

# Novinky v primárních imunodeficittech

Ondřej Vladyka\*, Katarína Simonová\*, Martin Orlický\*, Adam Klocperk

Ústav imunologie 2. LF UK a FN Motol a Homolka, Praha

\*Tito autoři přispěli k vzniku článku stejnou měrou a sdílí první autorství. Jejich pořadí bylo určeno náhodně a může být referováno v libovolném pořadí.

Článek shrnuje klíčové novinky v oblasti primárních imunodeficitů, dnes preferenčně označovaných jako vrozené poruchy imunity (inborn errors of immunity, IEI). Vychází z aktuální klasifikace International Union of Immunological Societies (IUIS), která reflektuje rychlý nárůst popsaných jednotek a zdůrazňuje posun od „infekční“ perspektivy k širokému spektru projevů zahrnujících autoimunitu, alergii, autoinflamaci a malignitu. Na vybraných příkladech nově popsaných diagnóz ilustruje fenotypickou rozmanitost a diagnostické výzvy včetně nízké penetrance, mozaicismu a fenokopii podmíněných autoprotilátkami. Dále popisuje význam multidisciplinární a centralizované péče a roli mezinárodní spolupráce. Samostatně se věnuje zavedení novorozeneckého screeningu SCID v ČR a návazné časné kauzální léčbě (transplantace hematopoietických kmenových buněk (hematopoietic stem cell transplantation, HSCT), genová terapie, transplantace thymu). Závěrem představuje nové trendy v diagnostice (umělá inteligence, polygenní dědičnost) a zdůrazňuje potřebu kvalitní tranzitní péče při narůstajícím počtu dospělých pacientů s IEI.

**Klíčová slova:** imunodeficience, vrozené poruchy imunity, novinky, screening, tranzitní péče, diagnostika.

## Recent advances in primary immunodeficiencies

The article summarises key recent developments in the field of primary immunodeficiencies, now preferentially referred to as inborn errors of immunity (IEI). It is based on the current International Union of Immunological Societies (IUIS) classification, which reflects the rapidly increasing number of described entities, and highlights the shift from an “infection-centred” perspective to a broad spectrum of manifestations including autoimmunity, allergy, autoinflammation, and malignancies. Using selected examples of newly described conditions, it illustrates phenotypic diversity and diagnostic challenges, including incomplete penetrance, mosaicism, and phenocopies driven by autoantibodies. The article also discusses the importance of multidisciplinary, centralised care and the role of international collaboration. A dedicated section addresses the implementation of newborn screening for SCID in the Czech Republic and the subsequent benefits of early causal treatment (hematopoietic stem cell transplantation (HSCT), gene therapy, thymus transplantation). Finally, it outlines emerging diagnostic trends (artificial intelligence, polygenic inheritance) and emphasises the need for high-quality transition of care as the number of adults living with IEI continues to grow.

**Key words:** immunodeficiencies, inborn errors of immunity, news, screening, transition care, diagnosis.

## Úvod

Primární imunodeficity představují rychle se rozvíjející podbor klinické imunologie. Mezinárodní klasifikace International Union of Immunological Societies (IUIS) v roce 2026 rozeznává 559 vrozených poruch imunitního systému, způsobených mutacemi v 508 různých

genech (1), což představuje nárůst o 69 onemocnění proti předchozí klasifikaci z roku 2022 (2) (Obr. 1).

Kromě objevu nových genů asociovaných se vznikem imunodeficitních onemocnění je etiologie imunopatologií v moderní době obohacena o nové genetické principy ovlivňující klinický obraz (např.