



Болест на Anderson-Fabry: неинвазивна оценка

д-р Светлин Цонев, д.м.

Медицински Университет – София
*КПВБ “Проф. Ст. Киркович”,

Въведение:

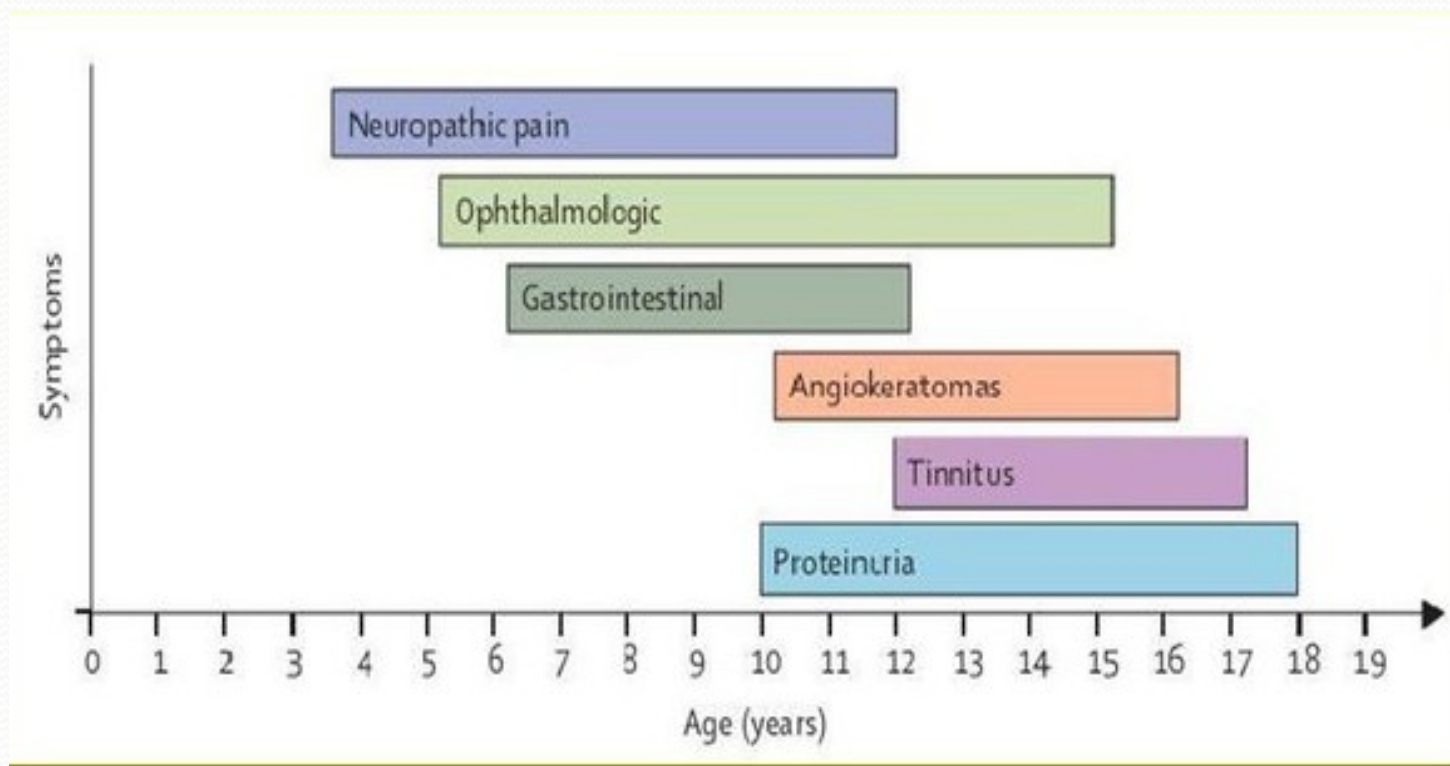
болестта на Fabry е рядко X-свързано рецесивно нарушение с недостиг на лизозомния ензим α галактозидаза.

Ензимният дефект води до натрупване на globotriaosylceramide в няколко органи, включително кожата, бъбреците, нервната система, роговица, и сърцето.

Ангиокератома при пациент с болест на Fabry



Изява на симптомите на Fabry



Клинични симптоми и синдроми

Обичайно задълбочаващи се с напредване на
възрастта:

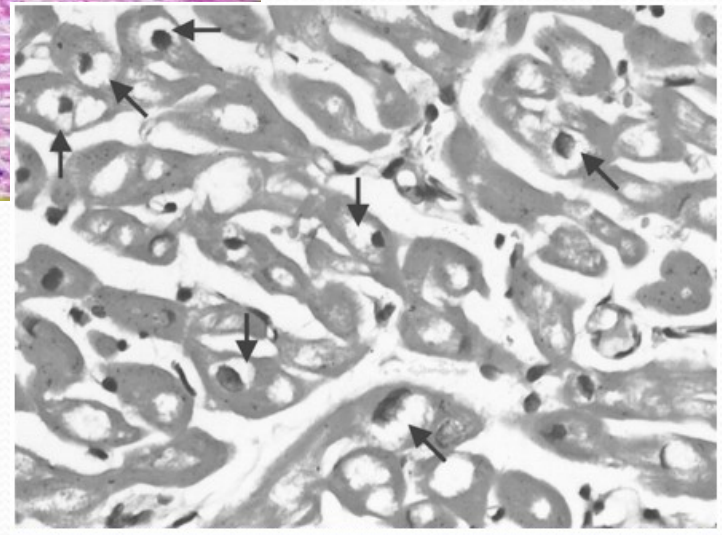
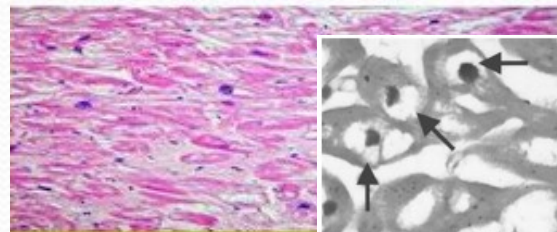
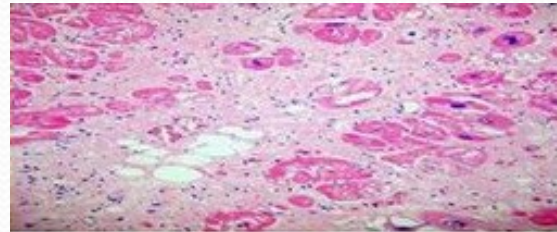
Астено-адинемичен

