



The Role of Cardiac MRI in the Diagnosis of Fabry Disease

파브리병에서의 심장 자기공명영상의 역할

Yoo Jin Hong, MD , Young Jin Kim, MD*

Department of Radiology, Research Institute of Radiological Science, Severance Hospital, Yonsei University College of Medicine, Seoul, Korea

Fabry disease is a rare X-linked metabolic disorder that is characterized by the accumulation of glycosphingolipids in various organs, resulting from the deficiency of alpha-galactosidase A. Cardiac involvement is relatively common; myocardial inflammation, left ventricular hypertrophy, and myocardial fibrosis secondary to abnormal lipid deposition in myocytes are often observed. Hence, the diagnosis of cardiac involvement is crucial for evaluating patient prognosis. Cardiac MRI is the standard technique for measuring the function, volume, and mass of the ventricles. It is also useful for myocardial tissue characterizations. The evaluation of native myocardial T1 values can facilitate early diagnosis of cardiac involvement, while measurements of left ventricular myocardial mass can be used to monitor treatment outcomes, in patients with Fabry disease. Consequently, cardiac MRI can provide useful information for diagnosing, monitoring, and treating patients with Fabry disease.

Index terms Fabry Disease; Magnetic Resonance Imaging; Cardiomyopathies; Genes; Alpha-Galactosidase

서론

파브리병(Fabry disease 또는 Anderson-Fabry disease)은 1:40000~115000 정도의 유병률을 보이는 매우 드문 X-연관 유전 대사 질환으로 GLA 유전자 이상으로 인한 알파 갈락토시다아제(alpha galactosidase A)의 결핍으로 인하여 globotriaosylceramide (이하 Gb3; GL3)라는 물질이 전신 기관의 상피세포, 혈관의 평활근 세포, 신장, 심장, 신경 세포 등에 축적되어 문제를 일으키는 질환이다(Fig. 1).

파브리병은 GLA 유전자 이상에 따라 전형적, 비 전형적 타입으로 나뉘며 약 600개 이상의 GLA 유전자 변이가 알려져 있다. 전형적 타입은 알파 갈락토시다아제 A의 활성도가 전혀 없어 더 심한 증상과 나쁜 예후를 보이며 10세 이전 남자 환자에서 발병한다(1, 2). 비 전형적

Received November 29, 2019
Revised March 3, 2020
Accepted March 24, 2020

*Corresponding author
Young Jin Kim, MD
Department of Radiology,
Research Institute
of Radiological Science,
Severance Hospital,
Yonsei University
College of Medicine,
50-1 Yonsei-ro, Seodaemun-gu,
Seoul 03722, Korea.

Tel 82-2-2228-7400
Fax 82-2-2227-8337
E-mail dryj@yuhs.ac

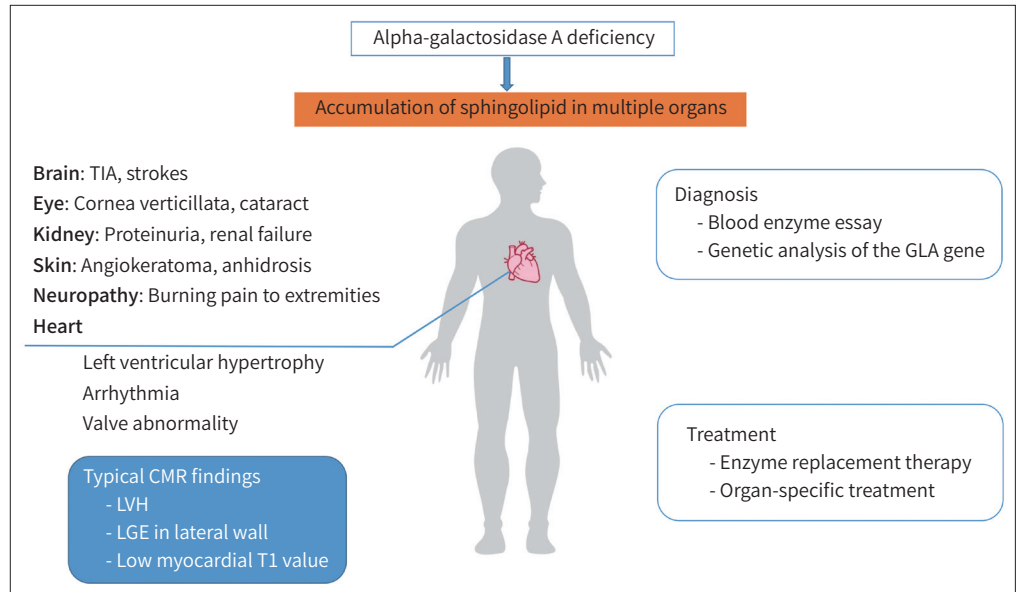
This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0>) which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

