

# Čeští vědci popsali mechanismus Fabryho choroby. Objevem zaujali prestižní americký časopis

15.5.2025 - | 1. lékařská fakulta UK

**Tým z 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze identifikoval dosud neznámý mechanismus vzniku Fabryho choroby - vzácného dědičného onemocnění postihujícího srdce, ledviny a nervový systém. Jejich poznatek zveřejnil prestižní vědecký časopis The Journal of the American Society of Nephrology, který navíc práci věnoval vlastní komentář a zařadil jeden z obrázků práce na titulní stranu.**

Zatímco dosud se mělo za to, že nemoc způsobuje výhradně hromadění tukových látek kvůli poruše enzymu  $\alpha$ -galaktosidázy A, čeští vědci popsali i jiný mechanismus vzniku nemoci: poškození buněk v důsledku nesprávného sbalení enzymu a jeho lokalizace. To znamená, že u části pacientů nemoc vzniká i bez viditelného strádání lipidů – tzv. AGALopatie.

Výzkum byl motivován výsledky rozsáhlého celonárodního screeningu:

„V rámci celonárodního screeningového programu organizovaného Centrem pro Fabryho chorobu a Českou nefrologickou společností bylo mezi více než 6 000 hemodialyzovanými pacienty nalezeno šest pacientů se sníženou aktivitou  $\alpha$ -galaktosidázy A a unikátní mutací genu GLA. Následně genetické a klinické vyšetření pacientů a jejich příbuzných odhalilo dalších 24 stejně geneticky postižených jedinců s částečně odlišnými klinickými projevy oproti pacientům s klasickými projevy Fabryho choroby,“ vysvětluje prof. Stanislav Kmoch, člen výkonné rady CarDia z Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze.

Tento náález potvrzuje, že Fabryho choroba může mít mnohem širší spektrum projevů, než se dosud předpokládalo, a že diagnostika na základě klasických příznaků může některé pacienty zcela přehlédnout. Výzkum současně vysvětluje, proč u některých pacientů neprobíhá léčba nemoci optimálně, a otevírá cestu k jejímu zlepšení.

Práce vznikala v letech 2018–2025 s podporou řady grantů Agentury pro zdravotnický výzkum v prostředí Národního institutu pro výzkum metabolických a kardiovaskulárních onemocnění, CarDia a Národního centra lékařské genomiky.

<https://www.lf1.cuni.cz/cesti-vedci-popsali-mechanismus-fabryho-choroby-objevem-zaujali-prestizni-americky-casopis>