proLékaře.cz | 6.11.2026

doi: 10.48095/cctahd2025prolekare.cz9

Interdisciplinární doporučení pro testování trombofilie

Interdisciplinary recommendations for thrombophilia testing

Společné stanovisko
České společnosti pro trombózu a hemostázu ČLS JEP
České angiologické společnosti ČLS JEP
České hematologické společnosti ČSL JEP
České internistické společnosti ČLS JEP

Drbohlavová E.[1A], Gumulec J.[2A], Buliková A.[3A], Dulíček P.[4A], Hirmerová J.[5A,B], Malý R.[6A,B], Zápotocká E.[7A], Blatný J.[8A], Václavík J.[9C], Kessler P.[10D]

[1] Oddělení klinické hematologie Krajské nemocnice Liberec a.s.
[2] Klinika hematoonkologie LF OU a FN Ostrava
[3] Oddělení klinické hematologie LF MU a FN Brno
[4] IV. interní hematologická klinika FN Hradec Králové
[5] II. interní klinika LF UK a FN Plzeň
[6] I. interní kardioangiologická klinika FN Hradec Králové
[7] Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF UK a FN Motol, Praha
[8] Oddělení dětské hematologie a biochemie, FN Brno
[9] Interní a kardiologická klinika FN Ostrava
[10] Oddělení hematologie a transfuziologie Nemocnice Pelhřimov

[A] Česká společnost pro trombózu a hemostázu ČLS JEP
[B] Česká angiologická společnost ČLS JEP
[C] Česká internistická společnost ČLS JEP
[D] Česká hematologická společnost ČLS JEP

SOUHRN: V předloženém mezioborovém konsenzu čtyř odborných společností zabývajících se problematikou trombofilních dispozic shrnujeme pravidla diagnostiky a péče o pacienty s vrozenými nebo získanými trombofiliemi, tj. faktory zvyšujícími riziko především žilní tromboembolické nemoci. Primárním cílem je standardizace péče o tyto nemocné s respektem k pravidlům medicíny založené na důkazech. Z doporučení vyplývá, za jakých okolností, ve kterých klinických situacích, kterým pacientům a kterými testy je užitečné ty které trombofilie vyšetřovat a jaké ne. Přes dlouhou historii a velmi dobrou dostupnost diagnostiky jednotlivých trombofilií podobné doporučení doposud nebylo v České republice publikováno.

KLÍČOVÁ SLOVA: vrozené a získané trombofilie – žilní tromboembolizmus – arteriální trombóza – vyšetření JAK2 mutace a PNH klonu

SUMMARY: In this interdisciplinary consensus of four medical societies dealing with thrombophilic disorders, we summarize the rules of diagnosis and care of patients with congenital or acquired thrombophilias, i.e. factors increasing the risk of venous thromboembolic disease. The primary goal is to standardize the care of these patients with respect to the rules of evidence-based medicine. The recommendations imply under which circumstances, in which clinical situations, for which patients and which tests it is useful to investigate which thrombophilias and when not. Despite the long history and very good availability of diagnostic tests for individual thrombophilias, no similar recommendation has been published in the Czech Republic.

KEY WORDS: congenital and acquired thrombophilias – venous thromboembolism – arterial thrombosis – JAK2 mutation and PNH clone testing

proLékaře.cz | 6.11.2026

ÚVOD

Vrozené a získané trombofilie jsou rizikovým faktorem především žilní tromboembolické nemoci. Některé z nich zvyšují riziko trombotického postižení v tepenné části řečiště nebo v mikrocirkulaci. V posledních třech dekádách významně narostly objem i kvalita zkušeností s interpretací výsledků, hodnocením významu jednotlivých trombofilií a s péčí o různé skupiny pacientů nebo asymptomatických nosičů významných trombofilií. V těchto souvislostech vznikl tento přehledný dokument, jehož cílem je standardizace péče s respektem k pravidlům medicíny založené na důkazech. Detailní informace lze dohledat v uvedených publikacích [1–12]. Srovnání mezinárodních doporučení testování trombofilií v příloze tab. 1.

Tab. 1. Srovnání mezinárodních doporučení testování trombofilií.

