

## Doporučení pro vedení anestezie u Fabryho choroby

**Název nemoci:** Fabryho choroba

**ICD 10:** E75.2

**Synonyma:** Morbus Fabry, Anderson-Fabryho nemoc, Fabryho syndrom, Angiosarkoma corporis diffusum, deficiencie  $\alpha$ -galaktosidázy A

**Souhrn o nemoci:** Fabryho choroba (FCh) je vzácné lyzozomální střídaté onemocnění recesivně vázané na chromozom X, které bylo poprvé popsáno v Německu a ve Spojeném království v roce 1898 [1,11,50]. V důsledku mutací v genu GLA, který se nachází na chromozomu X (Xq22.1), vykazují pacienti částečný nebo úplný nedostatek ceramid trihexosidázy, také označované jako  $\alpha$ -galaktosidáza A ( $\alpha$ -Gal A) [3,50]. Biochemická etiologie tohoto stavu byla objevena o několik let později [4,22]. Kvůli této mutaci dochází ke hromadění sfingolipidů v různých tkáních. Zejména globotriaosylceramid (Gb3) se hromadí v kůži, oku, srdci, ledvinách, mozku, cévách a nervovém systému [50]. Morbus Fabry je tedy multisystémové onemocnění.

Toto onemocnění lze rozdělit na těžký, klasický fenotyp a obecně mírnější, neklasický fenotyp. V těžké formě obvykle neexistuje reziduální enzymatická aktivita [3]. Neklasický typ, také označovaný jako pozdní anebo atypická Fabryho choroba, často vykazuje variabilnější závažnost a progresi onemocnění. Projevy onemocnění jsou často omezeny na jeden orgán s převážně izolovanou renální nebo kardiální manifestací [3]. U mužů je častější závažnější průběh onemocnění [50]. Za variabilitu fenotypu u žen může být odpovědná inaktivace chromozomu X a jeho případné zešíkmení (skewed X-inactivation) [3,10].

Celkový výskyt u novorozenech dětí se pohybuje mezi 1/40 000 nebo 1/117 000, u mužů s mnohem vyšším výskytem s přibližně 1/3100 až 1/1000 ve vysoce rizikových populacích a dokonce 1/875 mužů a 1/399 žen narozených na Tchaj-wanu. Zdá se, že se výskyt mezi různými zeměmi liší [8,18,29,30,42,45].

V kohortě 98 mužských pacientů byl průměrný věk v době diagnózy 21,9 let [27]. Průměrný věk dožití se zdá být  $50 \pm 8$  let pro muže a až 72 let pro ženy. [5,27,46] Toto onemocnění se může vyskytovat v jakémkoli věku a obecně má progresivní charakter [38].

Diagnostika může být obtížná, protože pacienti trpí nespecifickými potížemi, jako jsou bolesti hlavy, končetin nebo bolesti břicha s průjemem. Definitivní diagnóza se nejčastěji stanoví až při významnějších orgánových manifestacích, jako je cévní mozková příhoda, selhání srdce a ledvin [35].

Mezi typické změny obličeje u Fabryho choroby patří periorbitální plnost, nápadné ušní lalůčky, huňaté obočí, zapuštěné čelo, zřetelný nebo výrazný nosní úhel, masivní nos nebo zakulacená špička nosu, nápadné nadočnicové oblouky, plochý obličej, plné rty, prominentní nosní můstek, široká nosní chřípí, hrubé rysy, posteriorní rotace uší a prognácie [35]. Mezi

další morfologické změny patří zkrácení prstů, nápadné povrchové cévy rukou, brachydaktylie pátého prstu anebo klinodaktylie [35].

Fabryho choroba se může projevovat srdečními abnormalitami, které se vyskytují až u 60 % mužů s klasickou formou Fabryho choroby [39]. Převládající nález je koncentrická hypertrofie levé komory (left ventricle hypertrophy, LVH). Dále se zdá, že index hmotnosti levé komory nepřímo koreluje s aktivitou  $\alpha$ -Gal [49]. Navíc pacienti s FCh často trpí levostrannou dysfunkcí chlopní a poruchami vedení vzruchu (bradykardie, atrioventrikulární blok, různé formy komorových a supraventrikulárních arytmií, zejména fibrilace síní) [9,25,39]. Někdy je přítomno také postižení pravé komory, což má za následek její systolickou a diastolickou dysfunkci [21,26].

