



FIRST FACULTY
OF MEDICINE
Charles University



GENERAL UNIVERSITY
HOSPITAL IN PRAGUE

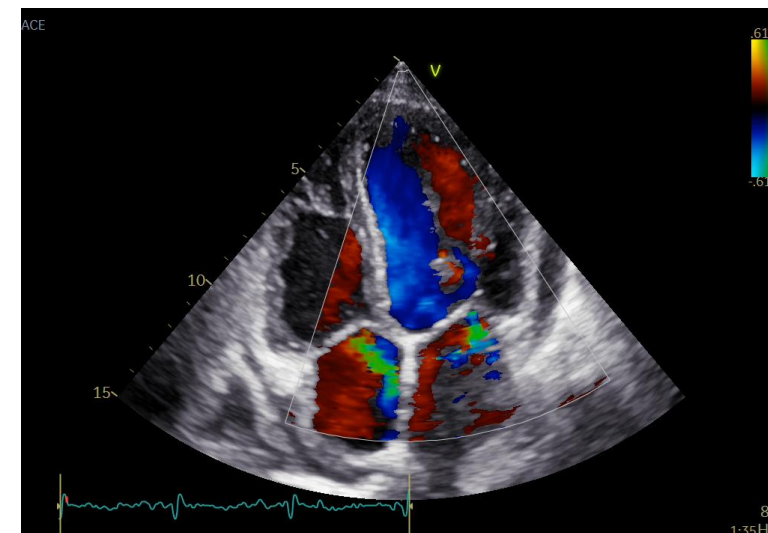
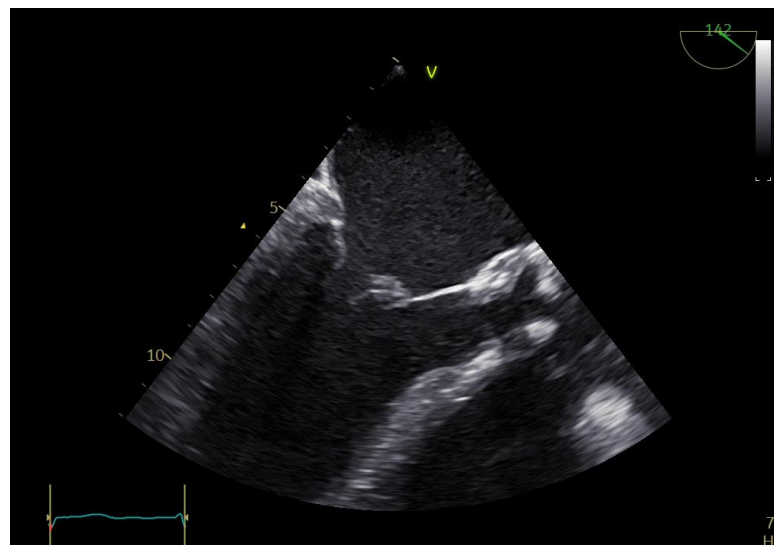
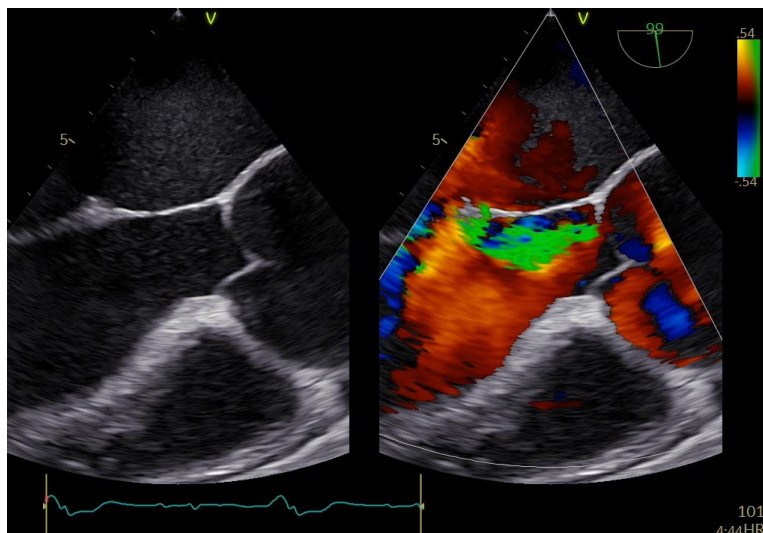