Doporučení / Indikace testování TF	BCSH 2010 a 2012	ASH 2013 a 2021	NICE 2012	ISC 2013	ACF 2016	ESC 2019	ACOG 2018	Kritéria studie
Vrozené trombofilie								
VTE v běžné lokalizaci	pacienti s poz. RA/I. linie/ prodělané neprovokované a recidivujicií VTE	pacienti s poz. RA/I. linie/ prodělané VTE či VTE provokované estrogeny	pacienti s neprovokovanou VTE a poz. RA/I. linie/ prodělané VTE	pacienti do 60 let s neprovokovanou VTE či provokovanou slabým faktorem/estrogeny/ a rekurentní VTE	pacienti s neprovokovanou VTE pokud chtějí ukončit antikoagulační léčbu nebo mají vysoké riziko krvácení	pacienti do 50 let s neprovokovanou VTE, zvláště při poz. RA prodělané VTE	ženy s provokovanou VTE silným či slabým faktorem pokud plánují graviditu či užívání COC	pacienti do 50 let s neprovokovanou VTE či provokovanou slabým perzistujícím faktorem(kouření, obezita)či komorbiditami (chronické zánětlivé onemocnění)
VTE v atypické lokalizaci	netestovat	–	–	pacienti do 50 let	–	–	–	netestovat
Nevysvětlitelná AT	–	pacienti do 50 let zvláště s poz. RA prodělané VTE v I. linii	–	–	–	–	–	pacienti do 50 let v případě přítomnosti defektu srdečního septa
Ženy s komplikacemi v graviditě	–	–	–	–	–	–	netestovat	netestovat
Asymptomatičtí pacienti	–	–	netestovat	ženy do 50 let s poz. RA VTE v I. linii	ženy do 40 let z poz. RA VTE a trombofilií v I. linii	–	ženy s poz. RA silné trombofilie v I. linii	ženy do 40 let s poz. RA VTE či trombofilií v I. linii
Antifosfolipidový syndrom								
VTE v běžné lokalizaci	všichni pacienti s neprovokovanou VTE	–	všichni pacienti	–	–	–	–	pacienti s neprovokovanou VTE či provokovanou VTE slabým faktorem
VTE v atypické lokalizaci	všichni pacienti	–	–	–	–	–	–	všichni pacienti
Nevysvětlitelná AT	pacienti do 50 let	–	–	–	–	–	–	všichni pacienti
Ženy s komplikacemi v graviditě	všichni pacienti	–	–	–	–	–	všichni pacienti	všichni pacienti
Asymptomatičtí pacienti	–	–	–	–	–	–	–	netestovat

červená – netestovat; zelená – testovat; modrá – jen selektivně testovat; šedá – nevyjádřeno

ACF – Anticoagulation Forum; ACOG – The American College of Obstetricians and Gynecologists; ASH – The American Sociey of Hematology; AT – arteriální trombóza; BCSH – The British Society of Hematology; COC – kombinovaná orální antikoancepce; ECS – The European Society of Cardiology; ISC – International COnsensus Statement; NICE– The National Institute for Health and Care Excellence; RA – rodinná anamnéza; VTE – venózní tromboembolizmus

proLékaře.cz | 6.11.2026

KLINICKY VÝZNAMNÉ TROMBOFILIE

- Vrozené – FV Leiden a FII protrombin, deficit proteinu C, proteinu S nebo antitrombinu.
- Získané – APS (LA, aCL a antiB2-GPI protilátky):
  - **vysoce rizikové trombofilie:** FV Leiden homozygot, FII protrombin homozygot, kombinovaný heterozygot FV Leiden a heterozygot FII protrombin, deficit proteinu C, proteinu S nebo antitrombinu, APS;
  - **nízce rizikové trombofilie:** FV Leiden heterozygot, FII protrombin heterozygot.
- Vyšetření indikovaná ve specifických situacích, např. na základě doporučení hematologa.
  - Průkaz PNH klonu, mutace JAK2 V617F a JAK2 v exonu 12.