Задух до ортопноя

Сърцебиене, палпитации

Отоци по долни крайници

Морфологична и хистологична находка



Концентрична ЛК хипертрофия

Миоцитна хипертрофия с отлагане на перинуклеарни вакуоли с GL-3 в цитоплазмата

От физикалното изследване ССС:

- Ритмична/аритмична сърдечна дейност
- Нормо-/брати-/тахикардия
- Усилени пулсации на сърдечния връх
- Ясни/глухи сърдечни тонове
- Акцентуиран А2,
- Шумове на митрална инсуфициенция
- Артериална хипертония

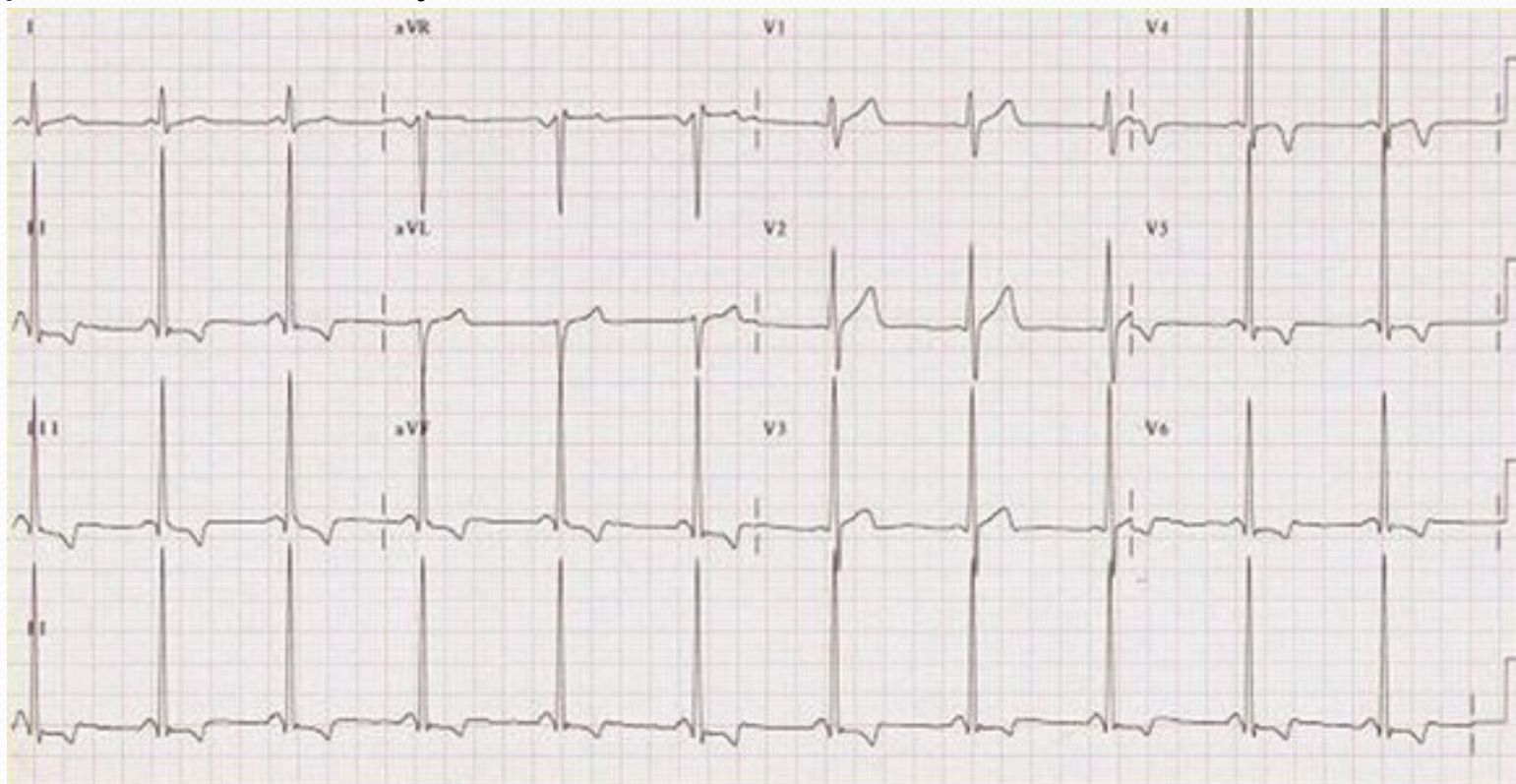
ЕКГ

Волтажни критери за ЛК хипертрофия- лява ел. ос., индекс на Соколов > 35 mm
ST-T промени

Ритъмни нарушения- предсърдно мъждене/трептене

Проводни- скъсен PQ интервал, SA блок, AV блок, ЛББ, критерии за МИ

Синдром на болния синусов възел



Типични ЕКГ критерии за ЛК хипертрофия в около **60%** от мъжете и **18%** от жените.