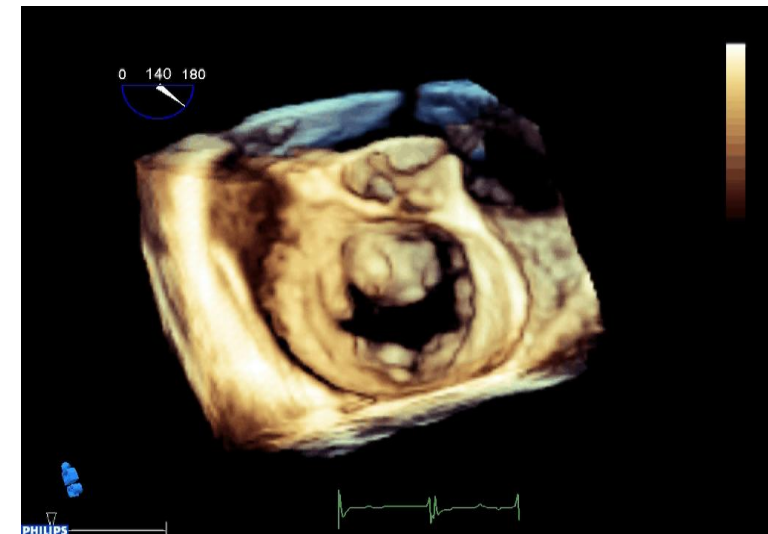
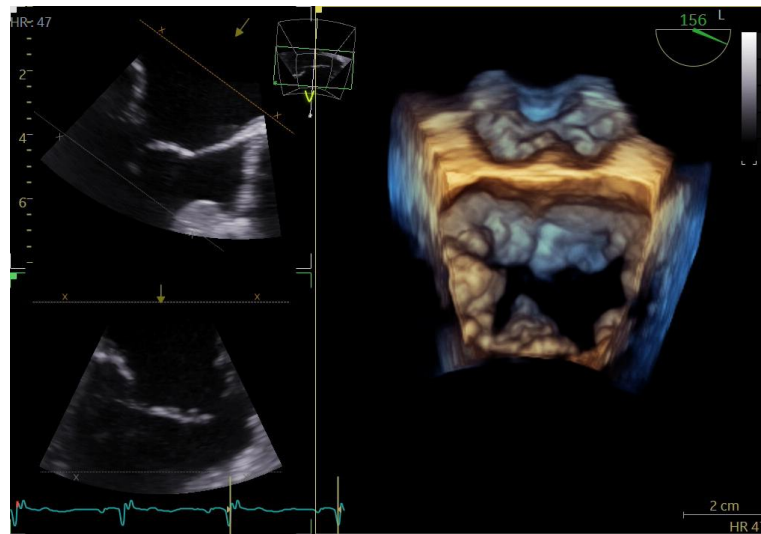
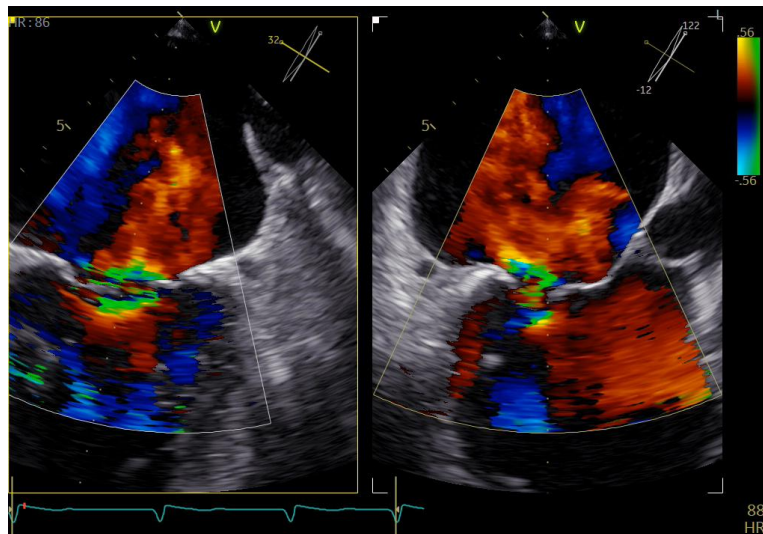
VÝSKYT A MECHANISMY MITRÁLNÍ REGURGITACE U PACIENTŮ S FABRYHO CHOROBOU