ORCID iDs

Yoo Jin Hong
[https://
orcid.org/0000-0002-7276-0944](https://orcid.org/0000-0002-7276-0944)
Young Jin Kim
[https://
orcid.org/0000-0002-6235-6550](https://orcid.org/0000-0002-6235-6550)

Fig. 1. A schematic diagram for Fabry disease.

Fabry disease is a genetic disease caused by an abnormality in the GLA gene that leads to a deficiency of alpha-galactosidase A and consequent accumulation of globotriaosylceramide (Gb3; GL3) in body organs. The management of symptoms and enzyme therapy may delay the progress of the disease. CMR = cardiac MRI, LGE = late gadolinium enhancement, LVH = left ventricular hypertrophy, TIA = transient ischemic attack



타입에서는 약 2~20% 정도의 알파 갈락토시다아제 활성도가 남아있어 좀 더 약한 증상을 보이며 주로 40~50대 여자에서 많이 발병한다(1). 주 증상은 사지 말단 통증, 혈관 각화증, 무한증, 각막 이상증 등이 있으며 신장, 심장, 뇌혈관 질환의 침범 정도가 환자의 예후를 결정하는 것으로 알려져 있다(1, 2).

전체 파브리병 환자의 40~60%에서 심장 침범이 나타나며 주로 비 전형적 타입에서 심장 침범이 흔하다(1, 3, 4). 파브리병 환자의 심장 침범은 심근 세포, 판막, 전도 체계 등에 GL3가 침착되어 발생한다. 하지만 실제 비정상적 지질 축적은 전체 심근 질량 5% 이내에서 일어나며 이것으로 인한 신호체계 전달의 활성화로 인한 심근의 비대, 섬유화, 심근 세포의 염증, 괴사, 위축(apoptosis) 등이 심장의 변화를 일으키는 것으로 알려져 있다(2, 5). 파브리병의 심장 침범으로는 좌심실의 동심성 비대가 가장 흔한 소견이며 그 외 판막 질환, 우심실 비대, 관상동맥 질환으로 인한 심근의 허혈, 경색, 서맥, 상 심실 빈맥, 심방세동 등의 부정맥을 초래할 수 있으며 급사의 원인이 된다(2).

심 초음파가 파브리병의 심장 침범을 진단하는 유용한 도구이며 보통 동 심성 심비대, 유두근의 비후, 이완 기능 장애 등을 보이기는 하지만 다른 좌심실 비대 질환과 감별하는데 한계가 있다(6).

심장 자기공명영상은 심장의 기능, 심실 부피, 질량 등을 측정하는데 있어서 표준 기법이며 심근의 조직 특성을 파악하고 이를 정량화하는데 유용한 도구로 알려져 있다(6, 7). 파브리병의 심장 침범을 진단하는데 다른 좌심실 심비대를 일으키는 심장 질환(예: 비후성 심근증)과 감별하는데 유용한 도구로 쓰일 수 있다(8, 9). 심장 자기공명영상의 다양한 기법을 통해 파브리병의 심장 침범 유무를 진단하고, 치료 모니터링, 예후 예측을 할 수 있는 도구로서 다양한 역할을 할 수 있을 것으로 기대되며 이에 대해 정리해보고자 한다.