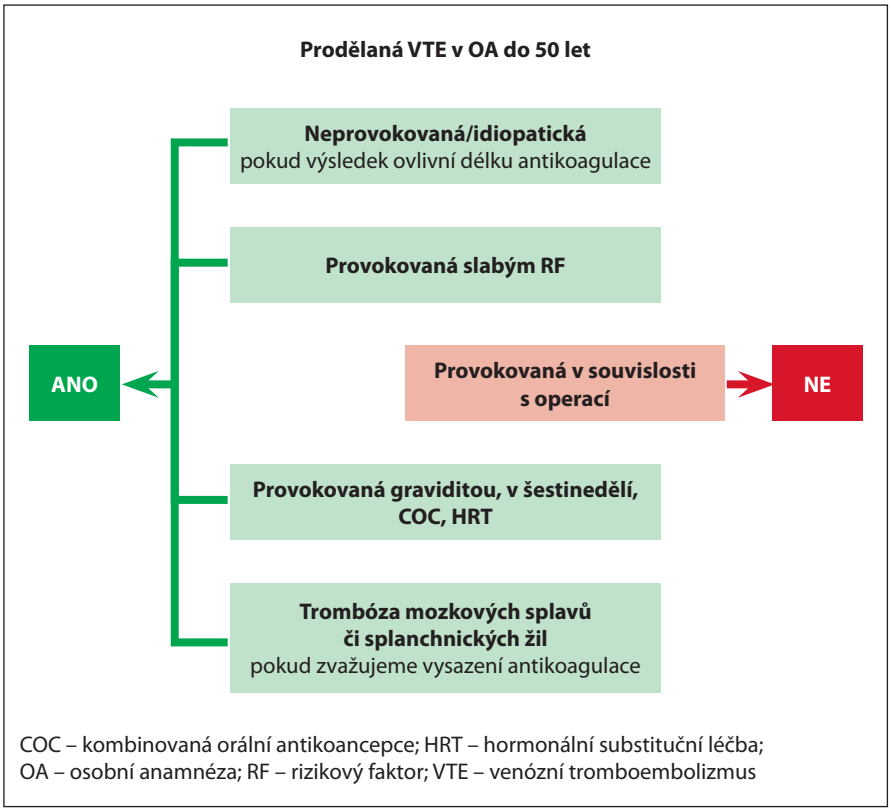
FAKTORY, KTERÉ NEJSOU KLINICKY VÝZNAMNĚ ASOCIOVÁNY S VTE [2,10,12]

Interdisciplinární expertní tým nedoporučuje pro posuzování rizika trombózy vyšetřovat polymorfizmy a varianty genů bez vztahu k VTE (např. MTHFRs 677C→T, 1298A→C) nebo faktory bez jednoznačného průkazu asociace s VTE (např. aktivita FIX, FX, FXI, PAI-1, polymorfizmus promotoru 4G/5G PAI-1, SERPINE1 varianty, mutace haplotypu M2 v genu *ANXA5*, SPS apod.).

Poznámka: Rovněž aktivitu FVIII se nedoporučuje rutinně vyšetřovat, přestože vysoká aktivita FVIII je spojena s rizikem VTE i její recidivy. Aktivita však výrazně kolísá v čase a je ovlivněna různou měrou vrozenými i získanými faktory a jejich interakcí. Navíc neexistují doporučení ohledně primární či sekundární tromboprofylaxe u jedinců s vysokou aktivitou FVIII, podpořená důkazy. V úvahu přichází opakované stanovení FVIII a interpretace výsledku v klinickém kontextu.

OBECNĚ PROČ A KDY VYŠETŘOVAT [2,10]

- Pokud výsledek ovlivní strategii antitrombotické léčby (omezená či dlouhodobá antikoagulace, výběr antikoagulancia) nebo profylaxi v rizikových situacích vč. gravidity.
- Netestovat v akutní fázi VTE (riziko zkreslení výsledků) – výjimkou je stanovení antitrombinu při podezření na rezistenci na heparin, antifosfolipidových protilátek při podezření na katastrofický antifosfolipidový syndrom, proteinu C a S u novorozenců a dětí s *purpura fulminans* apod.
- Indikovat vyšetření TF by měl lékař se zkušeností s péčí o pacienty s trombózou nebo jinou významnou manifestací trombofilie
- **Poznámka:** v prvních týdnech až 3 měsících po trombóze, při léčbě warfarinem, při užívání DOACs, při užívání HAK či v graviditě – je typické zkreslení výsledků proteinu C a S a LA. Genetické testy nejsou ovlivněny. Ideální čas na provedení koagulačních testů je 3 měsíce po prodělané VTE, resp. s odstupem po ukončení antikoagulační léčby. Pokud je nutné testovat během antikoagulační léčby, je nezbytné uvést na žádance k vyšetření, kterým antitrombotikem je pacient léčen. U krevních vzorků pacientů léčených DOACs může laboratorní pracovník použít tzv. DOACs stop tablet.