V konečném stadiu nejsou neobvyklá onemocnění ledvin a cerebrovaskulární příhody, z velké části dané ukládáním glykolipidových depozit v glomerulech. Chronické onemocnění ledvin je charakterizováno glomerulosklerózou, tubulární atrofií a intersticiální fibrózou vedoucí k proteinurii a chronické nedostatečnosti ledvin [2]. Centrální nervový systém vykazuje zvýšený výskyt cévních mozkových příhod [39]. Mírné kognitivní abnormality jsou popsány jen zřídka [43].

Plicní projevy se manifestují zejména obstrukčními ventilačními poruchami. [6,14].

Běžná je také zhoršená autonomní a endokrinní funkce. Gastrointestinální projevy zahrnují bolesti břicha nebo epizodický průjem a nejsou neobvyklé. Kromě těchto obtíží se často objevují bolesti hlavy, případně horečka neznámého původu [37]. Kromě horečky neznámého původu může dojít ke snížení tvorby slin a slz [7]. Hypohydóza často vede ke snížení tolerance tělesné námahy u pacientů s FCh [38]. Některé z těchto příznaků, stejně jako únava, suchá kůže nebo vážná gastrointestinální potíže odpovídají také manifestaci hypotyreózy, která se také společně s Fabryho chorobou objevuje [12,17].

Postižení periferního nervového systému vede k vzniku neuropatické bolesti nebo paresteziím, artralgiím či myalgiím, což může vést ke snížení kvality života. Tyto příznaky mohou být vyvolány změnami teploty prostředí nebo těla, cvičením nebo emočním stresem [37].

Dalšími manifestacemi Fabryho choroby mohou být zákal rohovky (cornea verticillata), angiokeratomy, tinnitus nebo ztráta sluchu [36,44].

V posledních letech je jako léčba FCh nabízena enzymová substituční terapie (enzyme replacement therapy, ERT), která může zastavit progresi onemocnění [50]. Ve snaze o posouzení závažnosti FCh a monitoraci klinického průběhu choroby v reakci na ERT byl vyvinut skórovací systém Mainz Severity Score Index (MSSI) [47].

---

Medicína se stále vyvíjí



Možná nové znalosti

Každý pacient je jedinečný

Možná špatná diagnóza

---



**Více informací o nemoci, referenčním centřum a organizační informace naleznete na webu Orphanet: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)**

---

## Typické výkony

---

Dermatologie: typické vaskulární kožní léze nazývané angiokeratomy [16].

Oftalmologie: zákal rohovky (cornea verticillata) a další oftalmologické změny [28].

Srdeční chirurgie: oprava nebo náhrada chlopně, implantace kardiostimulátoru nebo defibrilátoru, implantace arteficiální srdeční pumpy, resynchronizační terapie a transplantace srdce [34,38,39].

Neurologie a neurochirurgie: cévní mozkové příhody v malých nebo velkých cévách [31,32].

Chirurgie: arterio-venózní pístěť pro hemodialýzu, kadaverózní transplantace ledvin [33].

Traumatologie: zlomeniny nebo zranění způsobená záchvaty křečí [39].

---

## Typ anestezie

---

Celková anestezie i regionální anesteziologické techniky mohou u pacientů s FCh představovat potenciální problémy.

V ideálním případě tito pacienti vyžadují vyšetření a anesteziologickou péči zkušeného anesteziologa. Postižení různých orgánů a tkání znamená, že je třeba provést důkladné předoperační zhodnocení a pečlivě posoudit dysfunkci orgánů [24].

Celková anestezie byla popsána u velmi malého počtu pacientů. Použití fentanylu, propofolu, rokuronia a cisatrakuria pro úvod do celkové anestezie bylo reportováno jako bezproblémové [23,40]. Existuje jeden případ pacienta s FCh, u kterého došlo k přechodnému bronchospasmu po indukci celkové anestezie pomocí fentanylu, propofolu a atrakuria; podíl anafylaxe byl vyloučen [48]. V případě renální insuficience je potřeba očekávat významné prodloužení eliminace u některých léčivých přípravků, které podléhají renální clearance.

Pro udržování anestezie byly bez obtíží použity: sevofluran, desfluran, propofol a také remifentanil a fentanyl (bolusy) [24,48].

Pooperační léčba bolesti může být obtížná vzhledem k epizodické nebo chronické bolesti v anamnéze pacienta. Pro analgezii byly bez incidentů použity morfin, metamizol, paracetamol a také lidokain [24,41].

