

**Molekulárně genetická vyšetření u trombofilních stavů spojených s žilním tromboembolizmem a jeho komplikacemi – konsensus České společnosti pro trombózu a hemostázu ČLS JEP, Společnosti pro lékařskou genetiku ČLS JEP a České hematologické společnosti ČL 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 )<sup>1</sup>.**

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 estrogyeny ( 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 <sup>2</sup>),

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 plodu a nebo po abrupci placenty,

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, spojených s TEN indikována ve vybraných případech** pouze trombotickými centry, nebo Ústavem hematologie a krevní transfúze v Praze.

5. Molekulárně genetická vyšetření spojovaná s TEN provádějí pouze laboratoře s ověřenou, 1 x ročně prováděnou externí kontrolou kvality provedenou Referenční laboratoří ÚHKKT, 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