Cine 기법

심장 자기공명영상은 심실의 기능, 부피, 질량 측정을 위한 표준 기법으로 알려져 있으며 정해진 위치, 축에서 촬영하기 때문에 객관적으로 평가할 수 있는 장점이 있다(6).

파브리병에 의한 심장 침범 시에는 좌심실 부피, 크기와 심근 수축력은 유지되고 좌심실의 질량이 증가하게 되는데 대부분 동심성 좌심실 비대를 초래하며 심실 중격과 후 벽이 두꺼워지게 된다(10). 25% 정도의 환자에서 우심실 비대도 동반된다(1). 기존 연구에 의하면 좌심실의 질량 수치와 알파 갈락토시다아제 A의 활성도와 반비례하는 양상을 보이는 것으로 알려져 있다(10). 일부에서는 좌심방 비대 소견을 보이기도 한다(1, 10). Cine 영상으로 측정된 좌심실 질량은 처음 진단 시 심장 침범 유무를 판단하는데 도움이 되며 질병의 진행 경과나 치료 효과를 판단하는 지표로 삼기도 한다(11-15). Messalli 등(12)의 보고에 따르면 16명의 파브리병 환자를 대상으로 효소(agalsidase beta) 치료 48개월 후에 심장 자기공명영상을 이용한 추적 검사를 했을 때 심실의 두께와 질량이 의미 있게 감소한 소견을 볼 수 있었다.

지연 조영증강(Late Gadolinium Enhancement) 기법

파브리병에서 특징적인 지연 조영증강 영상 소견은 주로 좌심실 기저 부와 중간 부위의 하 외측벽에 나타나며 심내 막하 부위는 침범하지 않는 것이 특징이다(16-19). 이러한 특징적인 지연 조영증강 소견은 환자의 60%까지 보인다고 알려져 있다(6, 20). 승모판의 환형의 섬유 골격과 중벽 계면 사이의 스트레스로 인해 이 부위의 섬유화가 두드러진다는 가설은 있지만 아직 확실히 밝혀진 바는 없다(18). 최근 연구에 따르면 파브리병의 심장 침범의 단계를 세 단계, 축적기, 심 근세포 비대 및 염증기, 섬유화기로 구분하였다. 일부 질병 초기의 지연 조영증강 영상은 염증을 시사하는 소견이며(16, 21) 이후 섬유화가 진행되면 범위가 확대된다(22). 섬유화를 시사하는 지연 조영증강 소견은 질병의 진행 경과 중 비교적 늦게 나타나는 소견이며(23). Beer 등(15)의 보고에 따르면 파브리병의 심장 침범이 확진된 환자에서 치료 전후 자기공명영상을 이용하여 추적 관찰했을 때 치료 전에 이미 지연 조영증강 소견이 있는 환자들은 추후에 이의 변화가 뚜렷하지 않고 오히려 지연 조영증강 소견이 증가하는 양상을 보였다. 이에 반해 치료 전에 지연 조영증강 소견이 없는 그룹은 치료 후에 지연 조영증강 소견이 새로 생기지 않았고 심실의 부피가 감소하는 소견을 보였다. 따라서 지연 조영증강 소견은 이미 비가역적인 변화가 있어 추후 치료 반응이 좋지 않을 수 있음을 시사하는 소견이다(15).

T1 지도화 기법

T1 지도화 기법은 심근의 이상 유무를 발견하고 이를 정량화할 수 있는 매우 유용한 기법이다(7, 24). 파브리병의 심장 침범 시에는 비정상적 지방 침착으로 인하여 심근의 조영증강 전 T1 수치가 의미 있게 낮아질 것으로 예상할 수 있다.

