proLékaře.cz | 9.9.2025

Molekulárně genetická vyšetření u trombofilních stavů spojených se žilním tromboembolismem a jeho komplikacemi – konsensus České společnosti pro trombózu a hemostázu ČLS JEP, Společnosti pro lékařskou genetiku ČLS JEP, České hematologické společnosti ČLS JEP, České internistické společnosti ČLS JEP a České společnosti klinické biochemie ČLS JEP

1. Tromboembolická nemoc (žilní trombóza a plicní embolie, dále TEN) je multifaktoriální onemocnění a proto nelze při hodnocení rizika trombofilie v současné době vycházet jen z určení molekulárně genetických znaků.

2. Z molekulárně genetických vyšetření mají při pátrání po trombofilním stavu spojeného s TEN za dnešního stavu vědomostí zásadní klinický význam pouze určení: **mutace FV Leiden (1691 G>A) a mutace genu pro protrombin (20210G >A)[1].**

3. Vyšetření těchto 2 genetických vyšetření doporučujeme zdravotnickým zařízením indikovat **pouze selektivně:**
3. a) před zahájením kombinované perorální hormonální kontracepce a/nebo hormonální substituční léčby estrogeny (HRT) u žen s pozitivní osobní anamnézou prodělané TEN, nebo s pozitivní rodinnou anamnézou výskytu TEN u příbuzných prvního stupně (matky, otce, vlastních sourozenců a dětí probanda),
3. b) u osob se stavem po prodělané idiopatické TEN, při pátrání po vyvolávající příčině a kvůli rozhodování o délce antikoagulační léčby (viz doporučení 8. Konsensu ACCP[2]),
3. c) u žen po opakovaných 3 potratech v 1. trimestru gravidity, nebo u každé ztráty plodu po tomto období gravidity,
3. d) u těhotných žen: s pozitivní osobní nebo rodinnou anamnézou prodělané TEN (viz bod 3. a), nebo s těmito komplikacemi v graviditě: při těžkých formách preeklampsie, retardaci,
3. e) z jiných indikací po vyšetření v trombotickém centru.

Pozn. při pozitivním záchytu uvedených mutací je vhodné provést tato vyšetření i u příbuzných prvního stupně, pokud se u nich vyskytují další rizika spojená s trombofilií. U dětí ale až po 12 letech jejich věku, pokud k tomu nejsou jiné důvody.

4. mimo vyšetření FV Leiden (1691 G>A) a mutace genu pro protrombin (20210G >A) **jsou vyšetření jiných polymorfismů, spojovaných s TEN indikována ve vybraných případech** pouze trombotickými centry, nebo Ústavem hematologie a krevní transfuze v Praze.

5. Molekulárně genetická vyšetření spojovaná s TEN provádějí pouze laboratoře s ověřenou, 1x ročně prováděnou externí kontrolou kvality provedenou Referenční laboratoří ÚHKT, nebo jinou mezinárodně uznávanou referenční laboratoří, například INSTAND, UKNEQUAS aj. Dalším předpokladem je dokumentovaná pravidelná vnitřní kontrola kvality u každé série vyšetření.

Literatura

1. Wu O, Robertson L, Twaddle S, et al. Screening for thrombophilia in high-risk situations: systematic review and cost-effectiveness analysis. The Thrombosis: Risk and Economic Assessment of Thrombophilia Screening (TREATS). Health Technol Assess 2006; 10 (11): 1-110.
2. Antithrombotic and thrombolytic therapy, 8th Ed. ACCP Guidelines. Chest 2008; 133: Suppl. 67S-968 S.

Zpracoval za ČSTH po došlých připomínkách
prof. MUDr. Jan Kvasnička, DrSc.