

## Abstrakt

Echokardiografie představuje klíčovou metodu hodnocení funkčních a strukturálních změn u nemocných se srdečním onemocněním. Fabryho choroba (FCH) je geneticky podmíněné (X-vázané) lysosomální střídaté onemocnění způsobené mutacemi v genu pro enzym alfa-galaktosidázu A. Kardiovaskulární postižení je hlavní příčinou morbidity a mortality těchto pacientů. Cílem našich prací bylo upřesnit diagnostiku a rizikovou stratifikaci kardiálního postižení u FCH za použití echokardiografie.

V první retrospektivní části projektu jsme analyzovali vztah mezi hladinou kyseliny močové, vznikem a progresí hypertrofie levé komory (LK) srdeční a výskytem klinických událostí. Výsledky naší studie ukázaly silný vztah mezi hladinou kyseliny močové, vznikem a progresí hypertrofie LK srdeční, mortalitou i kardiovaskulárními událostmi. Hladinu kyseliny močové lze u FCH používat jako snadno dostupný marker kardiovaskulárního rizika.

V druhé části retrospektivního projektu jsme analyzovali schopnost identifikovat Fabry kardiomyopatii pomocí techniky tkáňové dopplerovské echokardiografie (TDI). I přes nižší rychlosti pohybu mitrálního anulu hodnocené TDI u pacientů s FCH, je překryv hodnot s obecnou populací příliš velký na to, aby umožnil spolehlivou diagnostiku FCH v klinické praxi.

V prospektivním projektu jsme studovali prevalenci, charakteristiky, prognózu a validitu současných echokardiografických kritérií pro stanovení srdečního selhání u FCH. Zjistili jsme vysoký výskyt srdečního selhání se zachovalou ejekční frakcí, jehož hlavním patogenetickým mechanismem je koncentrická hypertrofie LK. Echokardiografické parametry index hmotnosti LK, diastolické funkce ( $E/e'$ ) a globální longitudinální strain měly největší přesnost pro stanovení diagnózy srdečního selhání, silně korelovaly s hladinou natriuretických peptidů a predikovaly celkovou mortalitu i kardiovaskulární komplikace.