{\text{nativo}}$  lateral: 1.274 m



Rango normal:  $1.204 \pm 44$  ms

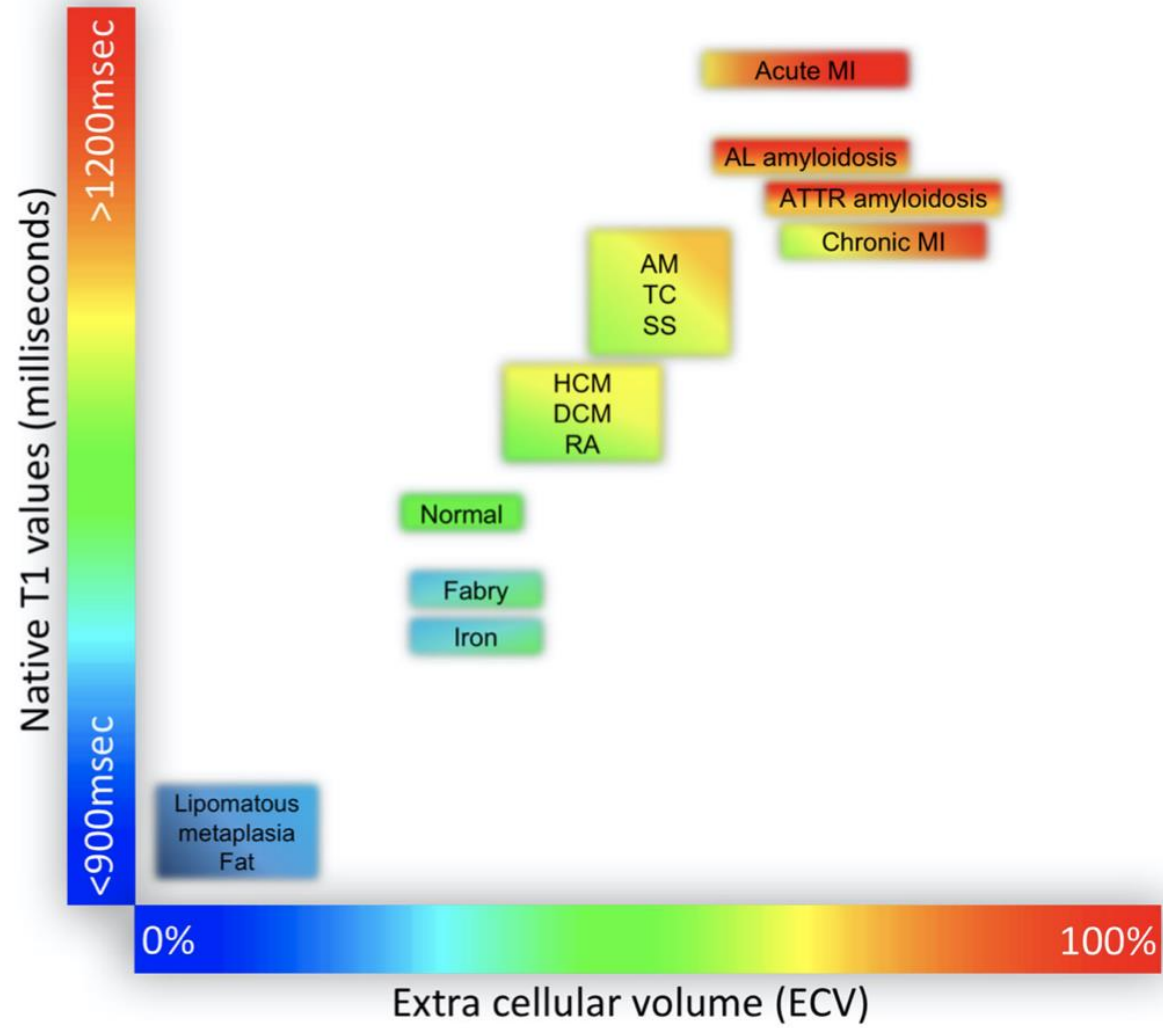


**Fig. 1** Typical appearance of T1, T2, T2\*, and ECV maps in healthy subjects and in patients with myocardial disease. Arrows denote relative change in respective parametric maps. Courtesy of P.K

