



## INTRODUÇÃO

A ataxia de Friedreich (AF) é uma doença autossômica recessiva e a ataxia hereditária mais comum, com prevalência estimada de 1 por 50.000.

O envolvimento cardíaco é visto em até 85% dos adultos jovens com AF e é a principal causa de morte, em geral por insuficiência cardíaca (IC) ou arritmias entre a terceira e quarta décadas de vida.

**A cardiomiopatia (CMP) associada a AF é caracterizada por hipertrofia ventricular esquerda (HVE) concêntrica.**

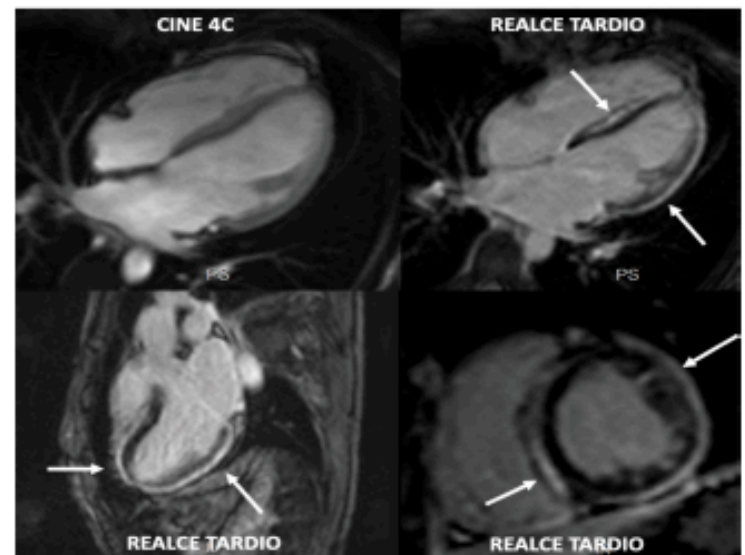
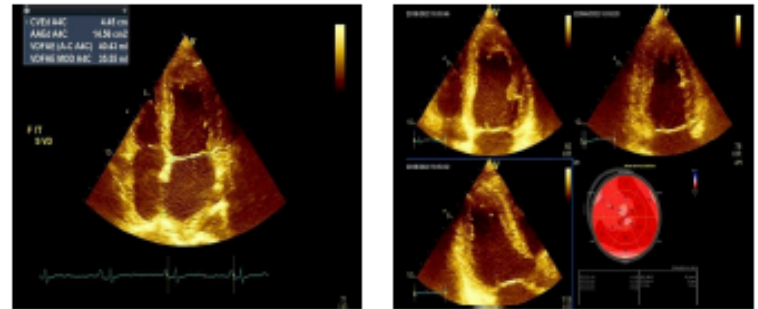
**A ressonância magnética cardíaca (RMC), com sua acurada avaliação morfológica e funcional do coração e detalhada caracterização tecidual não invasiva através da técnica de realce tardio, tem papel fundamental na avaliação prognóstica e diagnóstica das CMP genéticas, incluindo a AF.**

## RELATO DE CASO

Mulher, 39 anos, relata início dos sintomas aos 15 anos, com alteração na marcha e equilíbrio, e piora gradativa até os 19 anos, quando teve o diagnóstico de AF confirmado por teste genético. Há um ano, passou a apresentar quadro de dispneia progressiva aos esforços.

**Ecocardiograma demonstrou leve disfunção sistólica do ventrículo esquerdo (VE) por hipocinesia difusa sem outras alterações relevantes.** Foi iniciado tratamento clínico otimizado para IC e solicitado RMC.

RMC evidenciou espessuras parietais preservadas, leve disfunção sistólica do ventrículo esquerdo (VE) por hipocinesia difusa com fração de ejeção de 49% e ventrículo direito de função preservada. **Extenso realce tardio de padrão mesoepicárdico e circunferencial acometendo toda a extensão das paredes septal e lateral do VE, quantificado em 33% da massa total do VE, em um aspecto típico de fibrose não isquêmica associada às CMP genéticas, incluindo a AF.**



## DISCUSSÃO

A RMC permitiu a identificação de importante acometimento cardíaco, representado pela **extensa fibrose na camada mesoepicárdica do ventrículo esquerdo, ainda que não tenha sido observada a HVE comumente descrita na CMP associada a AF.**

Este achado corrobora o crescente papel da RMC como ferramenta prognóstica, diagnóstica e de tomada de decisão na avaliação das CMP genéticas.