K minimalizaci pooperační nevolnosti a zvracení byly bez problémů podány dexametazon a ondansetron [24].

Neostigmin a glykopyrolát byly podávány k reverzi neuromuskulárního bloku [24].

U pacientů s těžkou srdeční, renální nebo jinou dysfunkcí orgánů by mohly být optimálním přístupem techniky regionální anestezie.

---

## Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

---

Neexistuje obecné doporučení ani protokol pro ideální předoperační vyšetření. Po zvážení různých projevů a zvláštnosti symptomů, předoperační hodnocení musí identifikovat specifický soubor příznaků přítomných u jednotlivého pacienta [24]. Posouzení by se mělo zaměřit na identifikaci orgánových dysfunkcí, zejména specificky plicních, kardiálních, dysfunkcí mozku a ledvin [41].

Pacienti se stávající chronickou bolestí vyžadují pečlivé zvážení strategie léčby perioperační bolesti [24].

Pravděpodobně bude užitečné předoperační vyhodnocení stavu funkční kapacity pomocí objektivního nástroje pro identifikaci významných kardiorespiračních omezení (např. kardiopulmonální test cvičením, 6minutový test chůze) [6].

Pokud jde o časté srdeční postižení při Fabryho chorobě, 12svodové EKG a transtorakální echokardiografie mohou být užitečné pro identifikaci onemocnění chlopní a celkové zhodnocení ventrikulární funkce [41]. Někteří autoři doporučují vzhledem k vysokému riziku výskytu skrytého kardiálního onemocnění použití neinvazivních srdečních zátěžových testů u pacientů, kteří jsou starší 30 let a mají relevantní příznaky [48].

Laboratorní odběry se doporučují zejména k identifikaci pacientů se zhoršenou funkcí ledvin [41].

---

### **Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest**

---

Vyšetření dýchacích cest by mělo být prováděno pečlivě a se zvláštním důrazem na pacientovy anatomické a dysmorfické rysy se zaměřením na anatomii hlavy a krku za účelem vyhodnocení potenciálních problémů s dýchacími cestami [41]. Je třeba počítat s obtížným zajištěním dýchacích cest a strategie pro zajištění dýchacích cest by měla být předem pečlivě naplánována. Prognóza a další charakteristické rysy (obličej, rty, nos) mohou bránit optimální ventilaci obličejovou maskou. Poškození plic může také znesnadnit perioperační ventilaci. Je třeba předpokládat obtížnou laryngoskopii a intubaci [41].

Celkově, hodnocení a příprava na zajištění dýchacích cest u pacientů s FCh by se měly řídit běžnými standardy pro zajištění dýchacích cest.

---

### **Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů**

---

Žádná konkrétní doporučení nejsou uvedena. Nebyly hlášeny žádné typické poruchy krvácení pacientů s Fabryho chorobou.

---

### **Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace**

---

Pro Fabryho chorobu neexistují žádná konkrétní doporučení. Před operacemi srdce a chlopní je potřeba posoudit výskyt arytmií, cévních mozkových příhod anebo jiných kardiovaskulárních příhod v osobní anamnéze, antikoagulace po operaci by měla odpovídat současným obecným doporučením.

---

## Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

---

Extrémní polohování pro specifické operace, např. (obrácená) Trendelenburgova poloha, může vést v případě těžkého srdečního postižení k narušení hemodynamické stability. Z důvodu výskytu chronické bolesti u některých pacientů musí být operační poloha a mobilizace individuálně přizpůsobeny.

---

## Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

---

Nejsou popsány. Obzvláště enzymová substituční terapie neinterferuje s žádným reportovaným anesteziologickým agens. [24].

---

## Anesteziologický postup

---

Předoperační hodnocení: viz podrobnosti výše.

Premedikace: může být prováděna se zvážením výhod a rizik u jednotlivých pacientů. V substituční léčbě enzymem by se mělo pokračovat dle zvyklosti, i když pacient podstupuje celkovou anestezii.

Profylaxe infekční endokarditidy: je třeba provádět u pacientů s indikací pro profylaxi (hlavně po operaci srdeční chlopně) dle současných mezinárodních doporučení a po diskusi s odpovědným kardiologem [15].

Polohování a monitorování pacienta: postupujte opatrně v případě dlouhodobé anamnézy chronické bolesti anebo těžkého srdečního postižení (riziko zhoršení hemodynamiky).