최근 T1 지도화 기법을 이용해 파브리병의 심장 침범 유무를 확인하고자 하는 노력이 확대되고 있다(8, 23, 25, 26). 이는 좌심실뿐 아니라 우심실에서도 관찰되는 소견이다(9, 27). 좌심실 비대를 일으키는 질병은 여러 가지가 있으며 대표적인 질환은 비후 성 심근 병증이다. 비후 성 심근 병증은 심근 섬유화로 인해 심근의 T1 수치가 증가하는 소견을 보이며 다른 좌심실 비대를 일으키는 질환(아밀로이드증 등) 역시 대부분 심근의 조영증강 전 T1 수치의 증가 소견을 보인다. T1 지도화 기법은 심근 비후와 심근 섬유화를 일으키는 다른 질병과 파브리병의 심장 침범을 감별할 수 있는 매우 유용한 기법이다(9, 25, 26).

특히 T1 지도화 기법을 이용하여 좌심실 비대나 섬유화가 일어나기 전 초기 상태의 파브리병을 진단할 수 있다(23, 25, 26, 28). 파브리병의 심장 침범은 질병이 진행될수록 비가역적인 심근 섬유화를 일으키기 때문에 심장 침범을 조기 발견하고 치료하는 것이 중요하며 T1 수치로 조기 진단이 가능할 것으로 기대된다(29).

흥미로운 점은 파브리병의 심장 침범은 위치에 따라 다른 양상을 보인다는 점이다(23, 24). 보통 심실 중격 부위에 지방 침착이 현저하여 이 부위의 심근의 조영증강 전 T1 수치가 저하되고 심실의 하 외 측벽은 섬유화가 진행되어 T1 수치가 증가한다(Fig. 2) (23, 26). 중격 부위 T1 수치는 파브리병의 진단율이 매우 높을 뿐 아니라(8, 9) 질병의 활성도와 연관된 바이오마커인 트로포닌, Lyso-Gb3나 심실 두께와 높은 연관성을 보여 심장 침범의 진행 정도를 판단하는 데 사용할 수 있다(23, 25). 또한 중격 부위의 T1 수치는 관찰자 간, 관찰자 내의 측정 일치도가 매우 높아(26) 앞으로 파브리병의 진단뿐 아니라 질병의 진행 경과 관찰(30), 치료 효과 모니터링에도 유용한 지표로 이용될 것으로 보이며(23) 추후 예후 예측인자로서 역할을 할 수 있을 것으로 기대된다(28).

파브리병의 심장 침범으로 인하여 심근의 T1 값은 낮아지는데 비해 이 부위의 심근 세포 외 부피 비율(extracellular volume fraction; 이하 ECV)의 변화는 뚜렷하지 않은 것으로 보고되어 있다(9). 하지만 심장 섬유화가 진행되면 ECV 수치는 올라가게 된다(25).

T2 지도화 기법

T2 수치는 주로 염증이나 부종에 예민한 지표로 알려져 있어 급성 심근 경색에 동반된 심근 부종이나 심근 염을 진단하는데 유용하다(31, 32). 위에서 언급했듯이 최근 연구에서 파브리병의 심장 침범의 진행 단계에 심근 세포 비후 및 염증이 있음이 제시되었고 이 시기에는 심근 비대가 일어나기 전에 주로 하 외 측벽에 지연 조영증강이 보이며 이는 염증을 시사하는 소견이라고 하였다(16, 22). 이를 진단하는데 심근 T2 수치의 유용성이 보고되고 있으며 T2 수치는 염증 및 질병의 활성도를 나타낸다고 보고하고 있다(12, 16). Nordin 등(16, 22)은 파브리병 환자 47명을 대상으로 한 연구에서 하외측벽에 지연 조영증강이 보이는 부위의 T2 수치가 다른 그룹(비후 성 심근 병증, 만성 심근 경색) 환자에 비해 의미 있게 높은 것을 보고하였으며(각각 64 ± 7 ms, 55 ± 4 ms 및 54 ± 3 ms, $p < 0.001$) 이 부위의 지연 조영증강은 만성 염증에 의한 것이라고 하였다. T2 수치가 질병의 활성도를 나타내는 또 다른 바이오마커의 역할을 할 수 있을 것으로 기대하였다.