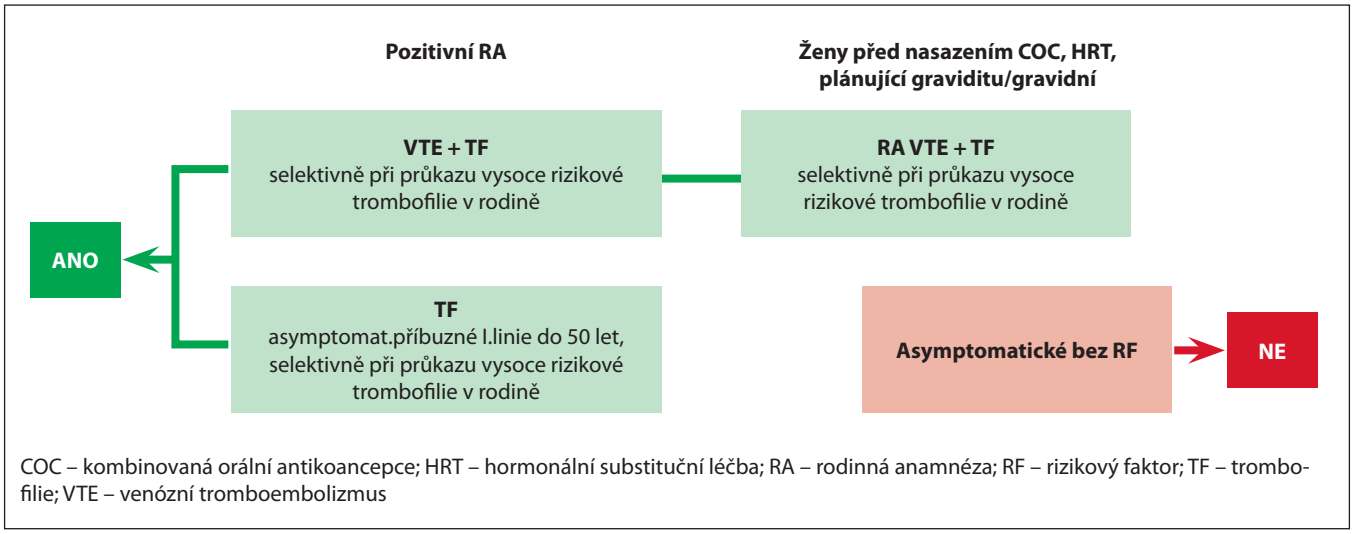
COC – kombinovaná orální antikoancepce; HRT – hormonální substituční léčba; OA – osobní anamnéza; RF – rizikový faktor; VTE – venózní tromboembolizmus

Obr. 1. Kdy testujeme a kdy netestujeme hereditární trombofilie.

KDY TESTUJEME HEREDITÁRNÍ TROMBOFILIE [1,2,9,10] (OBR. 1 A 2)

- OA neprovokované VTE vzniklé do 50 let, pokud výsledek ovlivní délku antikoagulační terapie.
- OA VTE provokované tranzientním nechirurgickým nebo slabým vyvolávacím momentem (např. trombóza po imobilizaci nebo drobném poranění, přechodné nemoci/infekci, upoutání na lůžko po dobu nejméně 3 dnů apod.) – výsledek může např. pomoci v rozhodnutí o délce sekundární profylaxe.
- OA VTE provokované graviditou, v šestinedělí, při užívání COC nebo HRT – výsledek upřesní rozhodnutí o délce sekundární profylaxe a další strategie péče (následná gravidita apod.).
- OA trombózy mozkových splavů či splanchnických žil – pokud zvažujeme

proLékaře.cz | 6.11.2026



COC – kombinovaná orální antikoancepce; HRT – hormonální substituční léčba; RA – rodinná anamnéza; RF – rizikový faktor; TF – trombofilie; VTE – venózní tromboembolizmus

Obr. 2. Kdy testujeme a kdy netestujeme hereditární trombofilie.

CMP – vzniklé do 50 let bez rizikových KV faktorů	Kdy vyloučit APS
Vyšetřit: • APS • homocystein • FBG • zvážit JAK2,PNH (při abnormálním KO)	• neprovokovaná/idiopatická VTE • VTE s provokujícím minimálním RF • VTE v neobvyklé lokalizaci • arteriální trombóza • komplikace v graviditě

APS – antifosfolipidový syndrom; CMP – cévní mozková příhoda; FBG – fibrinogen; KO – krevní obraz; PNH – paroxysmální noční hemoglobinurie; RF – rizikový faktor; VTE – venózní tromboembolizmus

Obr. 3. Co vyšetřit po CMP a kdy myslet na APS.

vysazení antikoagulace a pro upřesnění strategie péče (např. průkaz PNH klonu nebo stanovení mutace JAK2 V617F).