Kanylace cév: může být obtížná z důvodu poškození cév nebo rozsáhlým hemangiomům [41].

Anestezie: indukce anestezie by měla být prováděna s ohledem na rizikové faktory specifické pro pacienta a s ohledem na kardiopulmonální postižení. Vzhledem k fyziognomickým abnormalitám a možnému poškození plic, je třeba počítat s obtížným zajištěním dýchacích cest, zejména při ventilaci obličejovou maskou, laryngoskopii a intubaci. Podání medikamentů (viz podrobnosti výše) pro indukci a udržování anestezie bylo hlášeno jako neproblematické. Celková intravenózní nebo doplňovaná anestezie pomocí inhalačních anestetik se ukazuje jako bezpečná. Dávka použitých léků by měla být přizpůsobena renálním funkcím.

U pacientů s Fabryho chorobou neexistují žádné zprávy o podání regionální nebo neuraxiální anestezie. Používání technik regionální anestezie, v situacích, které to umožňují, může být výhodné u pacientů se závažnými poruchami orgánů.

---

## Zvláštní či doplňující monitorace

---

Monitorace kardiopulmonálních funkcí může zahrnovat invazivní měření krevního tlaku a neinvazivní měření srdečního výdeje, pro účely intraoperačního managementu tekutin i management krevního tlaku, podobně jako u ostatních pacientů dle jejich stavu a plánovaného operačního výkonu [41].

---

## Možné komplikace

---

Byly popsány komplikace při zajištění dýchacích cest (bronchospasmus, laryngoskopie, ventilace) [41,48]. Pooperační léčba bolesti může být náročná a byla tak i reportována. Uvádí se také hemodynamická nestabilita v důsledku kardiovaskulárního poškození.

---

## Pooperační péče

---

Pooperační péče by měla být přizpůsobena závažnosti onemocnění jednotlivce a typu chirurgického zákroku. Pobyt na jednotce intermediální a intenzivní péče není povinný, ale může být vhodný, pokud existují závažné orgánové dysfunkce nebo je nutná pooperační dialýza.

---

## Akutní komplikace spojené s nemocí a její vliv na průběh a zotavení z anestezie

---

Desaturace a hypoxie: alergická etiologie, plicní embolie, rozpojení ventilačního okruhu nebo jiné technické problémy.

Hemodynamické odchylky: anafylaxe, infarkt myokardu, krvácení.

---

## Ambulantní anestezie

---

Ambulantní anestezie je možná a může být prováděna v zařízeních s adekvátními zdroji a odbornými znalostmi. V závislosti na již existující srdeční, respirační a renální dysfunkci a samotném výkonu by měla být posuzována případ od případu. Vzhledem k prodloužené eliminaci léčiv lze očekávat delší pobyt na jednotce po anestezii (PACU). V důsledku nedostatku literárních údajů neexistují žádná obecná doporučení týkající se ambulantních zákroků.

---

## Porodnická anestezie

---

U pacientek s Fabryho chorobou nedochází k ovlivnění plodnosti. Vzhledem k nedostatku zpráv o podání subarachnoidální nebo epidurální anestezie u pacientů s FCh, nelze poskytnout doporučení k jejímu podání v porodnické indikaci. Hemangiomy se mohou nacházet v linii páteře a je třeba je brát do úvahy [20]. Existuje jedna zpráva o výskytu spontánního páteřního epidurálního hematomu u netěhotné ženy s Fabryho chorobou [19]. Ačkoli jsou u FCh běžné cerebrovaskulární příhody, v literatuře nejsou dosud zaznamenány žádné případy vertebrální disekce nebo infarktu míchy [23]. Nicméně, u pacientek bez relevantní anamnézy krvácení a s normálními výsledky koagulačních testů, lze zvážit i regionální anestezii. Několik zpráv o malých kohortách těhotných žen s Fabryho chorobou, které v průběhu těhotenství pokračovaly v substituční enzymatické terapii anebo ji znovu zahájily, nezaznamenalo žádné nežádoucí účinky u matek ani dětí [13]. Byly popsány komplikace během těhotenství, které vedly k emergentnímu císařskému řezu: eklampsie s proteinurií, hypertenzní krize a záchvaty křečí, patologický kardiografický záznam nebo předčasný porod [13,20].