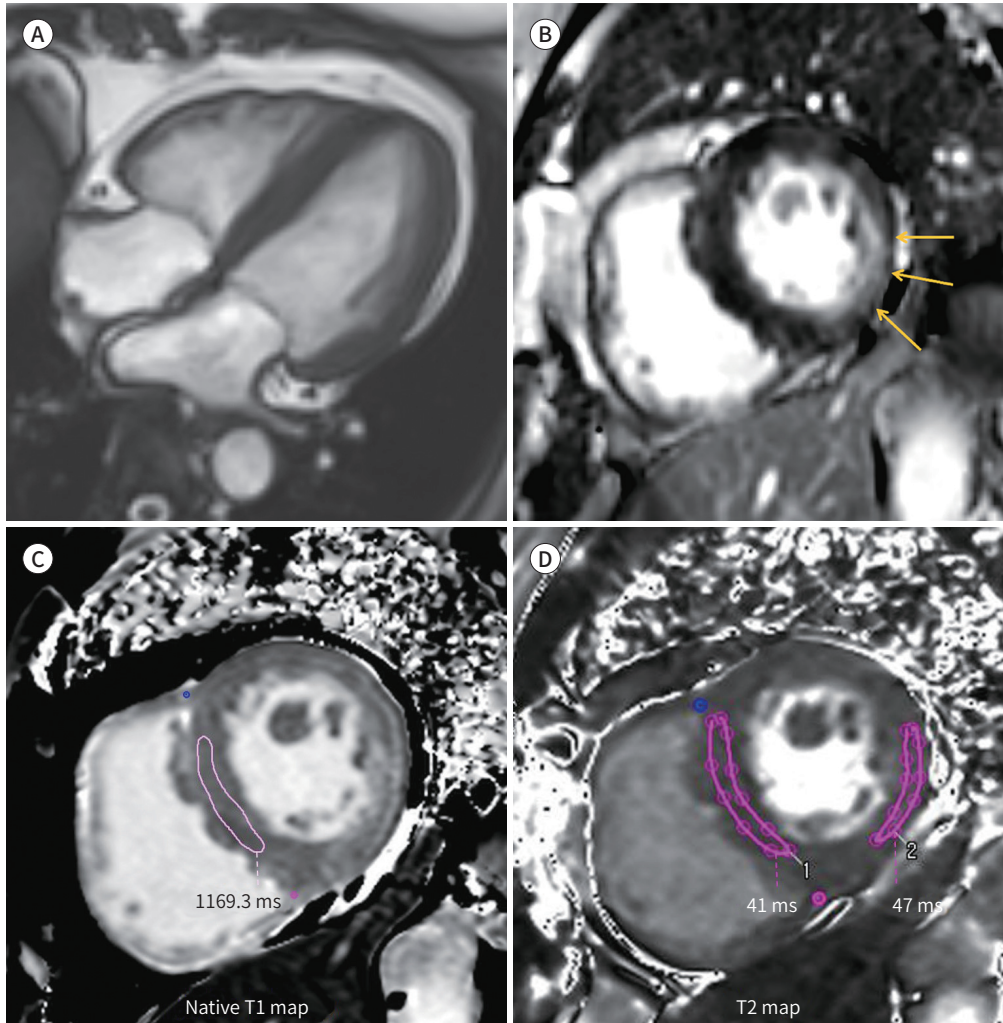
Fig. 2. Cardiac MR images showing cardiac manifestations of Fabry disease.

A. Concentric left ventricular hypertrophy can be seen in the cine image, with a left ventricular mass index of 80.5 g/m^2 [normal: $62 \pm 7.5 \text{ g/m}^2$ (35)] and end diastolic interventricular septum thickness of 14 mm [normal: $5.3 \pm 0.9 \text{ mm}$ (36)].

B. A typical pattern of delayed enhancement of Fabry disease is seen (arrows); the manifestation does not affect the subendocardial area at the thickened inferolateral wall (7.6 mm).

C. The T1 map shows an interventricular septum T1 value of 1169.3 ms (normal: 1219 ms), while the global T1, extracellular volume fraction are slightly elevated to 1227.3 ms and 27%, respectively.