- U asymptomatických osob do 50 let, u jejichž příbuzných I. linie je prokázána vysoce riziková trombofilie, vyšetříme jen v rodině prokázanou mutaci (profylaxe v rizikových situacích, zajištění v graviditě…).
- U žen před nasazením COC, HRT, plánujících graviditu/gravidních s pozitivní RA VTE a při známé přítomnosti vysoce rizikové trombofilie u příbuzných I. linie.
- OA rekurentní VTE bez ohledu na přítomnost RF.
- U pacientů s warfarinem indukovanou kožní nekrózou.

KDY RUTINNĚ NETESTUJEME HEREDITÁRNÍ TROMBOFILIE [1,2,6,9,10] (OBR. 1 A 2)

- Asymptomatické osoby k predikci rizika trombózy.
- Pacienty s potřebou nepřetržité antikoagulační léčby.
- Pacienty s OA blíže neurčeným typem trombózy (není určeno zda provokovaná či neprovokovaná).
- Pacienty s OA arteriální trombózy vč. iCMP s průkazem PFO, okluze retinálních cév apod.
- Ženy s OA časných ztrát plodu, preeklampsie, HELLP syndromu apod.
- Asymptomatické ženy s negativní RA nosičství vysoce rizikové trombofilie před plánovanou asistovanou reprodukcí.
- Asymptomatické ženy s negativní RA nosičství vysoce rizikové trombofilie před nasazením COC.
- Vzdálené příbuzné pacientů s OA VTE.
- Pacienty s OA pooperační VTE.
- Pacienty po první trombóze asociované s CVK.

VYŠETŘENÍ JAK 2, PNH [2,4,9,10]

- Vždy zvažujeme u pacientů s OA trombózy mozkových splavů a splanchnických žil (nemá-li pacient jaterní cirhózu nebo aktivní nádorové onemocnění…), dále u pacientů s arteriální trombózou vč. iCMP vzniklé do 50 let bez rizikových kardiovaskulárních faktorů a/nebo s abnormalitami v krevním obraze.

VYŠETŘENÍ ANTIFOSFOLIPIDOVÝCH PROTILÁTEK [2,4,9,10]

- Vždy u pacientů s OA neprovokované/idiopatické VTE nebo VTE s provokujícím minimálním RF nebo VTE v neobvyklé lokalizaci nebo arteriální trombózy (vzniklé do 50 let a při absenci klasických kardiovaskulárních RF) a/nebo u žen s OA komplikací v graviditě (obr. 3).
- U pacientů s trombotickou příhodou a se spontánně prodlouženým APTT

proLékaře.cz | 6.11.2026

a/nebo s trombocytopenií, s rychle progredujícím (multi)orgánovým selháním k vyloučení CAPS.
- U pacientů s prokázaným revmatickým či jiným autoimunitním onemocněním.
- Není indikováno vyšetření rodiny, jde o získané onemocnění.

SPECIFICKÉ MEZIOBOROVÉ SITUACE [2,4,9,10]

- U pacientů s OA iCMP vzniklé do 50 let bez rizikových kardiovaskulárních faktorů doporučujeme vyšetření testů na APS, homocystein, fibrinogen a při podezřelých změnách v krevním obraze je na zvážení vyšetření JAK 2 a PNH klonu (obr. 3).
- U ambulantních pacientů s malignitou na léčbě v nízkém či středním riziku VTE a s pozitivní RA VTE je doporučováno vyšetření vrozených trombofilií.
- Vyšetření vrozených a získaných trombofilií zvážit také u pacientů s recidivující trombózou na nevarikózních povrchových žilách, není-li jasná souvislost s malignitou.
- U pacientů se současným výskytem arteriálních a žilních trombóz doporučujeme vyšetřit antifosfolipidové protilátky, fibrinogen, zvážit vyšetření JAK 2 a PNH (při podezřelých změnách krevního obrazu), FV Leiden a FII protrombin, protein C, protein S a antitrombin.

PEDIATRICKÁ POPULACE [2,4]

- Novorozenci a malé děti s purpura fulminans by měly být testováni neodkladně na deficit PC a PS.
- Dále je vhodné vyšetřovat i zatím asymptomatické děti, kde u příbuzných 1. stupně byla diagnostikována vysoce riziková trombofilie. Věk vyšetření dítěte je individuální, podle hloubky deficitu a manifestace v rodině, rozhodně ale vždy prepubertálně. Je tedy nutné rodiče o této skutečnosti informovat cestou ambulantních hematologů pro dospělé, kteří se touto problematikou zabývají.
- Neexistují jasná doporučení stran testování trombofilie u dětí, nicméně i v pediatrické populaci je cílem testovat vrozenou trombofilii racionálně a ne rutinně. Detailní konsenzus doporučení týkající se pediatrické populace v ČR bude publikován separátně Pracovní skupinou pro dětskou hematologii ČPS a ČHS.