Alena Večeřová

5.5.2025



KOMPLEXNÍ
KARDIOVASKULÁRNÍ
CENTRUM VFN Praha





ROZDĚLENÍ MITRÁLNÍ REGRUGITACE

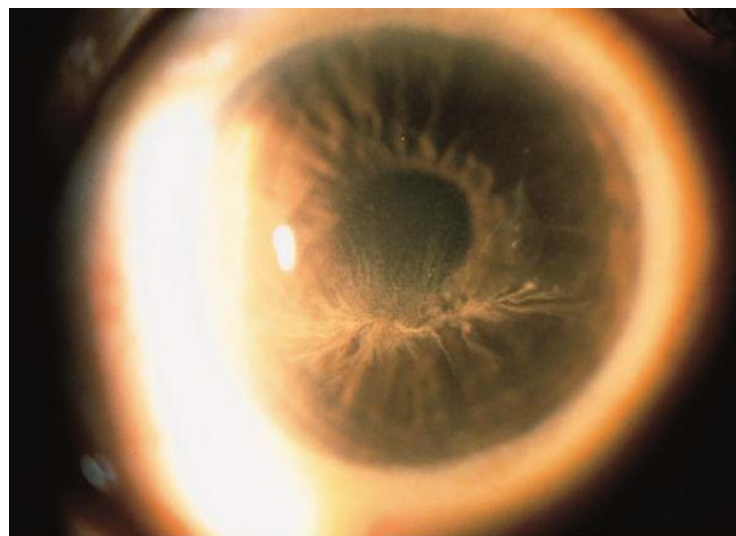
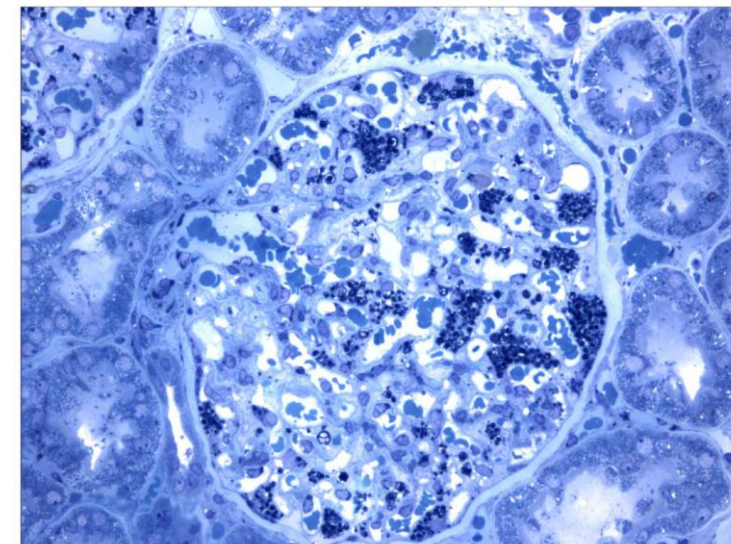
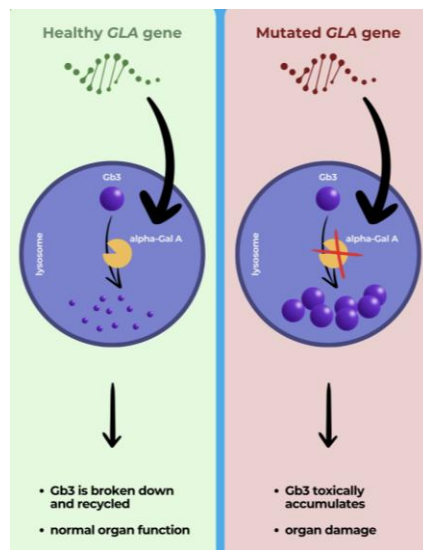
Mitral Regurgitation

Type I Normal Leaflet Motion		Type II Excessive Leaflet Motion		Type III Restricted Leaflet Motion	
Annular Dilation	Perforation	Prolapse	Flail	a Thickening/ Fusion	b LV/LA Dilation
					