D. The T2 map shows an interventricular septum T2 value of 41 ms (normal: 40 ms), but the T2 of the inferolateral wall with delayed enhancement is elevated to 47 ms.



관류 기법

파브리병은 혈관의 상피세포, 평활근 세포 등을 침범하여 혈관 이상을 초래하며 관상동맥 이상을 일으킬 수 있다. 특히 미세혈관질환을 일으켜 심근 관류에 이상을 일으킴이 보고되었다(1, 33, 34). 자기공명영상을 이용한 관류 영상은 이러한 관류 이상을 평가하는데 큰 역할을 할 수 있을 것으로 기대된다.

결론

심장 자기공명영상은 파브리병 환자에서 심장 침범 유무를 진단하고, 치료 모니터링 등을 할 수 있는 도구로서 다양한 역할을 할 수 있을 것으로 기대된다.

Author Contributions

Conceptualization, K.Y.J.; data curation, H.Y.J.; methodology, all authors; supervision, K.Y.J.; visualization, all authors; writing—original draft, H.Y.J.; and writing—review & editing, K.Y.J.

Conflicts of Interest

The authors have no potential conflicts of interest to disclose.

Acknowledgments

We are pleased to acknowledge Ms. Inseon Park who illustrated Fig. 1.

REFERENCES

1. El-Abassi R, Singhal D, England JD. Fabry's disease. *J Neurol Sci* 2014;344:5-19
2. Zarate YA, Hopkin RJ. Fabry's disease. *Lancet* 2008;372:1427-1435
3. Linhart A, Palecek T, Bultas J, Ferguson JJ, Hrudová J, Karetová D, et al. New insights in cardiac structural changes in patients with Fabry's disease. *Am Heart J* 2000;139:1101-1108
4. Schiffmann R, Warnock DG, Banikazemi M, Bultas J, Linthorst GE, Packman S, et al. Fabry disease: progression of nephropathy, and prevalence of cardiac and cerebrovascular events before enzyme replacement therapy. *Nephrol Dial Transplant* 2009;24:2102-2111
5. Linhart A, Elliott PM. The heart in Anderson-Fabry disease and other lysosomal storage disorders. *Heart* 2007;93:528-535
6. Serra W, Marziliano N. Role of cardiac imaging in Anderson-Fabry cardiomyopathy. *Cardiovasc Ultrasound* 2019;17:1
7. Messroghli DR, Moon JC, Ferreira VM, Grosse-Wortmann L, He T, Kellman P, et al. 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). *J Cardiovasc Magn Reson* 2017;19:75
8. Thompson RB, Chow K, Khan A, Chan A, Shanks M, Paterson I, et al. T1 mapping with cardiovascular MRI is highly sensitive for Fabry disease independent of hypertrophy and sex. *Circ Cardiovasc Imaging* 2013;6:637-645
9. Karur GR, Robison S, Iwanochko RM, Morel CF, Crean AM, Thavendiranathan P, et al. Use of myocardial T1 mapping at 3.0 T to differentiate Anderson-Fabry disease from hypertrophic cardiomyopathy. *Radiology* 2018;288:398-406
10. Wu JC, Ho CY, Skali H, Abichandani R, Wilcox WR, Banikazemi M, et al. Cardiovascular manifestations of Fabry disease: relationships between left ventricular hypertrophy, disease severity, and alpha-galactosidase A activity. *Eur Heart J* 2010;31:1088-1097
11. Rombach SM, Smid BE, Linthorst GE, Dijkgraaf MG, Hollak CE. Natural course of Fabry disease and the effectiveness of enzyme replacement therapy: a systematic review and meta-analysis: effectiveness of ERT in different disease stages. *J Inherit Metab Dis* 2014;37:341-352
12. Messalli G, Imbriaco M, Avitabile G, Russo R, Iodice D, Spinelli L, et al. Role of cardiac MRI in evaluating patients with Anderson-Fabry disease: assessing cardiac effects of long-term enzyme replacement therapy. *Radiol Med* 2012;117:19-28
13. Lin HY, Liu HC, Huang YH, Liao HC, Hsu TR, Shen CI, et al. Effects of enzyme replacement therapy for cardiac-type Fabry patients with a Chinese hotspot late-onset Fabry mutation (IVS4+919G>A). *BMJ Open* 2013; 3:e003146
14. Goker-Alpan O, Longo N, McDonald M, Shankar SP, Schiffmann R, Chang P, et al. An open-label clinical trial