## Reference:

1. Anderson W. A case of angiokeratoma. *Br J Dermatol* 1898;18:113–117
2. Alroy J, Sabins S, Kopp JB. Renal Pathology in Fabry Disease. *J Am Soc Nephrol* 2002;13: S134–138
3. Arends M, Wanner C, Hughes D, Mehta A, Oder D, Watkinson OT, et al. Characterization of Classical and Nonclassical Fabry Disease: A Multicenter Study. *J Am Soc Nephrol* 2017; 28:1631–1641
4. Brady RO, Gal AE, Bradley RM, Martensson, E, Warshaw, AL, Laster L. Enzymatic Defect in Fabry's Disease. *New Engl J Med* 1967;276:1163–1167
5. Branton MH, Schiffmann R, Sabnis SG, Murray GJ, Quirk JM, Altarescu G, et al. Natural History of Fabry Renal Disease. *Medicine* 2002;81:122–138
6. Brown LK, Miller A, Bhuptani A, Sloane MF, Zimmerman MI, Schilero G, et al. Pulmonary Involvement in Fabry Disease. *Am J Respir Crit Care Med* 1997;155:1004–1010
7. Cable WJ, Kolodny EH, Adams RD. Fabry disease: impaired autonomic function. *Neurology* 1982;32:498–502
8. Chien YH, Lee NC, Chiang SC, Desnick RJ, Hwu WL. Fabry Disease: Incidence of the Common Later-Onset  $\alpha$ -Galactosidase A IVS4+919G – A Mutation in Taiwanese Newborns - Superiority of DNA-Based to Enzyme-Based Newborn Screening for Common Mutations. *Molecular Medicine* 2012;18:18:780–784
9. Desnick RJ, Blieden LC, Sharp HL, Hofschire PJ, Moller JH. Cardiac valvular anomalies in Fabry disease. Clinical, morphologic, and biochemical studies. *Circulation* 1976;54:818–825
10. Echevarria L, Benistan K, Toussaint A, Dubourg O, Hagege AA, Eladari D, et al. X chromosome inactivation in female patients with Fabry disease. *Clinical Genetics* 2016;89:44–54
11. Fabry J. Ein Beitrag zur Kenntnis der Purpura haemorrhagica nodularis (Purpura papulosa haemorrhagica Hebrae). *JAMA Dermatol* 1898;43:187–200
12. Faggiano A, Pisani A, Milone F, Gaccione M, Filipella M, Santoro A, et al. Endocrine Dysfunction in Patients with Fabry Disease. *J Clin Endocrinol Metab* 2006;91:4319–4325
13. Fernández P, Fernández SO, Gonzalez JGM, Fernández T, Fernández CC, Fernández SP. Enzyme Replacement Therapy in Pregnant Women with Fabry Disease: A Case Series. *JIMD Rep* 2019;45:77–81 1
14. Franzen D, Haile SR, Kasper DC, Mechtler TP, Flammer AJ, Krayenbühl PA, Nowak A. Pulmonary involvement in Fabry disease: effect of plasma globotriaosylsphingosine and time to initiation of enzyme replacement therapy. *BMJ Open Respiratory Research* 2018; 5:e000277
15. Habib G, Lancellotti P, Antunes MJ, Bongiorno MG, Casalta JP, Del Zotti F, et al. ESC Scientific Document Group. ESC Guidelines for the management of infective endocarditis 2015: The Task Force for the Management of Infective Endocarditis of the European Society of Cardiology (ESC). Endorsed by: European Association for Cardio-Thoracic Surgery (EACTS), the European Association of Nuclear Medicine (EANM). *Eur Heart J* 2015;30:75–3128
16. Hashimoto K, Gross BG, Lever WF. Angiokeratoma Corporis Diffusum. Histochemical and Electron Microscope Studies of the skin. *J Invest Dermatol* 1965;44:119–128
17. Hauser AC, Gessl A, Lorenzi M, Voigtländer T, Födinger, M, Sunder-Plassmann G. High prevalence of subclinical hypothyroidism in patients with Anderson–Fabry disease. *J Inherit Metab Dis* 2005;28:715–722
18. Inoue T, Hattori, K, Ihara, K, Ishii, A, Nakamura, K, Hirose, S. Newborn screening for Fabry disease in Japan: prevalence and genotypes of Fabry disease in a pilot study. *J Human Genet* 2013;58:548–552
19. Iwafuchi Y, Oyama Y, Narita I. Heterozygous Fabry disease complicated by acute onset paralysis. *Clinical and Experimental Nephrology* 2017;21:941–942
20. Kalkum G, Macchiella D, Reinke J, Kölbl H, Beck M. Enzyme replacement therapy with agalsidase alfa in pregnant women with Fabry disease. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2009;144:92–93
21. Kampmann C, Baehner F, Whybra C, Bajbouj M, Baron K, Knuf M, et al. The right ventricle in Fabry disease. *Acta Paediatrica* 2005;94:15–18

