

**KDY VYŠETŘOVAT A KDY NEVYŠETŘOVAT TROMBOFILIE?**

Souhrn doporučení Drbohlavová E, Gumulec J, Buliková A, Dulíček P, Hirmerová J, Malý R, Zápotocká E, Blatný J, Václavík J, Kessler P. Interdisciplinární doporučení pro testování trombofilie. *Transfuzie Hematol Dnes* 2025;31(2):132-136.

Vyšetření má smysl, pokud výsledek ovlivní strategii antitrombotické léčby (časově omezená nebo dlouhodobá antikoagulační léčba, výběr antikoagulantů) nebo profylaxe v rizikových situacích včetně gravidity.

Vyšetření nemá být prováděno v akutní fázi trombózy s výjimkou stanovení antitrombinu při podezření na rezistenci na heparin, antifosfolipidových protilátek při podezření na katastrofický nebo vysoce rizikový antifosfolipidový syndrom a proteinů C a S u pacientů s purpura fulminans.

**Vysoce rizikové trombofilie**

- FV Leiden homozygot
- FII protrombin homozygot
- Kombinovaný heterozygot FV Leiden a heterozygot FII protrombin
- Deficit proteinu C, proteinu S nebo antitrombinu
- Antifosfolipidový syndrom

**Níže rizikové trombofilie**

- FV Leiden heterozygot
- FII protrombin heterozygot

**Kdy testujeme hereditární trombofilie**

- Osobní anamnéza (OA) neprovokované žilní tromboembolické nemoci (VTE) vzniklé do 50 let, pokud výsledek ovlivní délku antikoagulační terapie
- OA VTE provokované transientním 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 kombinované antikoncepce (COC) nebo hormonální náhradní léčby (HRT) – výsledek upřesní rozhodnutí o délce sekundární profylaxe a další strategie péče (následná gravidita apod.)
- OA trombózy mozkových splavů či splachnických žil – pokud zvažujeme vysazení antikoagulace a pro upřesnění strategie péče (např. průkaz paroxysmální noční hemoglobinurie (PNH) 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 rodinnou anamnézou (RA) VTE a při známé přítomnosti vysoce rizikové trombofilie u příbuzných I. linie
- OA rekurentní VTE bez ohledu na přítomnost rizikových faktorů
- U pacientů s warfarinem indukovanou kožní nekrózou

**Kdy rutinně netestujeme hereditární trombofilie**

- Asymptomatické osoby k predikci rizika trombózy
- Pacienty s potřebou nepřetržitě antikoagulační léčby
- Pacienty s OA blíže neurčeným typem trombózy (není určeno, zda provokovaná, či neprovokovaná)
- Pacienty s OA arteriální trombózy včetně ischemické mozkové příhody (iCMP) s průkazem perzistujícího foramen ovale, okluze retinálních cév apod.
- Ženy s OA časných ztrát plodu, preeklampsie, HELLP (Hemolysis, Elevated Liver enzymes and Low Platelets count) 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 centrálním žilním katétre

**iCMP u pacienta do 50 let bez přítomných konvenčních kardiovaskulárních rizikových faktorů****Co vyšetřovat?**

- Lupus antikoagulant, antikardiolipinové protilátky a protilátky proti B2GPI
- Homocystein
- Fibrinogen
- U pacientů se specifickými změnami krevního obrazu zvážit vyšetření JAK2 nebo PNH

**Kdy a jak vyloučit antifosfolipidový syndrom?****U koho?**

- OA neprovokovaná VTE
- OA VTE provokované slabým rizikovým faktorem
- OA VTE v neobvyklé lokalizaci
- OA arteriální trombózy
- OA komplikací v graviditě

**Co vyšetřovat?**

- Lupus antikoagulant, antikardiolipinové protilátky a protilátky proti B2GPI