ЕКГ критерији за ЛКХ

ECG Criteria	Points
<u>Voltage Criteria (any of):</u>	
R or S in limb leads ≥ 20 mm	3 >
S in V1 or V2 ≥ 30 mm	
R in V5 or V6 ≥ 30 mm	
<u>ST-T Abnormalities:</u>	
Without digitalis	3
With digitalis	1
Left Atrial Enlargement in V1	3
Left axis deviation	2
QRS duration 0.09 sec	1
Delayed intrinsicoid deflection in V5 or V6 (<u>>0.05 sec</u>)	1

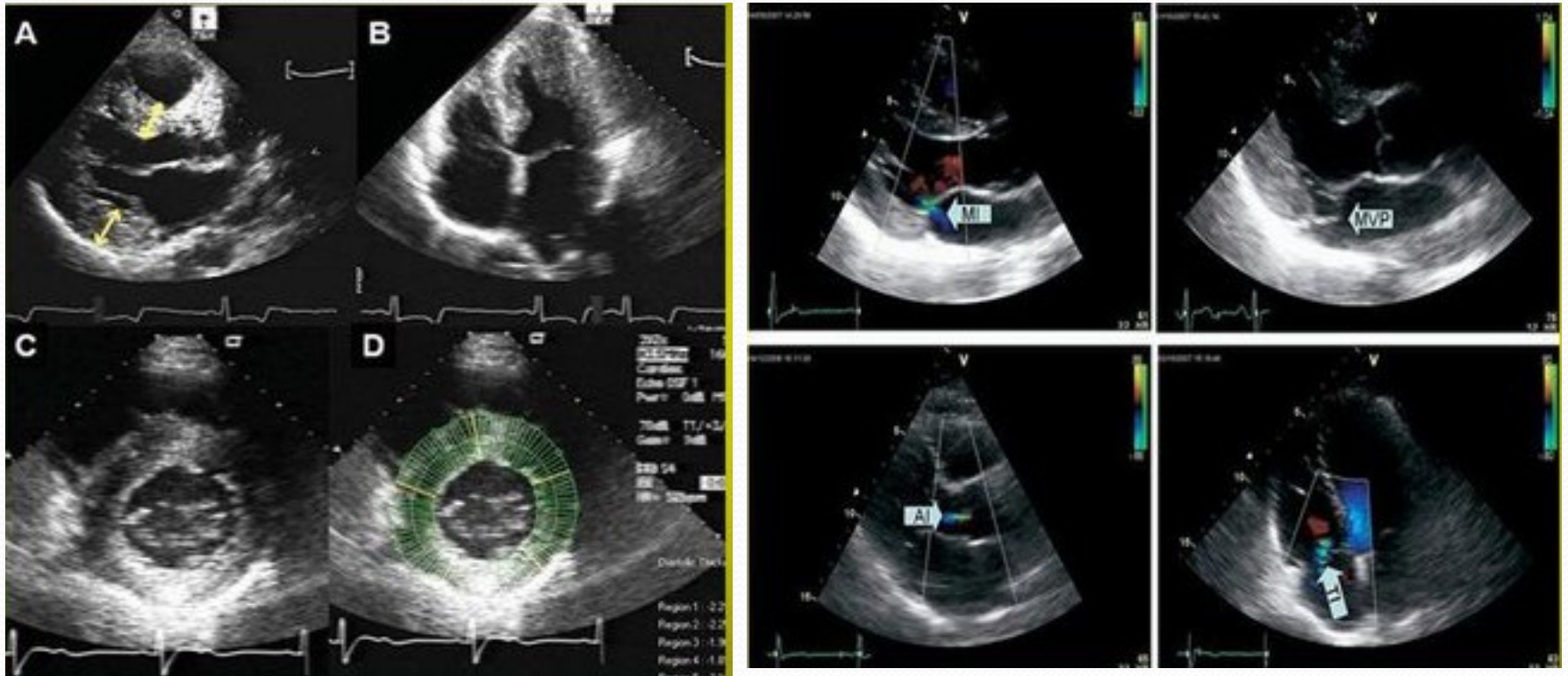
RomhiltEstes Criteria for LVH
Image 1 of 8