ZKRATKY

aCL – antikardiolipinové protilátky
antiB2-GPI – anti-beta-2 glykoprotein I
APS – antifosfolipidový syndrom
AT – arteriální trombóza
CAPS – katastrofický antifosfolipidový syndrom
COC – kombinovaná orální antikoncepce
CVK – centrální venózní katetr
DOACs – *direct oral anticoagulants*
FBG – fibrinogen
HRT – hormonální substituční léčba
iCMP – ischemická cévní mozková příhoda
KO – krevní obraz
LA – lupus antikoagulant
OA – osobní anamnéza
PC – protein C
PNH – paroxysmální noční hemoglobinurie
PS – protein S
RA – rodinná anamnéza
RF – rizikový faktor
SPS – syndrom lepivých destiček
TF – trombofilie
VTE – venózní tromboembolizmus

LITERATURA

1. Middeldorp S, Nieuwlaat R, Baumann Kreuziger L et al. American Society of Hematology 2023 guidelines for management of venous thromboembolism: thrombophilia testing. Blood Adv 2023;7(22):7101–7138. doi: 10.1182/bloodadvances.2023010177.
2. Arachchillage DJ, Mackillop L, Chandratheva A et al. Guidelines for thrombophilia testing: A British Society for Haematology guideline. Br J Haematol 2022;198(3):443–458. doi: 10.1111/bjh.18239.
3. Parakh RS, Sabath DE. Venous thromboembolism: role of the clinical laboratory in diagnosis and management. J Appl Lab Med 2019;3(5):870–882. doi: 10.1373/jalm.2017.025734.
4. Baglin T, Gray E, Greaves M et al. Clinical guidelines for testing for heritable thrombophilia. Br J Haematol 2010;149(2):209–220. doi: 10.1111/j.1365-2141.2009.08022.x.
5. Vrotniakaite-Bajerciene K, Tritschler T, Jalowiec KA et al. Adherence to thrombophilia testing guidelines and its influence on anticoagulation therapy: a single-center cross-sectional study. Thromb Res 2023;223:87–94. doi: 10.1016/j.thromres.2022.12.001.
6. Quenby S, Booth K, Hiller L et al. Heparin for women with recurrent miscarriage and inherited thrombophilia (ALIFE2): an international open-label, randomised controlled trial. Lancet 2023;402(10395):54–61. doi: 10.1016/s0140-6736(23)00693-1.
7. Schulman S, Konstantinides S, Hu Y, Tang LV. Venous thromboembolic diseases: diagnosis, management and thrombophilia testing: observations on NICE guideline [NG158]. Thromb Haemost 2020;120(8):1143–1146. doi: 10.1055/s-0040-1712913.
8. National Institute for Health and Care Excellence: Clinical Guidelines. In: Venous thromboembolic diseases: diagnosis, management and thrombophilia testing. National Institute for Health and Care Excellence (NICE) Copyright © NICE 2023. London 2023.
9. Connors JM. Thrombophilia testing and venous thrombosis. N Engl J Med 2017;377(23):2298. doi: 10.1056/NEJMc1713797.
10. Nicolaides AN, Fareed J, Spyropoulos AC et al. Prevention and management of venous thromboembolism. International Consensus Statement. Guidelines according to scientific evidence. Int Angiol 2024;43(1):1–222. doi: 10.23736/s0392-9590.23.05177-5.
11. Kearon C, Ageno W, Cannegieter SC et al. Categorization of patients as having provoked or unprovoked venous thromboembolism: guidance from the SSC of ISTH. J Thromb Haemost 2016;14(7):1480–1483. doi: 10.1111/jth.13336.
12. Lowe G, Wu O, van Hylckama Vlieg A et al. Plasma levels of coagulation factors VIII and IX and risk of venous thromboembolism: systematic review and meta-analysis. Thromb Res 2023;229:31–39. doi: 10.1016/j.thromres.2023.06.026.

Do redakce doručeno dne: 23. 4. 2025.
Přijato dne: 9. 5. 2025.

Eva Drbohlavová
Oddělení klinické hematologie
Krajské nemocnice Liberec a.s.
Baarova 526/15
460 01 Liberec
e-mail: eva.drbohlavova@nemlib.cz