

Mezinárodní doporučení pro diagnostiku a léčbu dětských pacientů s hereditárním angioedémem (2026)

Pacientské shrnutí pro pečující rodiny a mladé pacienty s HAE

Na začátku roku 2026 publikoval vědecký časopis ALLERGY souhrn doporučení pro léčbu hereditárního angioedému u dětí, a to v článku [International Guideline on the Diagnosis and Management of Pediatric Patients With Hereditary Angioedema](#). Přestože je dokument určen primárně lékařům, měly by ho zaznamenat také rodiny pacientů s HAE. Zde je shrnutí hlavních doporučení pro edukační účely pacientů s HAE a jejich rodinných příslušníků.

Úvod

Hereditární angioedém (HAE) je vzácné dědičné onemocnění, které způsobuje opakované otoky kůže, sliznic, břicha nebo dýchacích cest. U dětí může být diagnóza složitější, protože příznaky mohou připomínat alergii, bolesti břicha nebo jiné běžné dětské potíže. Včasná diagnóza, dostupnost akutní léčby, edukace rodiny a pravidelné sledování ve specializovaném centru pomáhají dětem s HAE žít co nejběžnější život.

Pozor: Tento text nenahrazuje doporučení ošetřujícího lékaře. Konkrétní léčba se vždy řídí zdravotním stavem dítěte, dostupností léčiv v dané zemi a rozhodnutím specializovaného lékaře.

1. Věkové skupiny, data a výzkum

Doporučení se týká čtyř věkových skupin: novorozenců od narození do 1 měsíce, kojenců od 1 měsíce do 2 let, dětí od 2 do 12 let a adolescentů od 12 do 18 let.

Doporučení 1: Klinické studie by měly zohledňovat věk a vývoj dítěte.

Dítě v kojeneckém věku, školní dítě a dospívající mají odlišné potřeby, možnosti spolupráce i bezpečnostní hlediska. Proto je důležité, aby výzkum nehodnotil všechny děti jako jednu skupinu, ale rozlišoval jejich věk a vývojovou zralost.

Doporučení 2: Registry HAE by měly pravidelně zveřejňovat počty dětských pacientů.

Registry pomáhají lépe pochopit, kolik dětí s HAE žije v jednotlivých zemích a jakou péči potřebují. Kvalitní data mohou podpořit lepší dostupnost diagnostiky, léčby i výzkumu.

2. Diagnostika HAE u dětí

Doporučení 3: U dítěte s opakovanými otoky, otokem dýchacích cest nebo opakovanými nevysvětlenými bolestmi břicha je vhodné zvážit diagnózu HAE a provést laboratorní vyšetření bez ohledu na rodinnou anamnézu.

HAE se nemusí vždy objevit v rodině již dříve, protože část případů vzniká nově. Opakované bolesti břicha bez jasné příčiny nebo otoky bez kopřivky a svědění by proto měly vést k úvaze o HAE.

Doporučení 4: Příbuzní prvního stupně pacienta s HAE by měli být považováni za rizikové a měli by být vyšetřeni co nejdříve.

Týká se zejména dětí, sourozenců a rodičů pacienta. Včasné vyšetření může zabránit situaci, kdy je první ataka nerozpoznaná a potenciálně nebezpečná.

Doporučení 5: Při podezření na HAE se doporučuje vyšetřit hladinu C4 a antigenní a funkční hladiny C1 inhibitoru.

Tato laboratorní vyšetření pomáhají potvrdit nebo vyloučit nejčastější typ HAE s deficitem C1 inhibitoru. Pro jistotu jsou potřeba dva shodné výsledky, protože hodnoty se u dětí, zejména v raném věku, mohou měnit.

Doporučení 6: Děti, které jsou příbuznými prvního stupně pacienta s HAE s normálním C1 inhibitorem, by měly být vyšetřeny na genetickou variantu známou v rodině.

U některých typů HAE nejsou základní hodnoty C1 inhibitoru sniženy. Pokud je v rodině známa konkrétní genetická změna, může genetické vyšetření pomoci určit, zda je dítě také rizikové.