Високофректно ЕКГ при пациент с Fabry



ЕХОКГ





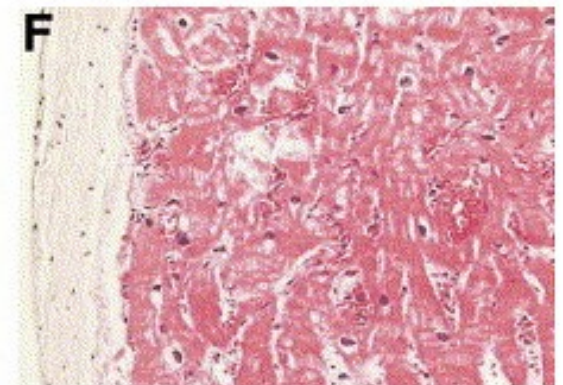
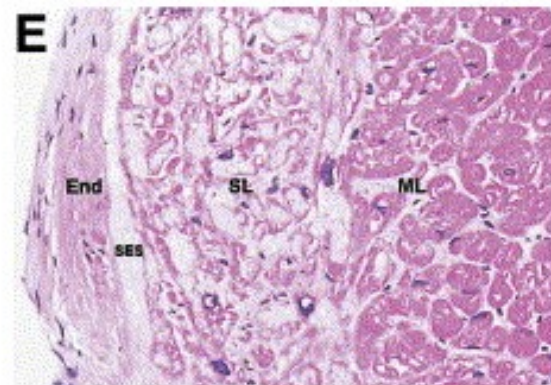
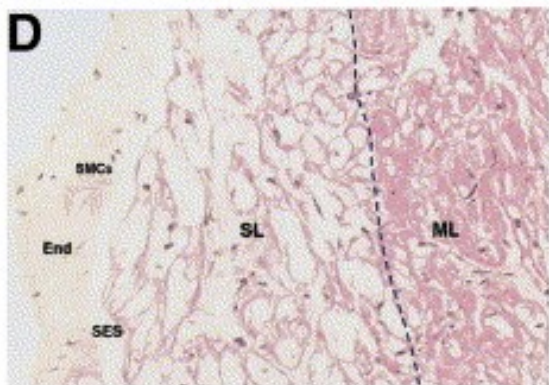
Концентрична ЛК хипертрофия

Митрална инсуфициенция от органичен тип

Clinical Research

Fabry's Disease Cardiomyopathy : Echocardiographic Detection of Endomyocardial Glycosphingolipid Compartmentalization

Maurizio Pieroni, MD, PhD[†], Cristina Chimenti, MD, PhD^{†, ‡}, Francesco De Cobelli, MD[§], Emanuela Morgante, MD^{||}, Alessandro Del Maschio, MD[§], Carlo Gaudio, MD[†], Matteo Antonio Russo, MD^{||, ¶}, Andrea Frustaci, MD^{†, ‡}  



T₁ Mapping With Cardiovascular MRI Is Highly Sensitive for Fabry Disease Independent of Hypertrophy and Sex

Richard B. Thompson, Kelvin Chow, Aneal Khan, Alicia Chan, Miriam Shanks, Ian Paterson and Gavin Y. Oudit

Circ Cardiovasc Imaging. 2013;6:637-645; originally published online August 6, 2013;

doi: 10.1161/CIRCIMAGING.113.000482

Circulation: Cardiovascular Imaging is published by the American Heart Association, 7272 Greenville Avenue, Dallas, TX 75231

Copyright © 2013 American Heart Association, Inc. All rights reserved.

Print ISSN: 1941-9651. Online ISSN: 1942-0080

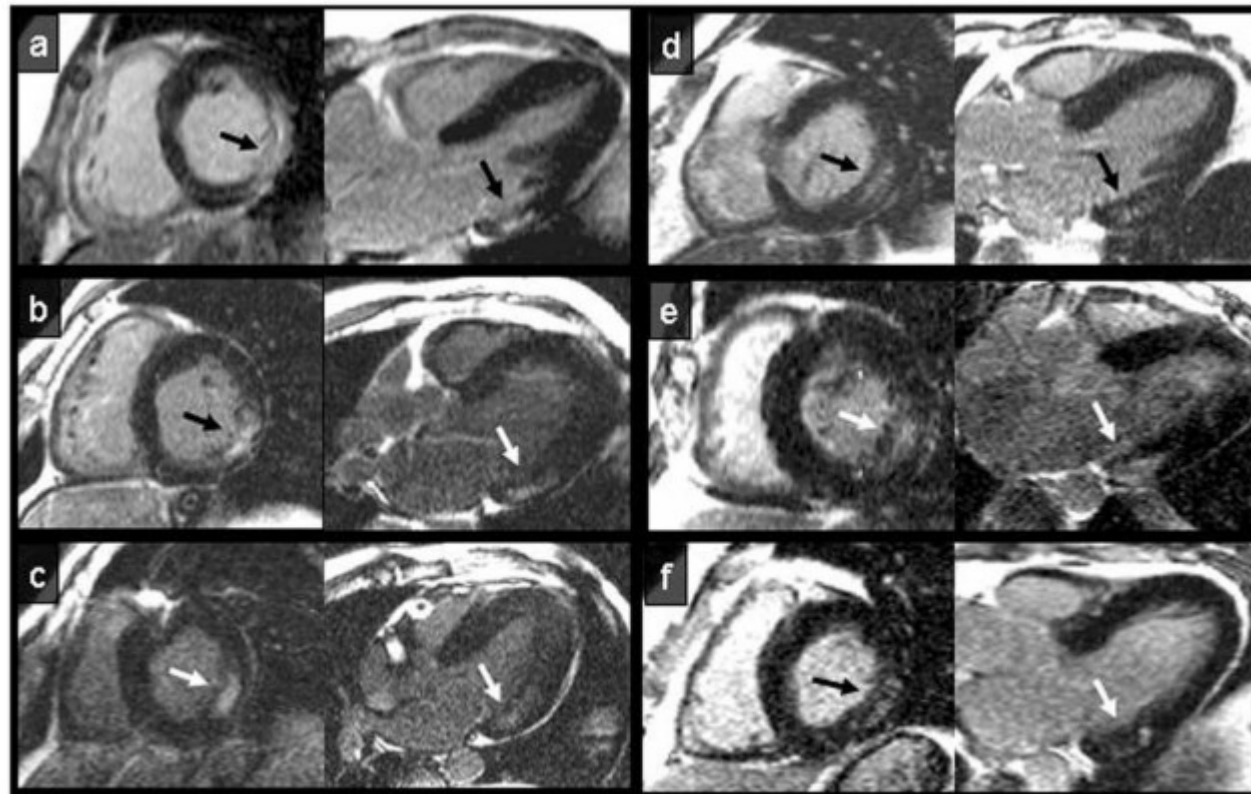


Fig. 2 Six Cases of basal infero-lateral hyperenhancement in AFD without wall motion abnormalities. Short (left column) and long axis views. Patient (a) is female, the rest male. Six cases are shown to demonstrate the consistency of the finding.



