

Conturarea unui fenotip specific la rezonanță magnetică cardiovasculară al cardiomiopatiei aritmogene izolate de ventricul stâng secundară mutațiilor genei desmoplakinei

Defining a specific cardiovascular magnetic resonance phenotype in isolated left ventricular arrhythmogenic cardiomyopathy due to desmoplakin mutations

Sebastian Onciul, Robert Adam, Adrian Giucă, Radu Nicolaescu, Răzvan Capșa, Ruxandra Jurcuț

Mutațiile desmozomale pot conduce la fenotipuri variate de cardiomiopatie aritmogenă (CA), unele cu afectare predominant a ventriculului drept (VD), altele cu afectare biventriculară, iar altele cu afectare izolată a ventriculului stâng (VS). Diagnosticul prin rezonanță magnetică cardiovasculară (RMC) al CA cu afectare izolată a VS este unul dificil, cel mai frecvent fiind confundată cu o afectare post-miocardică a VS. Totuși literatura curentă descrie anumite caracteristici RMC care par să aibă potențialul de a contura în viitorul apropiat un tablou imagistic specific, unic al acestei forme particulare de CA.

Ilustrăm prin acest pictorial trăsăturile caracteristice la RMC în două cazuri de CA izolată de VS secundară unor mutații patogene ale genei desmoplakinei: L834G și respectiv Arg2284X. Examenul RMC a identificat caracteristici comune celor 2 cazuri, respectiv fibroză subepicardică extensivă, circumferențială (ring-like) la nivelul tuturor etajelor ventriculare în condițiile unui VS doar ușor dilatat, cu disfuncție sistolică ușoară, cu o fracție de ejecție >45%. În ambele cazuri VD avea dimensiuni și funcție sistolică normală, fără tulburări de cinetică regională.

Fibroza subepicardică descrisă în cele două cazuri poate fi ușor interpretată drept cicatrice post-miocardică, însă aspectul *ring-like* și extensia impresionantă fibrotică fără a rezulta în disfuncție sistolică severă sugerează mai degrabă o CA izolată a VS. Luarea în considerare a acestor indicii imagistice poate trage un semnal de alarmă pentru clinician ce va conduce la un diagnostic neîntârziat al acestor pacienți.