Doporučení 7: U dětí s typickými příznaky HAE, ale bez rodinné anamnézy a s normálními hodnotami C4 a C1 inhibitoru, se doporučuje zvážit vyšetření známých genetických variant HAE s normálním C1 inhibitorem.

To je důležité hlavně v situaci, kdy příznaky odpovídají HAE, ale běžné laboratorní testy diagnózu nepotvrzují. Lékař pak může rozhodnout, zda má smysl rozšířené genetické vyšetření.

Doporučení 8: U novorozenců s pozitivní rodinnou anamnézou HAE se doporučuje screening komplementu a/nebo genetické vyšetření, pokud je rodinná varianta známá. Testy komplementu by se měly zopakovat po 1. roce života.

U novorozenců mohou být hladiny některých složek komplementu přirozeně nižší, a proto nemusí být výsledek definitivní. Opakování testů po prvním roce pomáhá diagnózu spolehlivě potvrdit, nebo vyloučit.

3. Organizace péče, edukace a podpora rodiny

Doporučení 9: Děti s HAE by měly být sledovány zkušenými lékaři ve specializovaném centru komplexní péče.

HAE je vzácné onemocnění a specializované centrum má zkušenosti s diagnostikou, akutní léčbou, prevencí i dlouhodobým plánováním péče.

Doporučení 10: Přejít z dětské do dospělé péče by měl být plánován včas.

Je doporučeno zajistit plynulý přechod dětských pacientů s HAE s deficitem C1 inhibitoru z pediatrické péče do péče pro dospělé a zahájit diskuse s pacienty, pečovateli a budoucími lékaři včas.

Doporučení 11: Děti, adolescenti a jejich rodiny by měli být pravidelně edukováni o průběhu onemocnění, rozpoznání příznaků a podávání léčby.

Rodina by měla vědět, jak vypadá začínající ataka, kdy podat lék a kdy vyhledat urgentní péči. U starších dětí je vhodné postupně trénovat větší samostatnost.

Doporučení 12: Učitelé, trenéři, lékaři a další osoby, které o dítě pečují, by měli dostat srozumitelné písemné informace o HAE a akutní léčbě.

Dítě tráví mnoho času mimo domov, a proto je důležité, aby lidé v jeho okolí věděli, co dělat při atace.

Praktické instrukce mohou být zásadní například ve škole, na sportovním soustředění nebo při cestování.

Doporučení 13: Rodiny by měly být informovány o národních patientských organizacích a HAE International.

Pacientské organizace mohou nabídnout edukaci, praktické materiály, kontakt s dalšími rodinami a podporu při zvládání života s HAE. Pro mnoho rodin je důležité vědět, že v tom nejsou samy.

4. Spouštěče atak a každodenní prevence

Doporučení 14: U adolescentních pacientek s HAE se doporučuje nepoužívat perorální antikoncepci obsahující estrogen.

Estrogeny mohou u části dívek a žen zhoršovat průběh HAE a zvyšovat riziko atak. Vhodnou alternativou by měla pacientka řešit se svým lékařem, ideálně ve spolupráci s gynekologem a HAE centrem.

Doporučení 15: U dětských pacientů s HAE se doporučuje vyhýbat se ACE inhibitorům.

ACE inhibitory jsou léky používané hlavně na vysoký krevní tlak a některá další onemocnění. U pacientů s HAE mohou zhoršovat otoky, proto je důležité, aby lékaři o diagnóze HAE věděli.

Doporučení 16: Děti s HAE by měly být pravidelně očkovány podle národního očkovacího kalendáře.

Infekce mohou být spouštěčem atak, proto je prevence infekcí důležitá. Očkování by mělo být plánováno s ohledem na běžná doporučení a zdravotní stav dítěte.

Doporučení 17: Děti s HAE by neměly mít žádná omezení fyzické aktivity včetně všech druhů sportů, za předpokladu, že mají rychlý přístup k akutní léčbě. V případě potřeby lze zavést profylaxi.

