

# Doporučený postup pro indikaci molekulárně genetických vyšetření v rámci diagnostiky trombofilních stavů v žilním systému

J. Kvasnička

Trombotické centrum 1. lékařské fakulty UK a VFN Praha, Ústav klinické biochemie a laboratorní diagnostiky 1. lékařské fakulty UK a VFN Praha, přednosta prof. MUDr. Tomáš Zima, DrSc.

**Doporučený postup vypracovaný v rámci VZ MZ ČR VFN 2005 a odsouhlasený výbory České společnosti pro trombózu a hemostázu České lékařské společnosti J. E. Purkyně, Společnosti pro lékařskou genetiku České lékařské společnosti J. E. Purkyně a České hematologické společnosti České lékařské společnosti J. E. Purkyně. Tento doporučený postup byl odsouhlasen i výborem České internistické společnosti České lékařské společnosti J. E. Purkyně.**

## Úvod do problematiky

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

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** (1691G>A) a **mutace genu pro protrombin** (20210G>A) [1].

## Indikace molekulárně genetických vyšetření

Vyšetření těchto 2 genetických vyšetření doporučujeme indikovat **pouze selektivně**:

a) před zahájením kombinované perorální hormonální kontracepce a/nebo hormonální substituční léčby estrogény (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),

b) u osob se stavem po prodělané idiopatické TEN, při pátrání po vyvolávající příčině a kvůli rozhodování o délce antikoagulační léčby (doporučení 8. konsensu ACCP) [2],

c) u žen po opakovaných 3 potrazech v 1. trimestru gravidity nebo u každé ztráty plodu po tomto období gravidity,

d) u těhotných žen: s pozitivní osobní nebo rodinnou anamnézou prodělané TEN – viz bod a), nebo s těmito komplikacemi v graviditě: při těžkých formách preeklampsie, retardaci plodu anebo po abrupci placenty,

e) z jiných indikací po vyšetření v trombotickém centru.

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

## Další ustanovení

Mimo vyšetření FV Leiden (1691G>A) a mutace genu pro protrombin (20210G>A) **jsou vyšetřeny jiných po-**

**lymorfizmů spojených s TEN indikována ve vybraných případech** pouze trombotickými centry nebo Ústavem hematologie a krevní transfuze (ÚHKT) v Praze.

Molekulárně genetická vyšetření spojená s TEN provádějí pouze laboratoře s ověřenou, 1krát ročně prováděnou externí kontrolou kvality provedenou Referenční laboratoří ÚHKT v Praze nebo jinou mezinárodně uznávanou referenční laboratoří, např. 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: 1–110.*

2. Antithrombotic and thrombolytic therapy, 8th ed. ACCP Guidelines. *Chest 2008; 133 (Suppl): 67S–68S.*

prof. MUDr. Jan Kvasnička, DrSc.

www.vfn.cz

e-mail: kvasnicka.jan@vfn.cz

Doručeno do redakce: 23. 11. 2010