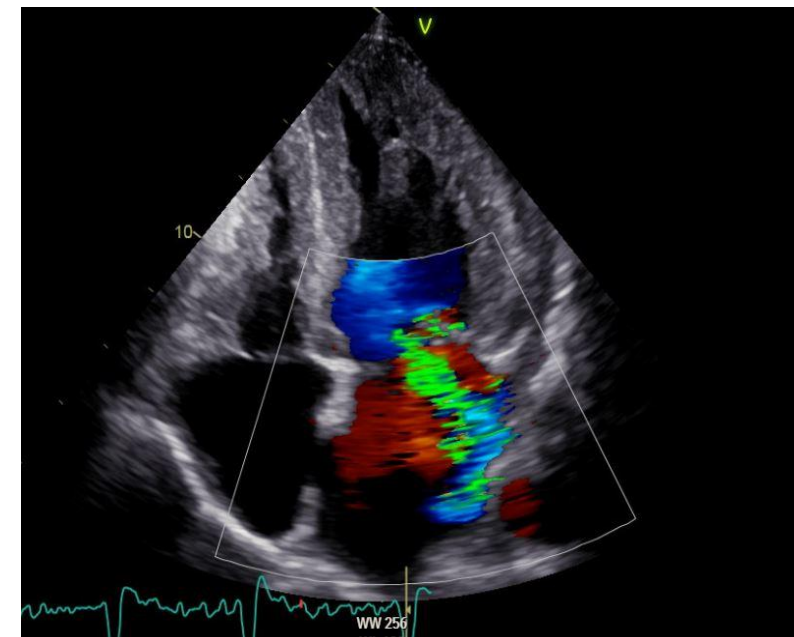
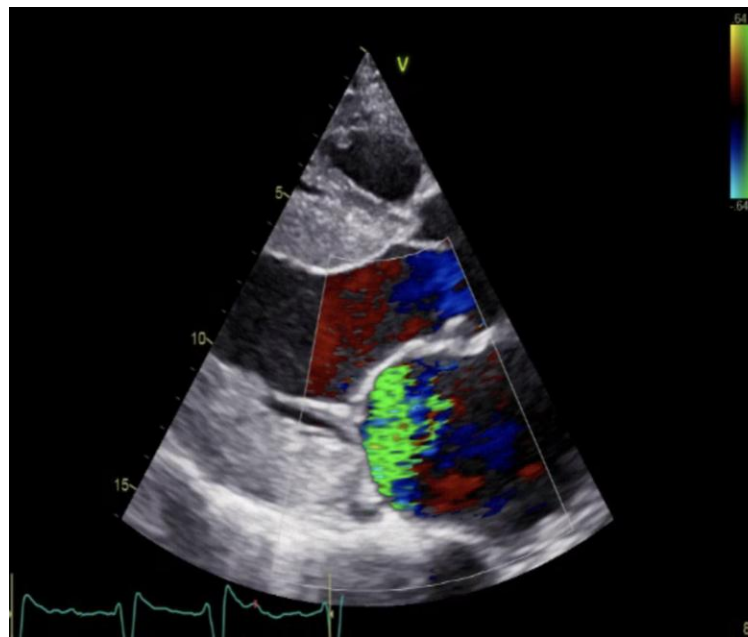
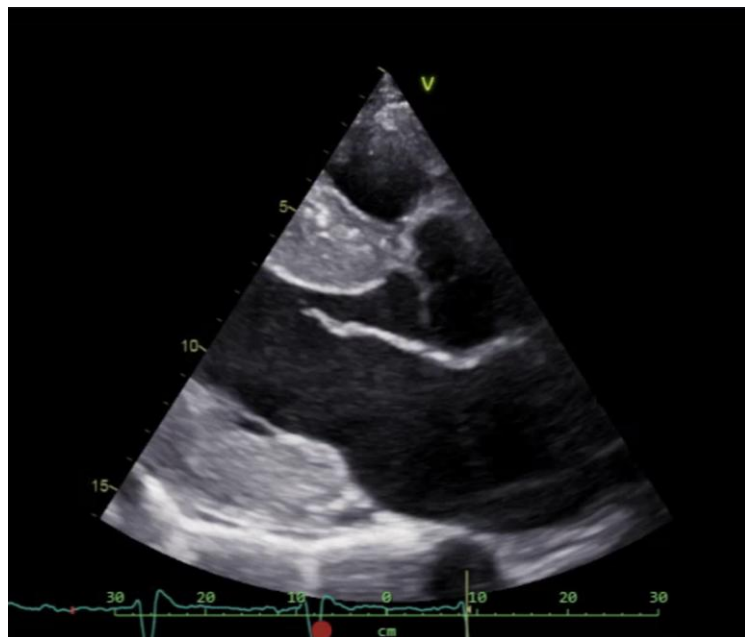
FABRYHO CHOROBA