Pohyb je důležitý pro zdravý vývoj dítěte, sebevědomí i zapojení mezi vrstevníky. Proto by děti neměly být zbytečně omezovány, pokud mají rychlý přístup k akutní léčbě. Lze také zvážit zahájení dlouhodobé preventivní léčby podle individuální potřeby pacienta.

5. Akutní léčba ataků

Doporučení 18: Pro každé dítě s HAE se doporučuje vytvořit akční plán pro akutní léčbu ataků.

Akční plán pro akutní léčbu ataků u pediatrických pacientů s hereditárním angioedémem by měl zohlednit dostupnost léků a preference pacienta/pečovatele.

Doporučení 19: U novorozenců a kojenců do 2 let se jako léčba první volby při akutní atace doporučuje nitrožilní plazmatický koncentrát C1 inhibitoru.

V tomto věku jsou možnosti léčby omezenější. Rodina by měla vědět, kam se v případě ataků rychle obrátit.

Doporučení 20: U dětí ve věku 2–12 let se jako možnosti první volby při akutní atace doporučují icatibant, nitrožilní plazmatický koncentrát C1 inhibitoru nebo nitrožilní rekombinantní C1 inhibitor.

Výběr konkrétní léčby závisí na věku dítěte, dostupnosti léku a zkušenostech s jeho aplikací. Důležité je, aby léčba byla dostupná včas.

Doporučení 21: U adolescentů od 12 let se jako možnosti první volby při akutní atace doporučují ecallantide, icatibant, nitrožilní plazmatický koncentrát C1 inhibitoru, nitrožilní rekombinantní C1 inhibitor nebo sebetralstat.

Dostupnost jednotlivých léků se může lišit podle země a úhradových pravidel. U dospívajících je zároveň důležité je zapojit do rozhodování a praktického zvládnání léčby.

Doporučení 22: Akutní léčbu ataků se doporučuje zahájit co nejdříve.

Čím dříve je léčba podána, tím větší je šance, že ataky budou kratší a méně závažné. Rodina proto potřebuje jasný plán a přístup k léku bez zbytečného zdržení.

Doporučení 23: Domácí léčba ataků se doporučuje, aby bylo možné zahájit léčbu včas.

Domácí léčba může snížit nutnost opakovaných návštěv pohotovosti a dát rodině větší jistotu. Je však potřeba předchozí zaškolení pacienta/pečovatelů.

Doporučení 24: U dětských pacientů s HAE se doporučuje zvážit léčbu všech ataků.

I atak, který na začátku vypadá mírně, se může rozvinout nebo výrazně zatížit dítě i rodinu. Rozhodnutí o léčbě by mělo vycházet z akčního plánu a zkušenosti s průběhem onemocnění.

Doporučení 25: Otok horních cest dýchacích, obličeje a krku by měl být léčen vždy; při otoku dýchacích cest je doporučeno urgentní vyšetření v nemocnici.

Otok v oblasti krku a dýchacích cest může být život ohrožující. I po podání léku je v takové situaci důležité, aby dítě bylo v péči pracoviště, které umí zajistit dýchací cesty.

Doporučení 26: Každé dítě s HAE by mělo mít dostupnou léčbu alespoň pro dvě akutní ataky, i pokud užívá dlouhodobou profylaxi.

Všichni pediatričtí pacienti by měli mít k dispozici léčbu alespoň pro dvě akutní ataky (platí i pro pacienty na dlouhodobé profylaxi).

Doporučení 27: Vhodná akutní léčba by měla být dostupná kdykoli a kdekoli.

Prakticky to znamená myslet na domov, školu, sport, výlety, tábory i zahraniční cesty.

6. Krátkodobá profylaxe před výkony nebo rizikovými situacemi

Doporučení 28: Krátkodobou profylaxi je vhodné zvážit před lékařskými, stomatologickými a chirurgickými výkony nebo jinými situacemi, které mohou vyvolat ataky, zvláště pokud se týkají horních cest dýchacích.