Ехокардиографска оценка на миокардната
дисфункция при пациенти с болест на Fabry
Предварителни резултати

**Sv. Tsonev, E. Manov, N. Runev,
R. Shabani, T. Donova, E. Paskalev**

- Цел: Да се изследват морфологични и функционални промени при пациенти с болест на Fabry чрез 2D-ЕхоКГ и Tissue Doppler Imaging (TDI).

Материал и методи: В България има общо идентифицирани 23 пациенти с болестта на Fabry, от които на лечение- 12:

6 от тях

(4 мъже и 2 жени, на възраст 19-60 години)

с хистологично потвърдени хроничен гломерулонефрит
и

запазена бъбречна функция са участвали.

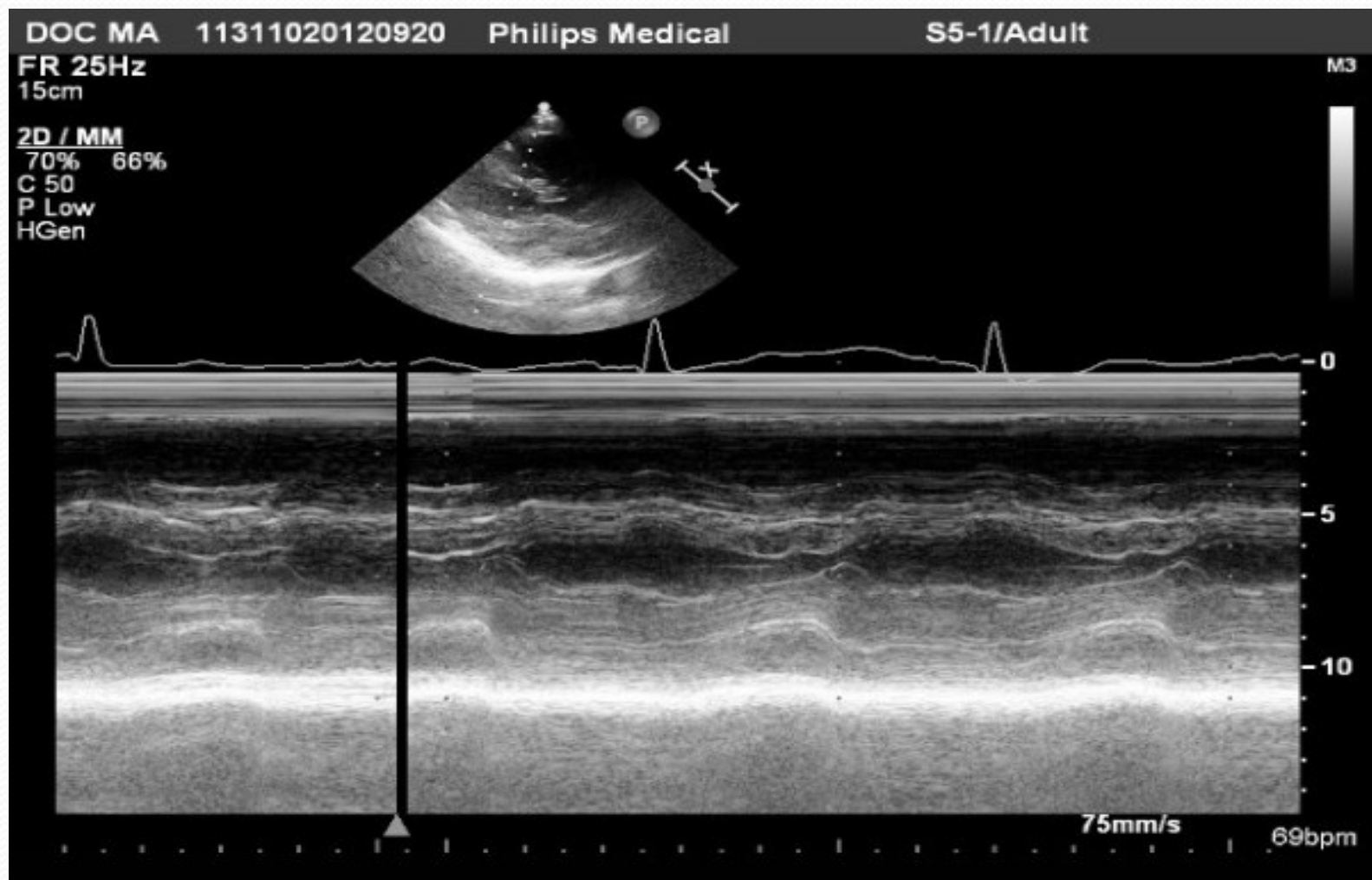
Четирима пациенти са имали добре контролирани и третирани в съответствие с препоръките, артериална хипертония (АХ),

2 страдат от бронхиална астма и

1 от полиартрит и ангиокератома.

Всички пациенти са били подложени на ЕКГ, ТТЕ: M-mode, 2D-ЕхоКГ, доплер и TDI.