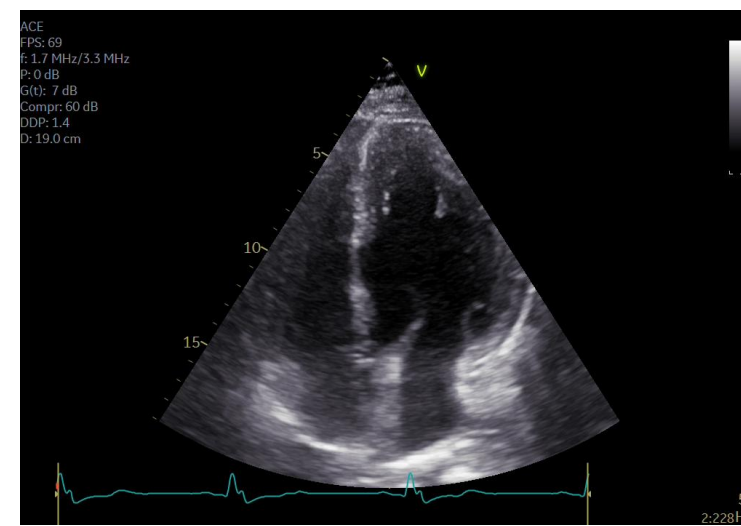
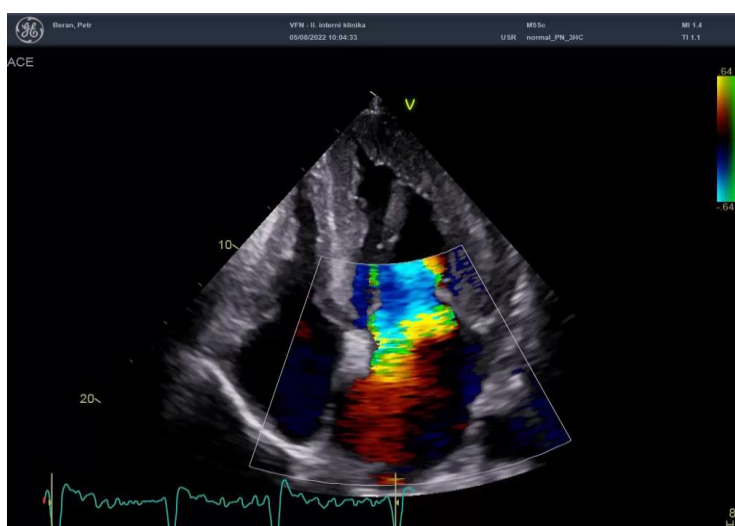
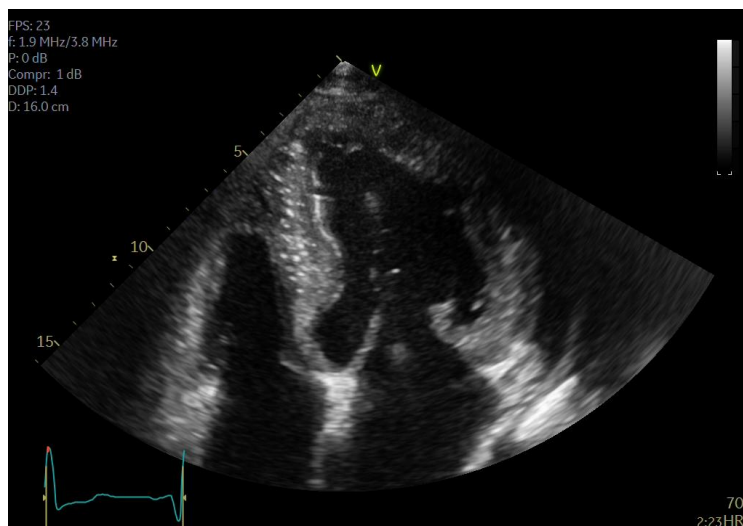
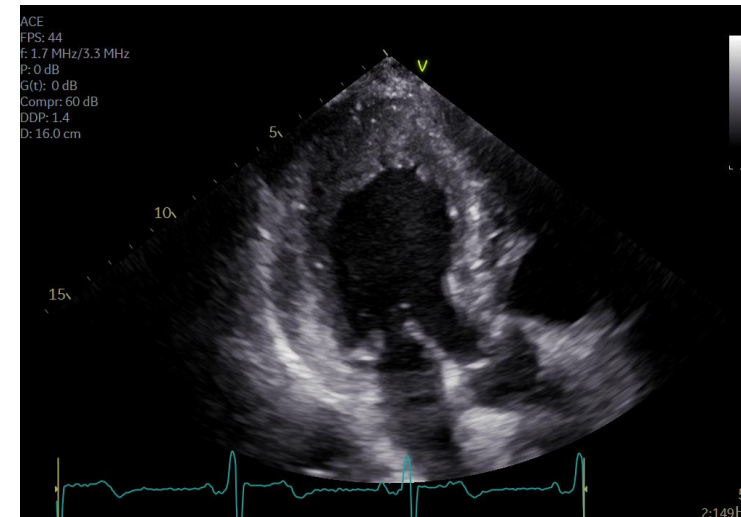
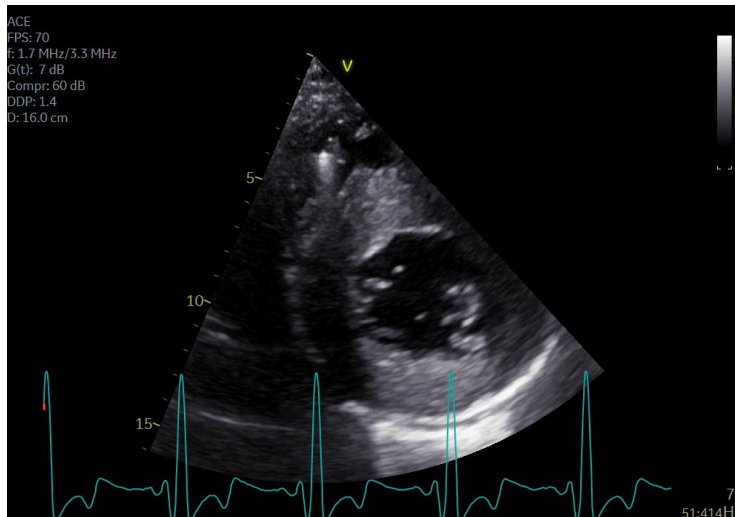