Rizikové mohou být například některé zubní výkony, operace, intubace nebo endoskopie. O preventivním podání léku by se mělo rozhodovat předem ve spolupráci s HAE centrem.

Doporučení 29: Během lékařských, zubních a chirurgických výkonů by měla být dostupná akutní léčba ataku.

I při krátkodobé profylaxi může dojít k atace. Proto je důležité, aby zdravotnický tým měl připravený plán a potřebnou akutní léčbu.

Doporučení 30: Krátkodobou profylaxi je vhodné zvážit i u pacientů, kteří užívají dlouhodobou profylaxi.

Dlouhodobá prevence snižuje riziko ataků, ale nemusí plně pokrýt situace s vyšším rizikem. U zákroků nebo výrazných spouštěčů proto může být potřeba další ochrana.

Doporučení 31: Jako léčba první volby pro krátkodobou profylaxi se doporučuje nitrožilní koncentrát C1 inhibitoru z plazmy.

Podává se před plánovaným výkonem podle doporučení lékaře. Rodina by měla o plánovaném zákroku informovat HAE centrum s dostatečným předstihem.

7. Dlouhodobá profylaxe

Doporučení 32: Při rozhodování o dlouhodobé profylaxi se doporučuje hodnotit četnost a lokalizaci ataků, zátěž onemocněním, kvalitu života, preference pacienta a pečujících i dostupnost léčby.

Dlouhodobá profylaxe se nezvažuje jen podle počtu ataků, ale i podle toho, jak moc nemoc omezuje každodenní život nebo psychickou pohodu. Rozhodnutí by mělo vzniknout společně s rodinou.

Doporučení 33: U dětí ve věku 2–6 let se jako možnosti dlouhodobé profylaxe doporučují lanadelumab nebo plazmatický koncentrát C1 inhibitoru.

Dlouhodobá profylaxe je v tomto věku obvykle potřeba jen vzácně. Pokud je nemoc výrazně zatěžující, specializovaný lékař může zvážit vhodnou preventivní léčbu.

Doporučení 34: U dětí ve věku 6–12 let se jako možnosti dlouhodobé profylaxe doporučují lanadelumab nebo plazmatický C1 inhibitor.

Cílem je snížit počet a závažnost ataků a umožnit dítěti běžné fungování. Volba léčby by měla zohlednit také způsob podávání a možnosti rodiny.

Doporučení 35: U adolescentů od 12 let se jako možnosti dlouhodobé profylaxe doporučují berotralstat, garadacimab, lanadelumab nebo plazmatický C1 inhibitor.

U dospívajících se rozšiřují možnosti léčby včetně některých perorálních nebo podkožních variant. Při výběru je důležité zohlednit účinnost, bezpečnost, pohodlí podávání a preference pacienta.

Doporučení 36: Účinnost a bezpečnost dlouhodobé profylaxe by měly být zhodnoceny po 3 a 6 měsících od zahájení a poté alespoň jednou ročně.

Léčebný plán se může v čase měnit podle růstu dítěte, puberty, aktivity onemocnění nebo životních okolností. Pravidelné kontroly pomáhají ověřit, zda léčba skutečně přináší očekávaný prospěch.

8. Domácí léčba, samostatnost, kvalita života a individualizace

Doporučení 37: Děti a dospívající by měli být postupně podporováni v aktivním zapojení do vlastní péče, s cílem směřovat k samostatnému podávání léčby od časně adolescence.

Dítě by se mělo postupně naučit rozumět své nemoci a zvládat praktické kroky. Tempo má odpovídat věku, zralosti a pocitu bezpečí dítěte.

Doporučení 38: Pečující osoby by měly být edukovány v podávání léků pro léčbu HAE.

Rodiče nebo jiní pečující potřebují vědět, jak léky správně připravit, podat a skladovat.

Doporučení 39: U dětí a dospívajících s HAE se doporučuje pravidelně sledovat kvalitu života.

Při pravidelných návštěvách by měli lékaři posoudit četnost a lokalizaci ataků, účinnost léčby, nežádoucí účinky, zátěž onemocněním, kvalitu života, preference pacienta a pečovatele, dostupnost léků, zátěž léčby a souběžná onemocnění.