of agalsidase alfa enzyme replacement therapy in children with Fabry disease who are naïve to enzyme replacement therapy. *Drug Des Devel Ther* 2016;10:1771-1781

15. Beer M, Weidemann F, Breunig F, Knoll A, Koeppel S, Machann W, et al. Impact of enzyme replacement therapy on cardiac morphology and function and late enhancement in Fabry's cardiomyopathy. *Am J Cardiol* 2006;97:1515-1518
16. Nordin S, Kozor R, Bulluck H, Castelletti S, Rosmini S, Abdel-Gadir A, et al. Cardiac Fabry disease with late gadolinium enhancement is a chronic inflammatory cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol* 2016;68:1707-1708
17. Moon JC, Sachdev B, Elkington AG, McKenna WJ, Mehta A, Pennell DJ, et al. Gadolinium enhanced cardiovascular magnetic resonance in Anderson-Fabry disease. Evidence for a disease specific abnormality of the myocardial interstitium. *Eur Heart J* 2003;24:2151-2155
18. Deva DP, Hanneman K, Li Q, Ng MY, Wasim S, Morel C, et al. Cardiovascular magnetic resonance demonstration of the spectrum of morphological phenotypes and patterns of myocardial scarring in Anderson-Fabry disease. *J Cardiovasc Magn Reson* 2016;18:14
19. De Cobelli F, Esposito A, Belloni E, Pieroni M, Perseghin G, Chimenti C, et al. Delayed-enhanced cardiac MRI for differentiation of Fabry's disease from symmetric hypertrophic cardiomyopathy. *AJR Am J Roentgenol* 2009;192:W97-W102
20. Weidemann F, Beer M, Kralewski M, Siwy J, Kampmann C. Early detection of organ involvement in Fabry disease by biomarker assessment in conjunction with LGE cardiac MRI: results from the SOPHIA study. *Mol Genet Metab* 2019;126:169-182
21. Nappi C, Altiero M, Imbriaco M, Nicolai E, Giudice CA, Aiello M, et al. First experience of simultaneous PET/MRI for the early detection of cardiac involvement in patients with Anderson-Fabry disease. *Eur J Nucl Med Mol Imaging* 2015;42:1025-1031
22. Nordin S, Kozor R, Medina-Menacho K, Abdel-Gadir A, Baig S, Sado DM, et al. Proposed stages of myocardial phenotype development in Fabry disease. *JACC Cardiovasc Imaging* 2019;12:1673-1683
23. Roller FC, Fuest S, Meyer M, Harth S, Gündüz D, Bauer P, et al. Assessment of cardiac involvement in Fabry disease (FD) with native T1 mapping. *Rofo* 2019;191:932-939
24. Kim PK, Hong YJ, Im DJ, Suh YJ, Park CH, Kim JY, et al. Myocardial T1 and T2 mapping: techniques and clinical applications. *Korean J Radiol* 2017;18:113-131
25. Sado DM, White SK, Piechnik SK, Banyersad SM, Treibel T, Captur G, et al. Identification and assessment of Anderson-Fabry disease by cardiovascular magnetic resonance noncontrast myocardial T1 mapping. *Circ Cardiovasc Imaging* 2013;6:392-398
26. Pica S, Sado DM, Maestrini V, Fontana M, White SK, Treibel T, et al. Reproducibility of native myocardial T1 mapping in the assessment of Fabry disease and its role in early detection of cardiac involvement by cardiovascular magnetic resonance. *J Cardiovasc Magn Reson* 2014;16:99
27. Pagano JJ, Chow K, Khan A, Michelakis E, Paterson I, Oudit GY, et al. Reduced right ventricular native myocardial T1 in Anderson-Fabry disease: comparison to pulmonary hypertension and healthy controls. *PLoS One* 2016;11:e0157565
28. Camporeale A, Pieroni M, Pieruzzi F, Lusardi P, Pica S, Spada M, et al. Predictors of clinical evolution in prehypertrophic Fabry disease. *Circ Cardiovasc Imaging* 2019;12:e008424
29. Weidemann F, Niemann M, Störk S, Breunig F, Beer M, Sommer C, et al. Long-term outcome of enzyme-replacement therapy in advanced Fabry disease: evidence for disease progression towards serious complications. *J Intern Med* 2013;274:331-341
30. Nordin S, Dancy L, Moon JC, Sado DM. Clinical applications of multiparametric CMR in left ventricular hypertrophy. *Int J Cardiovasc Imaging* 2018;34:577-585
31. Bohnen S, Radunski UK, Lund GK, Kandolf R, Stehning C, Schnackenburg B, et al. Performance of t1 and t2 mapping cardiovascular magnetic resonance to detect active myocarditis in patients with recent-onset heart failure. *Circ Cardiovasc Imaging* 2015;8:e003073
32. McAlindon EJ, Pufulete M, Harris JM, Lawton CB, Moon JC, Manghat N, et al. Measurement of myocardium at risk with cardiovascular MR: comparison of techniques for edema imaging. *Radiology* 2015;275:61-70
33. Kalliokoski RJ, Kalliokoski KK, Sundell J, Engblom E, Penttinen M, Kantola I, et al. Impaired myocardial perfusion reserve but preserved peripheral endothelial function in patients with Fabry disease. *J Inherit Metab Dis* 2005;28:563-573
34. Elliott PM, Kindler H, Shah JS, Sachdev B, Rimoldi OE, Thaman R, et al. Coronary microvascular dysfunction

