

## **Abstrakt**

Úvod: Narkolepsie s kataplexií je doživotní onemocnění charakterizované nestabilitou spánku a bdění a kataplexiemi. Vzniká na podkladě deficitu hypokretinové transmise. Většina studií této nemoci se zabývá stavem v době stanovení diagnózy a jen minimum výzkumu se věnuje dlouhodobému vývoji a stavu ve stáří.

Cíle: Popsat symptomy a komorbiditu dospělých nemocných s narkolepsií s kataplexií a jejich vývoj v dospělosti s ohledem na patofyziologické souvislosti se zvláštním zaměřením na stáří.

Metodika: Hlavní část disertační práce sestává ze třech samostatných studií pacientů s narkolepsií s kataplexií. V první a druhé studii byly výsledky nemocných srovnány s kontrolními věkově a pohlavně spárovanými osobami bez poruchy spánku. První zpracovává výsledky strukturovaného pohovoru o vývoji klinických symptomů narkolepsie a celkového zdravotního stavu pacientů starších 60 let, standardizované škály a dotazníky pro zhodnocení deprese, úzkostnosti, kognice, kvality života související se zdravím a test fyzické zdatnosti. Druhá studie je analýzou polysomnografických záznamů nemocných a kontrol věku nad 55 let. Ve třetí studii byly sledovány hypnagogické halucinace a spánková obrna a byly porovnávány výsledky nemocných v různých věkových skupinách.

Výsledky: Nebyla zjištěna tendence jednoznačného vývoje intenzity symptomů narkolepsie s kataplexií. Nalezen byl vyšší výskyt arteriální hypertenze a diabetu 2. typu u pacientů s narkolepsií s kataplexií proti kontrolám. U pacientů byla zjištěna horší fyzická zdatnost, častější kuřáctví, vyšší BMI a vyšší míra deprese dle Geriatrické škály deprese. Zjištěna byla i vyšší míra některých spánkových komorbidit - poruchy chování v REM spánku a periodické pohyby končetinami ve spánku. Pacienti s narkolepsií seniorského věku nezaostávali za svými vrstevníky v sociálních a volnočasových aktivitách. Jejich kognitivní výkon byl s kontrolami srovnatelný. Kvalitu svého života dle VAS EQ-5D přesto tyto nemocní hodnotili oproti kontrolám hůře.

Závěr: Symptomy narkolepsie s kataplexií, přidružená onemocnění a další obtíže známé již v mladším věku provázejí pacienty s narkolepsií i ve stáří, a to i přes zavedenou symptomatickou léčbu a mnohaletou adaptaci na tuto chorobu. Rozbor vývoje symptomů a spektra komorbidit a jejich stav ve stáří nevedl ke změně pohledu na patofyziologii narkolepsie s kataplexií.