22. Kint JA. Fabry's Disease: Alpha-Galactosidase Deficiency. *Science* 1970;167(3922):1268–1269
23. Kolodny E, Fellgiebel A, Hilz MJ, Sims K, Caruso P, Phan TG, et al. Cerebrovascular Involvement in Fabry Disease. *Current Status of Knowledge. Stroke* 2015;46:302–313 [www.orphananesthesia.eu](http://www.orphananesthesia.eu) 8
24. Krüger S, Nowak A, Müller TC. General Anesthesia and Fabry Disease: A Case Report. *Anaesthesie & Analgesia Case Reports* 2017;8:247–249
25. Linhart A, Ubanda JCL, Alecek TP, Ultas JB, Aretova DK, Edinova JL, et al. Cardiac manifestations in Fabry disease. *J Inherit Metabol Dis* 2001;24:75
26. Linhart A. The heart in Fabry disease. In: Mehta A, Beck M, Sunder-Plassmann G, editors. *Fabry Disease: Perspectives from 5 Years of FOS*. Oxford PharmaGenesis 2006
27. MacDermot KD, Holmes A, Miners AH. Anderson-Fabry disease: clinical manifestations and impact of disease in a cohort of 98 hemizygous males. *J Med Genet* 2001;38:750–760
28. Macrae WG, Gosh M, McCulloch C. Corneal changes in Fabry's disease: A clinicopathologic case report of a heterozygote. *Ophthalmic Paediatrics and Genetics* 1985;5,3:185–190
29. Masson C, Cissé I, Simon V, Insalaco P, Audran M. Fabry disease: a review. *Joint Bone Spine* 2004;71:381–383
30. Meikle PJ, Hopwood JJ, Claque AE, Carey WF. Prevalence of Lysosomal Storage Disorders. *JAMA* 1999;281:249–254
31. Mitsias P, Levine SR. Cerebrovascular complications of Fabry's disease. *Annals of Neurology* 1996;40:8–17
32. Moore DF, Kaneski CR, Askari H, Schiffmann R. The cerebral vasculopathy of Fabry disease. *J Neurol Sci* 2007;15;257(1-2):258–263
33. Ojo A, Meier-Kriesche HU, Friedmann G, Hanson J, Cibrik D, Leichtmann A, et al. Excellent outcome of renal transplantation in patients with Fabry's disease. *Transplantation* 2000; 15;69:2337–2339
34. Pierre-Louis B, Kumar A, Frishman WH. Fabry Disease. *Cardiac Manifestations and Therapeutic Options. Cardiology in Review* 2009;17:31–35
35. Ries M, Moore DF, Robinson CJ, Tiffit CJ, Rosenbaum KN, Brady RO, et al. Quantitative dysmorphology assessment in Fabry disease. *Genetics In Medicine* 2006;8:96–101
36. Ries M, Kim HJ, Zalewski CK, Mastroianni MA, Moore DF, Brady RO, et al. Neuropathic and cerebrovascular correlates of hearing loss in Fabry disease. *Brain* 2007;130(1):143–150
37. Ries M, Gupta S, Moore DF, Sachdev V, Quirk JM, Murray GJ, et al. *Pediatric Fabry Disease. Translational Pediatrics* 2016;5:37–42
38. Schiffmann R. Fabry disease. *Handbook of Clinical Neurology* 2015;132:231–248
39. Sheppard MN. The heart in Fabry's disease. *Cardiovascular Pathology* 2011;20:8–14
40. Sims K, Politei J, Banikazemi M, Lee P. Stroke in Fabry Disease Frequently Occurs Before Diagnosis and in the Absence of Other Clinical Events. *Stroke* 2009;40:788-794
41. Sorbello M, Veroux M, Cutuli M, Morello G, Paratore A, Sidoti MT, et al. Anaesthesiologic protocol for kidney transplantation in two patients with Fabry Disease: a case series. *Cases Journal* 2008;1:321
42. Spada M, Pagliardini S, Yasuda M, Tükel T, Thiagarajan G, Sakuraba H, et al. High Incidence of Later-Onset Fabry Disease Revealed by Newborn Screening. *American Journal of Human Genetics* 2006;79:31–40
43. Tuttolomondo A, Pecoraro R, Simonetta I, Miceli S, Pinto A, Licata G. Anderson-Fabry Disease: A Multiorgan Disease. *Current Pharmaceutical Design* 2013;19:5974–5996
44. van der Tol L, Cassiman D, Houge G, Janssen MC, Lachmann RH, Linthorst GE, et al. Uncertain Diagnosis of Fabry Disease in Patients with Neuropathic Pain, Angiokeratoma or Cornea Verticillata: Consensus on the Approach to Diagnosis and Follow-Up. *J Inherit Metabol Dis Rep* 2014;17:83–90
45. van der Tol L, Smid BE, Poorthuis BJHM, Biegstraaten M, Lekanne Deprez RH, Linthorst GE, Hollak CEM. A systematic review on screening for Fabry disease: prevalence of individuals with genetic variants of unknown significance. *J Med Genet* 2014;51:1–9
46. Vedder AC, Linthorst GE, van Breemen MJ, Groener JEM, Bemelman FJ, Strijland A, et al. The Dutch Fabry cohort: Diversity of clinical manifestations and Gb3 levels. *J Inherit Metabol Dis* 2007;30:68–78
47. Whybra C, Kampmann C, Krummenauer F, Ries M, Mengel E, Baehner F, et al. The Mainz Severity Score Index: a new instrument for quantifying the Anderson-Fabry disease phenotype, and the response of patients to enzyme replacement therapy. *Clin Genet* 2004; 65(4):299–307