Млад мъж на 25г. с Fabry



11311020120920

S5-1/Adult

M3

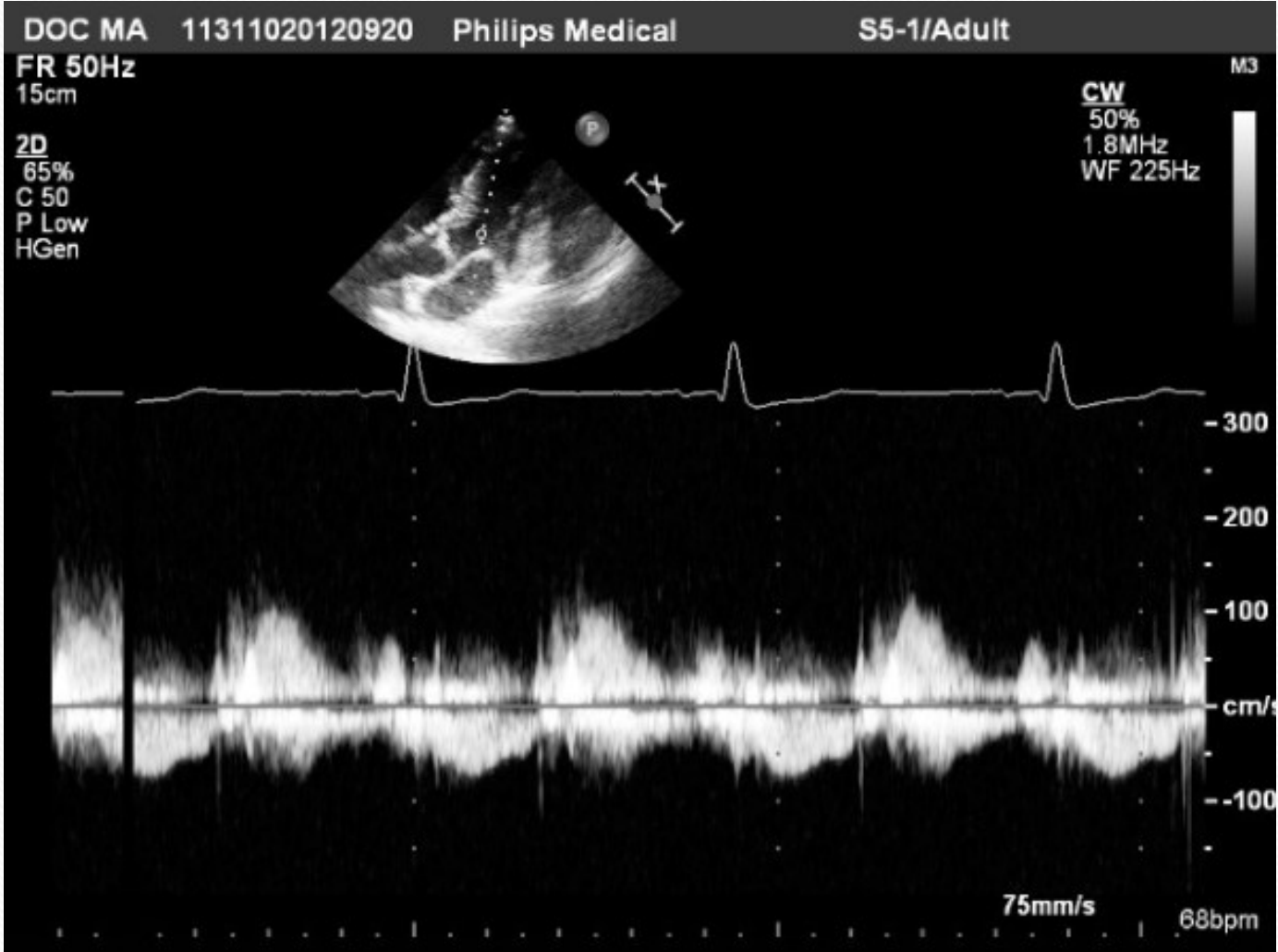
FR 50Hz
15cm

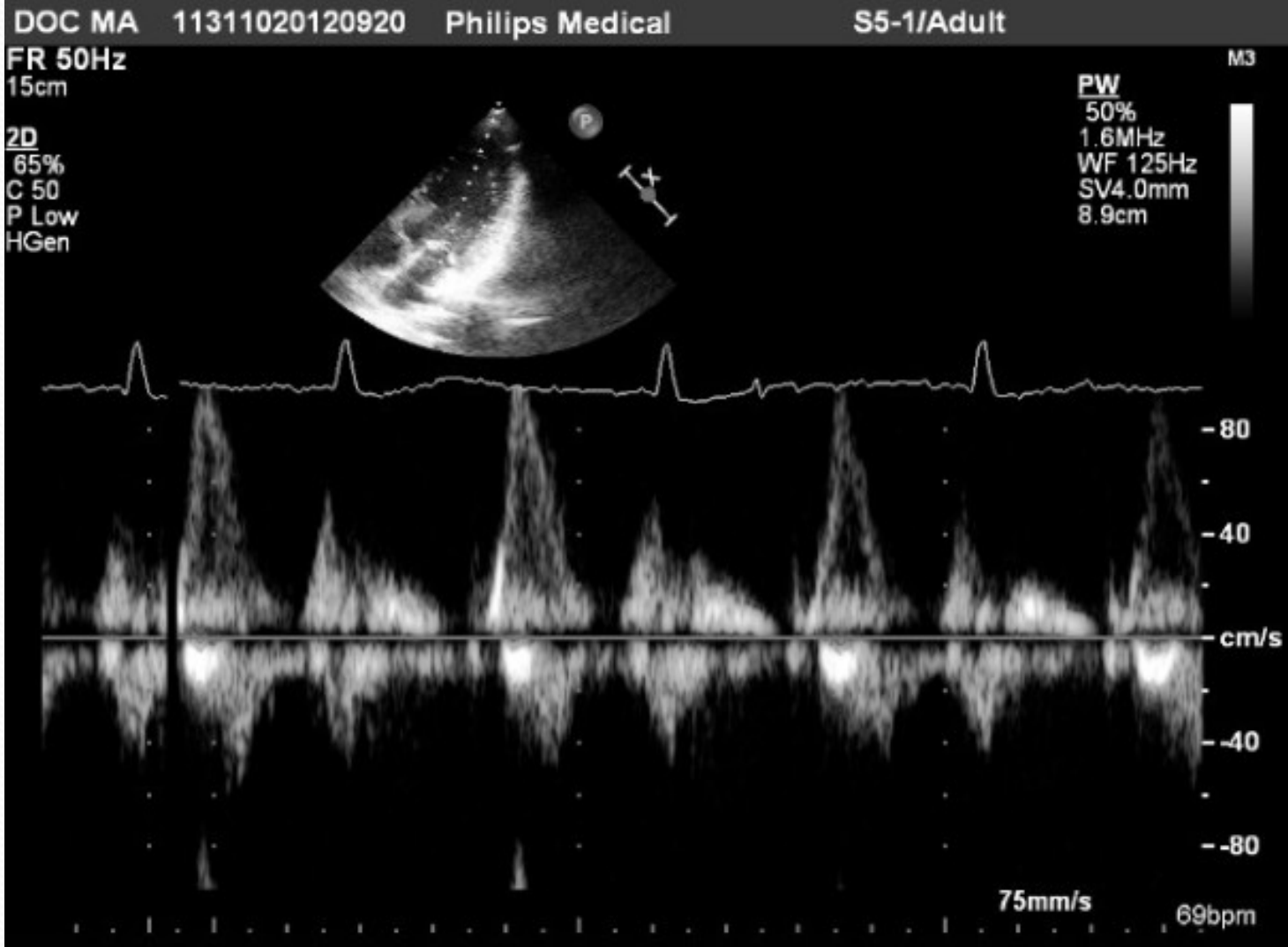
2D
65%
C 50
P Low
HGen



JPEG

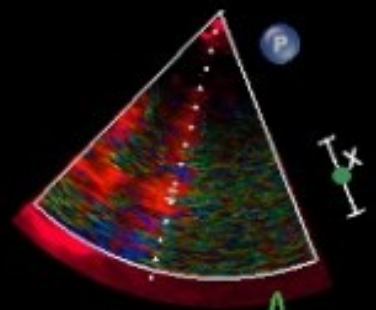
74 bpm



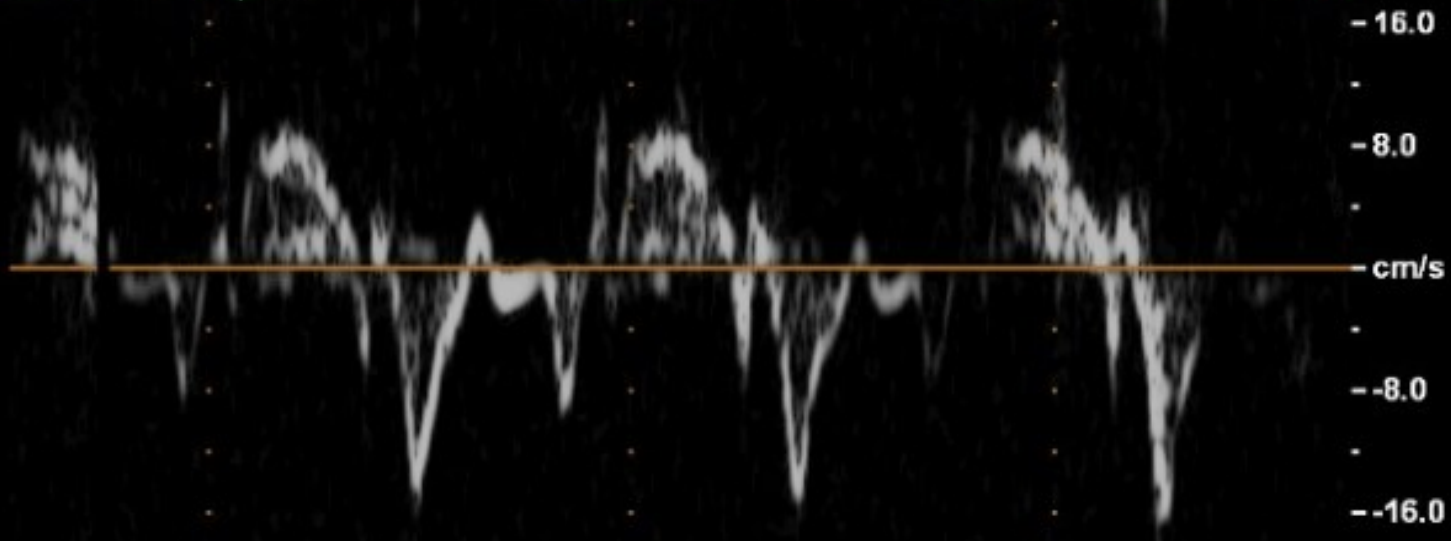


FR 83Hz
15cm

2D
82%
C 35
P Low
HGen
TDI
89%
3.4MHz



PW
85%
3.6MHz
SV5.0mm
9.6cm



75mm/s 67bpm

Резултати

В групата на шестте оценявани пациенти ЕхоКГ находка може да се обобщи както следва:

В сички от тях, независимо от пол, възраст и съпътстващи заболявания, са имали лека левокамерна (LV) хипертрофия (средна дебелина междукамерната преграда - 12.4 mm; дебелина на задната стена - 12.0 mm) и фракция на изтласкване запазена LV (EF, средно 61%)

Анормално релаксация LV е установено само при пациенти с хипертрофия на LV и АН

При всички 6 пациента се установява намален longitudinal strain (GLS, средно -6%).

