

## Neurologické projevy Fabryho nemoci

### Abstrakt

Práce se zabývá cerebrovaskulárními projevy vzácného X-vázaného onemocnění, Fabryho choroby (FCh). Screeningové programy mohou odhalit nepoznané onemocnění, zvyšují povědomí o nemoci s cílem včasného stanovení diagnózy a zahájení terapie před rozvinutím ireverzibilního orgánového poškození. Identifikace vaskulárních abnormalit a vliv komorbidit na cerebrovaskulární fenotyp pacientů s FCh může pomoci rozšířit znalosti o patofyziologii cerebrovaskulárního postižení. Hlavními cíli studií, které jsou podkladem práce, bylo stanovit prevalenci FCh a zhodnotit relevanci diagnostiky FCh v rizikové skupině pacientů s akutním iktem, pomocí ultrazvuku analyzovat cerebrovaskulární fenotyp pacientů s FCh a určit prediktory výraznějšího cerebrovaskulárního postižení. V práci jsme ukázali relativně vysokou prevalenci FCh u dospělých pacientů s akutní CMP, navrhli překlasifikování varianty G325S a identifikovali novou variantu R30K. Upozornili jsme, že spojení aseptické meningitidy s lakunárním iktem u mladého člověka by mělo vést k podezření na FCh. Dále jsme demonstrovali vícečetné rozdíly v neurosonologických parametrech mezi pacienty s FCh a skupinou subjektů bez FCh. Potvrdili jsme častější výskyt strukturálních změn cévní stěny velkých tepen a zjistili nižší cerebrovaskulární reaktivitu arteria cerebri media u pacientů s FCh. Jako možný nový specifický fenotyp jsme detekovali vyšší variabilitu reaktivity mozkových cév v odpovědi na test zadržetí dechu. Prokázali jsme zvýšený pulzatilní index, který by mohl být odrazem zvýšené cévní rezistence a tuhosti cévního řečiště. Pozorované změny tak naznačují komplexní postižení cév. Jako významné prediktory těchto změn jsme v souboru nemocných s FCh identifikovali věk a celkovou tíži nemoci. Vliv hraje rovněž přítomnost klasických vaskulárních rizikových faktorů.

**Klíčová slova:** Fabryho choroba, cévní mozková příhoda, intimo-mediální šíře, vertebrální tepna, pulzatilní index, cerebrovaskulární reaktivita, léze bílé hmoty