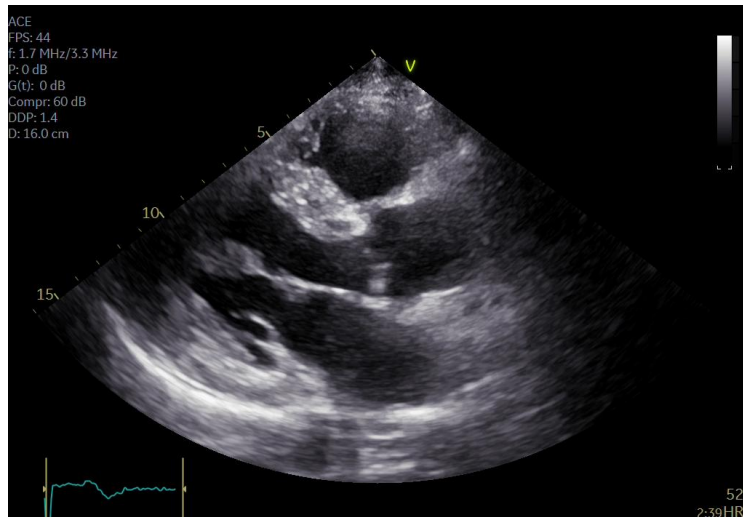
- **KLASICKÁ FORMA:**
 - začíná v dětství
 - snížené pocení
 - neuropatické potíže
 - cornea verticillata
 - GI potíže
 - angiokeratoma
- postižení srdce
- postižení ledvin
- mozková příhoda