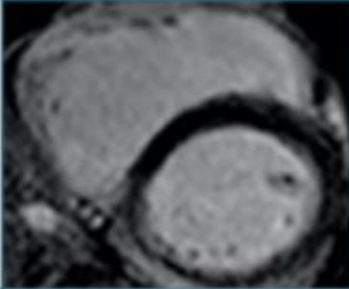
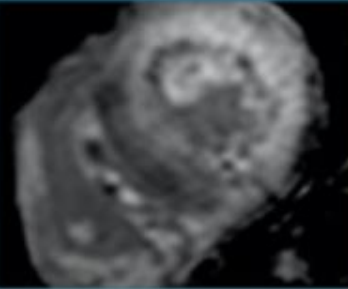
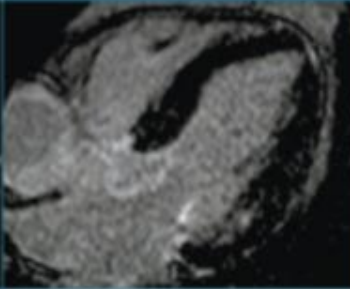
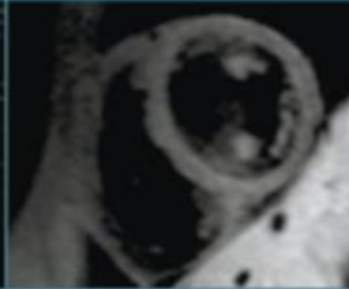
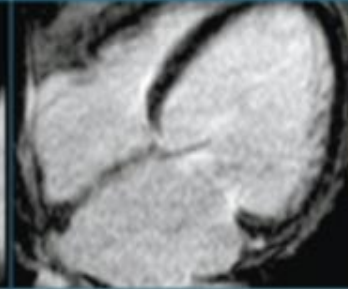


**Fig. 2** General imaging protocol for myocardial tissue characterization including parametric mapping. The choice of components depends on the clinical scenario (see Tables 2 and 4). For slice orientations see Table 4. STIR = Short T1 inversion recovery. 1: Should be obtained immediately before the 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

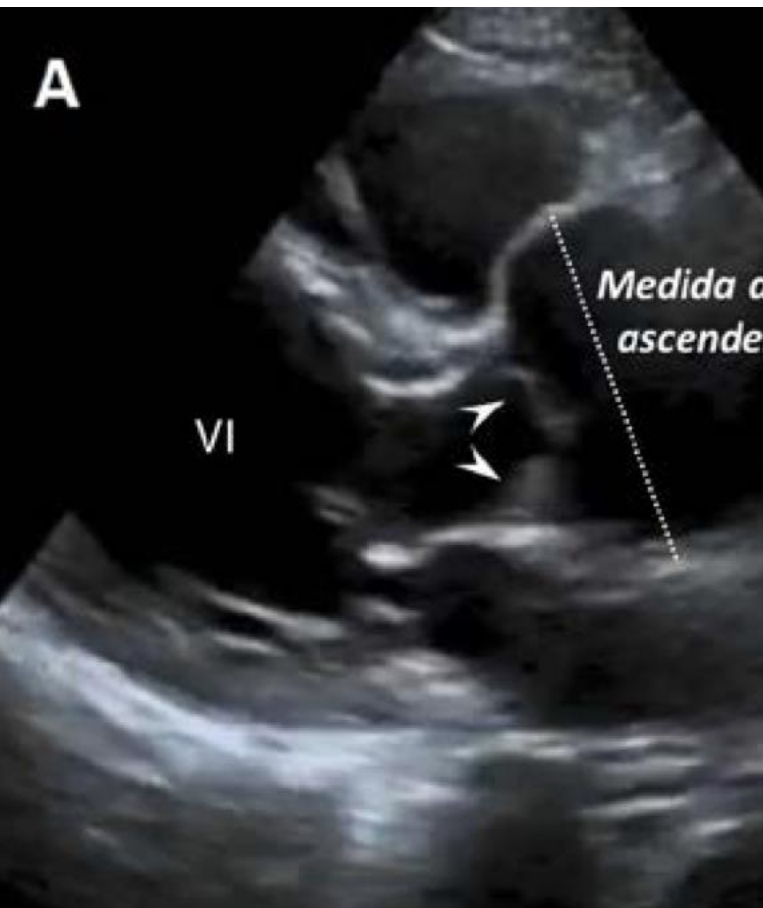
*OMIM:* [224700](#)

*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.*



SOCIEDAD  
COLOMBIANA  
DE CARDIOLOGIA Y  
CIRUGIA CARDIOVASCULAR



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**