Средните пикови скорости на медиалния и латералния МК пръстен, оценени чрез TDI също са намалени:

Parameter	e`	a`	s`
Average velocity of the lateral mitral annulus (cm/s)	4.1	0.94	1.41
Average velocity of the medial mitral annulus (cm/s)	3.05	1.99	1.29

Заклучение:

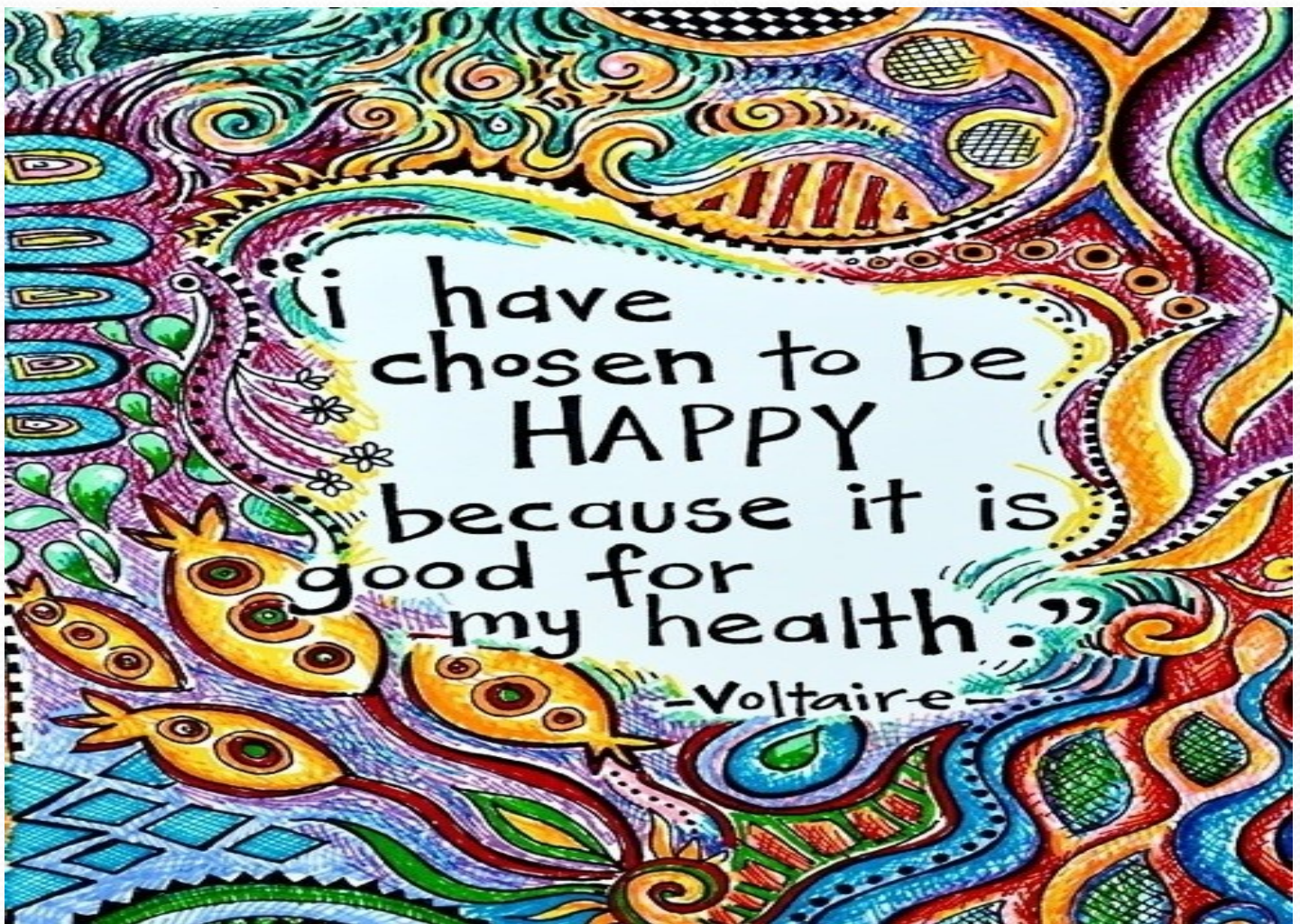
При всички изследвани пациенти с Fabry disease и запазена глобална LVEF се установяват значимо редуцирани GLS и средни скорости на медиалния и латералния МК пръстен.

Тези находки може да са маркери на ранно миокардно увреждане.

Заклучение

Оценката при пациенти с болестта на Fabry се нуждае от по-разширени параметри от ЕКГ и ЕхоКГ изследването. Това е необходимо, за ранно откриване таргетното органно увреждане.

Необходима е дигитална база данни за по-добро и ранно разпознаване, лекуване и проследяване. Налице е ясна необходимост да се идентифицират EXCELLENCE центрове, където пациентите с Fabry ще подлежат на обстоен преглед, лечение и проследяване. Мултидисциплинарен подход е за предпочитане



i have
chosen to be
HAPPY
because it is
good for
my health.”

-Voltaire-