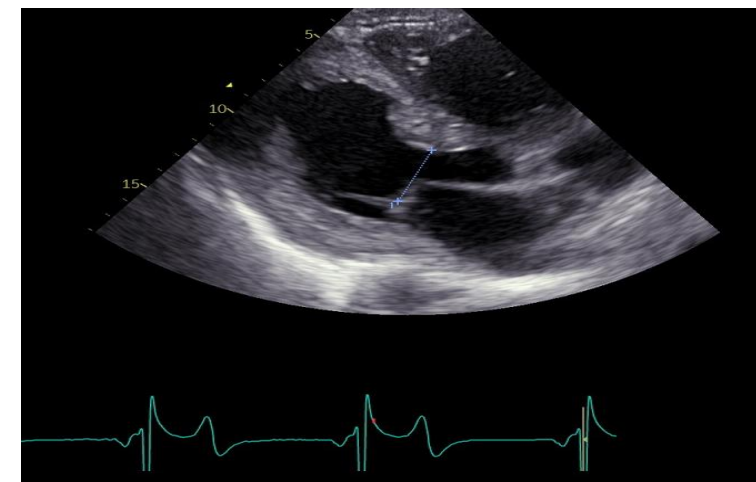
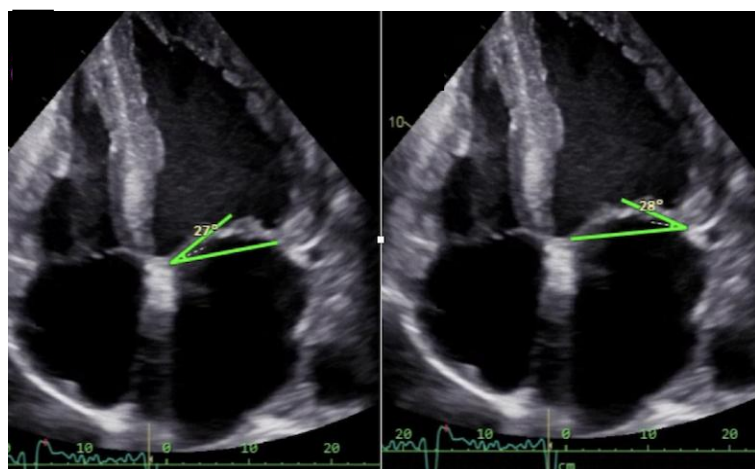
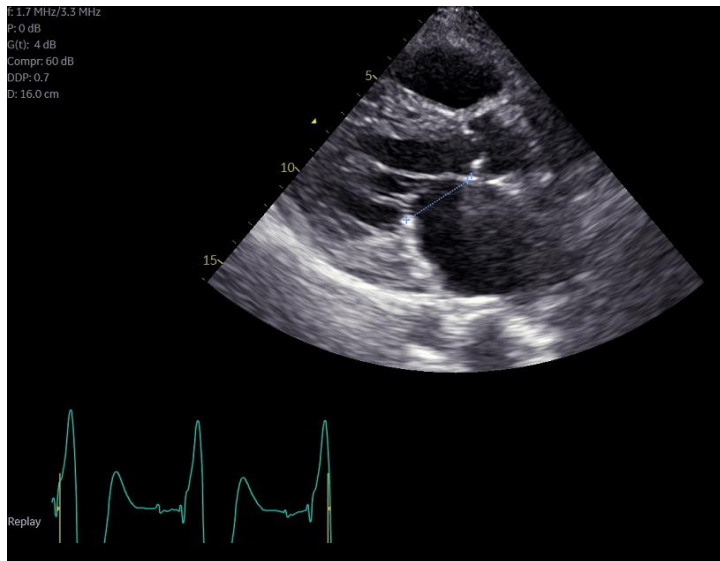
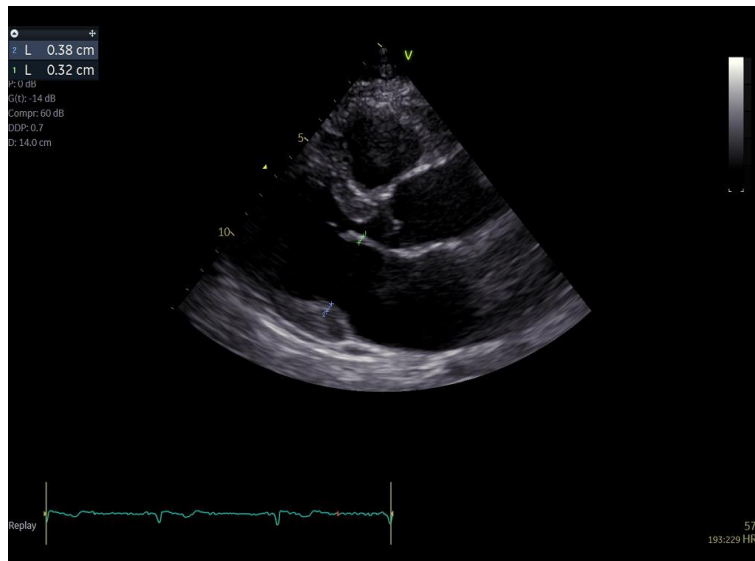




