

## Důležitost včasné diagnostiky HAE

Přesná a včasná diagnostika dětských pacientů s HAE je zásadní, protože jim umožňuje vyhnout se zbytečným rizikům a operacím a získat přístup k adekvátní léčbě.

Diagnózu lze stanovit z krevního vzorku (komplement a genetické testy). Vzhledem k tomu, že komplementový systém není ve věku do jednoho roku plně vyvinutý, diagnostické testy by se měly opakovat poté, co dítě dosáhne jednoho roku.

U všech novorozenců nebo kojenců bez příznaků s pozitivní rodinnou anamnézou je třeba počítat s nedostatkem inhibitoru C1, dokud není tato diagnóza vyloučena.

Jakmile je diagnostikován nový pacient s HAE, doporučuje se rodinný screening.



### HAE Junior z.s.

**pacientská organizace pro kvalitnější život dětí a mládeže s diagnózou hereditárního angioedému (HAE)**

#### Sídlo

Wichterlova 2372/8  
180 00 Praha 8 – Libeň  
IČO: 08749787

E-mail: [info@haejunior.cz](mailto:info@haejunior.cz)

Website: [www.haejunior.cz](http://www.haejunior.cz)

Facebook: [@HAEJuniorCR](https://www.facebook.com/HAEJuniorCR)

LinkedIn: <https://www.linkedin.com/company/haejunior/>

#### Podpoříte nás?

Vaše finanční dary můžete posílat na náš bankovní účet 2001782429/2010.

Více informací o HAE je k dispozici na [www.poznejhae.cz](http://www.poznejhae.cz)

**Upozornění:** Obsah tohoto dokumentu je pouze informativní. HAE Junior z.s. nenese odpovědnost za aktuálnost, přesnost a úplnost obsažených informací, ani za jakékoliv následky způsobené využitím těchto informací. V případě jakýchkoliv nejasností, nesrovnalostí či zdravotních komplikací se poraďte se svým ošetřujícím lékařem.

Tento průvodce vydala patientská organizace HAE Junior za podpory společnosti Takeda Pharmaceuticals Česká republika.



**Tato příručka poskytuje mezinárodní odborná doporučení, jak lépe zvládat HAE pro dosažení vyšší kvality života u pediatrických pacientů.**



**HAE**  
JUNIOR

# Specifika HAE u dětí

Nástup příznaků v raném věku může být předzvěstí závažnějšího průběhu onemocnění.

- Příznaky v kojeneckém věku jsou extrémně neobvyklé; průměrný věk při počátečním nástupu příznaků HAE činí 10 až 12 let.
- Nejběžnější oblast výskytu počáteční ataky HAE – otok končetiny.
- U novorozenců a 40–50 % pediatrických pacientů se objeví erythema marginatum – červená kožní vyrážka podobná mapě, jako prodromální symptom, který je často nesprávně diagnostikován jako kopřivka.
- Nejčastější příznaky HAE u dětí – bolest břicha (obvykle špatně diagnostikována jako akutní zánět slepého střeva).
- Obstrukce horních dýchacích cest se u dětí vyvíjí rychleji, a to kvůli menšímu průměru dýchacích cest.
- Četnost a závažnost příznaků se může během dospívání zvýšit vinou hormonálních změn nebo kvůli zahájení užívání perorálních kontraceptiv s obsahem estrogenu.
- Časté spouštěče, které mohou u dětí vyvolat záchvaty HAE – mechanické trauma (53 %), psychický stres (37 %), infekce dýchacích cest (37 %) a hormonální změny (26 %).<sup>1)</sup>

## Léčba HAE u pediatrických pacientů

### Indikace pro farmakoterapii

jsou podobné jako u dospělých:

- Akutní léčba – zaměřená na rychlé, účinné a bezpečné zmírnění ataky HAE.
- Profylaxe – preventivní opatření doporučená pro snížení frekvence a závažnosti atak HAE. Lze je provádět:
  - krátkodobě: příležitostně, doporučeno zejména před chirurgickými nebo zubními zákroky,
  - přerušovaně: vhodná jako několikátýdenní léčba ve stresových obdobích (při nástupu do školy, během zkoušek, chřipkové sezóny, rodinné krize),
  - dlouhodobě (pravidelné užívání léků): doporučuje se pro snížení zátěže nemoci HAE, prevenci a zmírnění atak. Ve věku do 6 let je dlouhodobá profylaxe indikována pouze zřídka.

### VÝHODY DOMÁCÍ TERAPIE

- žádná opoždění v léčbě,
- dítě nemusí opustit bezpečné prostředí domova,
- větší svoboda pro pediatrické pacienty a rodinu,
- méně zameškaných dnů ve škole.

### PRAVIDELNÉ NÁVŠTĚVY

Konzultace se specialistou na HAE by měly proběhnout alespoň jednou ročně, aby bylo možné sledovat onemocnění a kvalitu života pacienta.

### INDIVIDUÁLNÍ PLÁN LÉČBY

„Pacienti s HAE léčení podle individualizovaného plánu péče mohou žít stejný život jako zdraví jedinci.“

prof. Henriette Farkas



Zvláštní poděkování patří prof. Henriette Farkasové, člence HAE Junior Expert Advisory Board. Prof. Farkasová vede maďarské Angioedema Centrum pro Reference a Excellence na Semmelweis University v Budapešti. Pravidelně přednáší na světových konferencích a publikuje výzkumné práce na téma HAE u pediatrických pacientů a dalších typů bradykininem zprostředkovaných angioedémů.

<sup>1)</sup> Zotter Z. Orphanet J Rare Dis 2014