in male patients with Anderson-Fabry disease and the effect of treatment with alpha galactosidase A. *Heart* 2006;92:357-360

35. Kawel-Boehm N, Maceira A, Valsangiacomo-Buechel ER, Vogel-Claussen J, Turkbey EB, Williams R, et al. Normal values for cardiovascular magnetic resonance in adults and children. *J Cardiovasc Magn Reson* 2015; 17:29
36. Kawel N, Turkbey EB, Carr JJ, Eng J, Gomes AS, Hundley WG, et al. Normal left ventricular myocardial thickness for middle-aged and older subjects with steady-state free precession cardiac magnetic resonance: the multi-ethnic study of atherosclerosis. *Circ Cardiovasc Imaging* 2012;5:500-508

파브리병에서의 심장 자기공명영상의 역할

홍유진 · 김영진*

파브리병(Fabry disease)은 매우 드문 X-연관 유전 대사 질환으로 알파 갈락토시다아제(alpha galactosidase A)의 결핍으로 인하여 다양한 세포 및 기관에 글리코스핑고지질(glycosphingolipid)의 축적을 초래하는 질환이다. 심장 침범이 비교적 흔하며 비정상적인 지질침착으로 인한 심근 염증, 좌심실 비대 및 심근 섬유증을 일으킨다. 심장 침범은 환자 예후를 결정하는 중요한 요인이므로 이를 진단하는 것은 매우 중요하다. 심장 자기공명영상은 심실의 기능, 부피 측정을 위한 표준기법으로 알려져 있으며 심근의 조직 변화를 볼 수 있는 유용한 기법이다. 특히 최근 많이 쓰이는 T1 지도화 기법을 통한 심근 조영 전 T1 수치를 이용하여 파브리병의 심장 침범을 조기 진단할 수 있으며 자기공명영상을 이용한 심근 질량 측정으로 치료 모니터링을 할 수 있다. 심장 자기공명영상은 파브리병 환자에서 다양한 역할을 할 수 있을 것으로 생각되며 이에 대해 정리해보고자 한다.

연세대학교 의과대학 세브란스병원 영상의학과