MECHANISMUS MITRÁLNÍ REGURGITACE U PACIENTŮ S FABRYHO CHOROBOU









SYMPTOMATIČTÍ (NYHA II-IV) PACIENTI SE STŘEDNĚ VÝZNAMNOU A VÝZNAMNOU MITRÁLNÍ REGURGITACÍ U PACIENTŮ S FABRY DISEASE

Celkem v centru = 293	Muži	Ženy
n=42 (n/%)	27/64	15/36
Věk±SD	59±7	61±13
ERT (n/%)	24/88	6/40
Hypertrofie levé komory (n/%)	25/92	10/66



PACIENTI SE STŘEDNĚ VÝZNAMNOU A VÝZNAMNOU MITRÁLNÍ REGURGITACÍ U PACIENTŮ S FABRY DISEASE-VĚK

Celkem=42, n(%)	Muži 27 (64)	Ženy 15 (36)
MMR; celkem=36, n (%)	21 (58)	15 (42)
SMR; celkem=6; n (%)	6 (100)	0 (0)

	FD-MMR	FD-SMR
Věk (IQR)	55 (52-57)	63 (50-69)
Muži, (IQR)	57 (51-66)	55 (52-57)
Ženy, (IQR)	66 (43-74)	-

FD-Fabryho choroba; MMR-moderate mitral regurgitation; SMR-severe mitral regurgitation



ECHOKARDIOGRAFICKÉ PARAMETRY U FD PACIENTŮ S MMR NEBO SMR

	FD - MMR	FD - SMR	p-value
LVEF, % $\pm$ SD	63 $\pm$ 10	51 $\pm$ 13	p=0,656
IVSD, mm $\pm$ SD	16 $\pm$ 5	18 $\pm$ 2,4	p=0,679
LAVI, ml (IQR)	49 (38-66), n=35	71(71-98), n=5	p=0,492
E/A (IQR)	1,2 (1-1,7), n=30	2 (0,8-2,5), n=3	p=0,757
E/e' (IQR)	14 (11-19), n=35	17 (11-18), n=5	p=0,989
RA area, cm ² $\pm$ SD	18 $\pm$ 8, n=36	30 $\pm$ 9, n=6	p=0,646
TAPSE, mm $\pm$ SD	20 $\pm$ 5, n=36	12 $\pm$ 4 , n=6	p=0,623

FD-Fabryho choroba; MMR-moderate mitral regurgitation; SMR-severe mitral regurgitation



HODNOCENÍ CÍPŮ MITRÁLNÍ CHLOPNĚ A ANULŮ U PACIENTŮ S FD PACIENTŮ S MMR NEBO SMR

	FD - MMR	FD - SMR	p-value
Anterior mitral leaflet	28±4, n=35	29±4, n=5	p=0,715
Posterior mitral leaflet	15±2, n=35	16±1, n=4	p=0,287
Mitral valve leaflet thickness (MVLt)	3,7±1,1, n=29	3,7±0,9, n=4	p=0,618
C-Sept distance, mm ± SD	28±5, n=35	27±6, n=5	p=0,976
AP annulus measurement (systole), mm ± SD	32±4, n=35	37±5, n=5	p=0,429
AP annulus measurement (diastole), mm ± SD	35±5, n=35	41±5, n=6	p=0,063
IC annulus measurement, mm ± SD	34±3, n=26	41±3, n=5	p=0,036
ALA, (degrees of angle) ± SD	21±9, n=34	36±7, n=4	p=0,102
PLA, (degrees of angle) ± SD	29±7, n=34	34±12, n=5	p=0,491

FD-Fabryho choroba; MMR-moderate mitral regurgitation; SMR-severe mitral regurgitation, anterior leaflet angle (ALA), posterior leaflet angle (PLA)



ZÁVĚR:

- Středně významná a významná mitrální regurgitace se vyskytuje u pacientů s FD po 50. roce života v 14%
- Nejčastějším mechanismem mitrální regurgitace u pacientů s FD je restrikce cípů mitrální chlopně a z toho vyplývající konsekvence, mitrální cípy jsou proti normální populaci ztlustělé
- I v případě obstrukce LVOT u hypertrofického myokardu pacientů s FD není přítomen SAM



**VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ
NEMOCNICE V PRAZE**



**1. LÉKAŘSKÁ
FAKULTA**
Univerzita Karlova



**KOMPLEXNÍ
KARDIOVASKULÁRNÍ
CENTRUM VFN Praha**

DĚKUJI ZA POZORNOST