Doporučení 40: Děti s HAE by měly být pravidelně sledovány alespoň jednou ročně, i když jsou bez příznaků, a to ve spolupráci s praktickým lékařem nebo pediatrem.

I bezpříznakové dítě s potvrzenou diagnózou HAE může čelit neočekávané atace. Proto je důležité mít aktualizovaný plán péče a léčby.

Doporučení 41: Léčebný plán by měl být individualizován ve spolupráci s pacientem a rodinou a měl by zohlednit jejich preference a hodnoty.

Každá rodina má jiné zkušenosti, možnosti a obavy. Společné rozhodování pomáhá najít plán léčby, který je prakticky zvládnutelný i v souladu s doporučeními a postupy.

9. Rozdílná dostupnost zdravotní péče – postup při nedostupnosti léků první volby

Doporučení 42: Pokud nejsou dostupné léky první volby, lze u akutních ataků postihujících horní cesty dýchací, trávící trakt, krk nebo obličej zvážit čerstvě zmraženou plazmu nebo plazmu ošetřenou solventem/detergentem.

Jde o náhradní možnost v situacích, kdy moderní cílená léčba není k dispozici.

Doporučení 43: Pokud nejsou dostupné léky první volby, lze pro krátkodobou profylaxi zvážit atenuované androgeny, antifibrinolytika, čerstvě zmraženou plazmu nebo plazmu ošetřenou solventem/detergentem.

Tato doporučení se týkají hlavně prostředí s omezenou dostupností léčby. V zemích, kde jsou dostupné moderní léky první volby, se obvykle upřednostňují bezpečnější a cílenější možnosti.

Doporučení 44: Pokud nejsou dostupné léky první volby, lze u dětí a adolescentů zvážit antifibrinolytika pro dlouhodobou profylaxi.

Skupina léčiv antifibrinolytik může být v některých situacích alternativou. Rozhodnutí musí vždy zohlednit přínosy a rizika.

Doporučení 45: Pokud nejsou dostupné léky první volby, lze u adolescentů ve vyšším stupni puberty zvážit atenuované androgeny v nejnižší účinné dávce.

Tato možnost je spojena s významnějšími riziky než moderní léčba, zejména při dlouhodobém užívání.

Doporučení 46: U adolescentů dlouhodobě léčených atenuovanými androgeny se doporučuje sledovat krevní tlak, hmotnost, výšku, lipidový profil, jaterní testy, glykémii nalačno a ultrazvuk jater.

Kontroly se doporučují po 3 a 6 měsících od zahájení léčby a poté každých 6 měsíců. Cílem je včas zachytit možné nežádoucí účinky a upravit léčbu podle potřeby.

10. Registry, biobanky a budoucí výzkum

Doporučení 47: Doporučuje se vytvářet a udržovat registry HAE, ideálně propojené s biobankami, které zahrnují i dětské pacienty, umožňují kvalitní zadávání dat a chrání osobní údaje.

Registry a biobanky pomáhají lépe porozumět průběhu HAE, bezpečnosti léčby a potřebám pacientů v reálném životě.



O shrnutí v češtině

Tento dokument připravila patientská organizace HAE Junior na základě přednášky „Mezinárodní doporučení pro diagnostiku a léčbu pediatrických pacientů s hereditárním angioedémem“ paní doktorky Radany Zachové z Ústavu imunologie FN Motol a Homolka, která byla součástí Edukačního rodinného pobytu HAE Junior v roce 2026. Celá publikace v angličtině je k dispozici online [zde](#).

HAE Junior je patientská organizace podporující děti, mladé pacienty a rodiny žijící s HAE. Na jaře 2026 rozšířil HAE Junior své stanovy také o podporu a zapojení do vědeckých a výzkumných projektů. Součástí této činnosti je i příprava patientsky srozumitelných shrnutí nových odborných publikací, jako jsou tato mezinárodní doporučení pro diagnostiku a léčbu dětských pacientů s HAE.