48. Woolley J, Pichel AC. Peri-operative considerations for Anderson-Fabry disease. *Anaesthesia* 2008;63:96–107
49. Wu JC, Ho CY, Skali H, Abichandani R, Wilcox WR, Banikazemi M, et al. Cardiovascular manifestations of Fabry disease: relationships between left ventricular hypertrophy, disease severity, and  $\alpha$ -galactosidase A activity. *Eur Heart J* 2010;31:1088–1097  
[www.orphananesthesia.eu](http://www.orphananesthesia.eu) 9
50. Yuasa T, Takenaka T, Higuchi K, Uchiyama N, Horizoe Y, Cyaen H, et al. Fabry disease. *J Echocardiogr* 2017;15:151–157.

---

**Datum poslední úpravy: listopad 2019** (překlad duben 2020)

---

*Toto doporučení bylo připraveno:*

**Autoři**

**Christine Gaik**, Anaesthesiologist, Department of anaesthesia, Philipps-University Marburg, Germany  
[gaikc@med.uni-marburg.de](mailto:gaikc@med.uni-marburg.de)

**Thomas Wiesmann**, Anaesthesiologist, Department of anaesthesia, Philipps-University Marburg, Germany

**Prohlášení:** Autoři **nemají** žádný finanční ani jiný konkurenční zájem na zveřejnění. Příprava tohoto doporučení nebyla honorována.

*Toto doporučení bylo recenzováno:*

**Recenzent 1**

**Adam C. Pichel**, Anaesthesiologist, Department of anaesthesia, Manchester University, UK  
[Adam.Pichel@mft.nhs.uk](mailto:Adam.Pichel@mft.nhs.uk)

**Recenzent 2**

**Sara Ersözlü**, Cardiologist, Inselspital Bern, Switzerland  
[Sara.ersoezlue@insel.ch](mailto:Sara.ersoezlue@insel.ch)

**Albina Nowak**, Endokrinologist/Rare Diseases, University Hospital Zürich, Switzerland

**Prohlášení:** Recenzenti neměli žádný finanční ani jiný prospěch z provedení recenze.

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

**Překladatel:**

**Hana Harazim**, anesteziolog, Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika  
[hana.harazim@gmail.com](mailto:hana.harazim@gmail.com)

**Editoři českého překladu:**

**Martina Kosinová**, **Martin Vavřina**, **Martina Klincová**, **Petr Štourač**, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika, **Olga Smékalová**, Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Plzeň a Lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Plzni, Plzeň, Česká republika

**Záštita překladu do českého jazyka:**

<https://www.csarim.cz/>  
<https://www.akutne.cz/>