



# Mýta a fakta v diagnostice a léčbě žilního tromboembolizmu (VTE)

---

RADOVAN MALÝ

I. INTERNÍ KARDIOANGIOLOGICKÁ KLINIKA, FN  
HRADEC KRÁLOVÉ, DERMAVEIN ESTHETIC S.R.O.

*„Nevěř tomu, čemu nerozumíš, ale  
nezavrhuj, cos neprozkoumal“*

KAREL ČAPEK

# Úloha trombofilních stavů (TF) v léčbě a prevenci VTE: proč a kdy vyšetřovat?

- Pokud výsledek ovlivní strategii antitrombotické léčby (omezená či dlouhodobá antikoagulace, výběr antikoagulancia) nebo profylaxi v rizikových situacích včetně 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

Interdisciplinární doporučení pro testování trombofilie: České společnosti pro trombózu a hemostázu ČLS JEP, České angiologické společnosti ČLS JEP, České hematologické společnosti ČSL JEP, České internistické společnosti ČLS JEP

# Kdy rutinně netestujeme

- 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 včetně 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

Interdisciplinární doporučení pro testování trombofilie: České společnosti pro trombózu a hemostázu ČLS JEP, České angiologické společnosti ČLS JEP, České hematologické společnosti ČSL JEP, České internistické společnosti ČLS JEP

# Trombofilní stavy, relativní riziko první VTE, prevalence

trombofilie	relativní riziko
deficit antitrombinu	8–10
deficit proteinu C	7–10
deficit proteinu S	8–10
FV Leiden – heterozygotní forma	3–7
FV Leiden – homozygotní forma	80
FII G20210A	3

rizikový faktor	kontrolní skupina	jedinci s první VTE	familiární VTE
FV Leiden	3	20	45
FII G20210A	2,3	6,2	18
deficit proteinu C	0,8	3,1	5,7
deficit proteinu S	1,3	1,1	5,7
deficit antitrombinu	0,2	1,1	4,3

# Vliv vrozených trombofilních stavů VTE na vznik a rekurenci VTE

Thrombophilia	Initial VTE risk	Recurrent VTE risk	Arterial thrombosis
Factor V Leiden heterozygote	3–4x	–	–
Factor V Leiden homozygote	11x	–	–
Prothrombin gene mutation heterozygote	4x	–	–
Prothrombin gene mutation homozygote	7x	–	–
Compound factor V Leiden + prothrombin gene mutation heterozygote	20x	–	–
Antithrombin deficiency	16x	4x	–
Protein C deficiency	8x	3x	–
Protein S deficiency	7x	↑ <sup>a</sup>	↑MI
Antiphospholipid antibody	2–11x <sup>b</sup>	↑↑ <sup>b</sup>	↑↑

(–), No associated increased risk; ↑, mild increased risk. ↑↑, moderate to high increased risk; VTE, venous thromboembolism.

<sup>a</sup>Hazard ratio for recurrent VTE is not well studied, but the risk is likely elevated.

<sup>b</sup>Risk of initial VTE varies based on type and number of abnormal test results. Risk of recurrence also varies but may be as high as 44% at 10 years.



# Choosing Wisely: trombofilní stavy

## American College of Medical Genetics and Genomics

[View all recommendations from this society](#)

Released July 10, 2015; sources updated September 15, 2016

**Don't order MTHFR genetic testing for the risk assessment of hereditary thrombophilia.**

The common MTHFR gene variants, 677C>T and 1298A>G, are prevalent in the general population. Recent meta-analyses have disproven an association between the presence of these variants and venous thromboembolism.

## American Society of Hematology

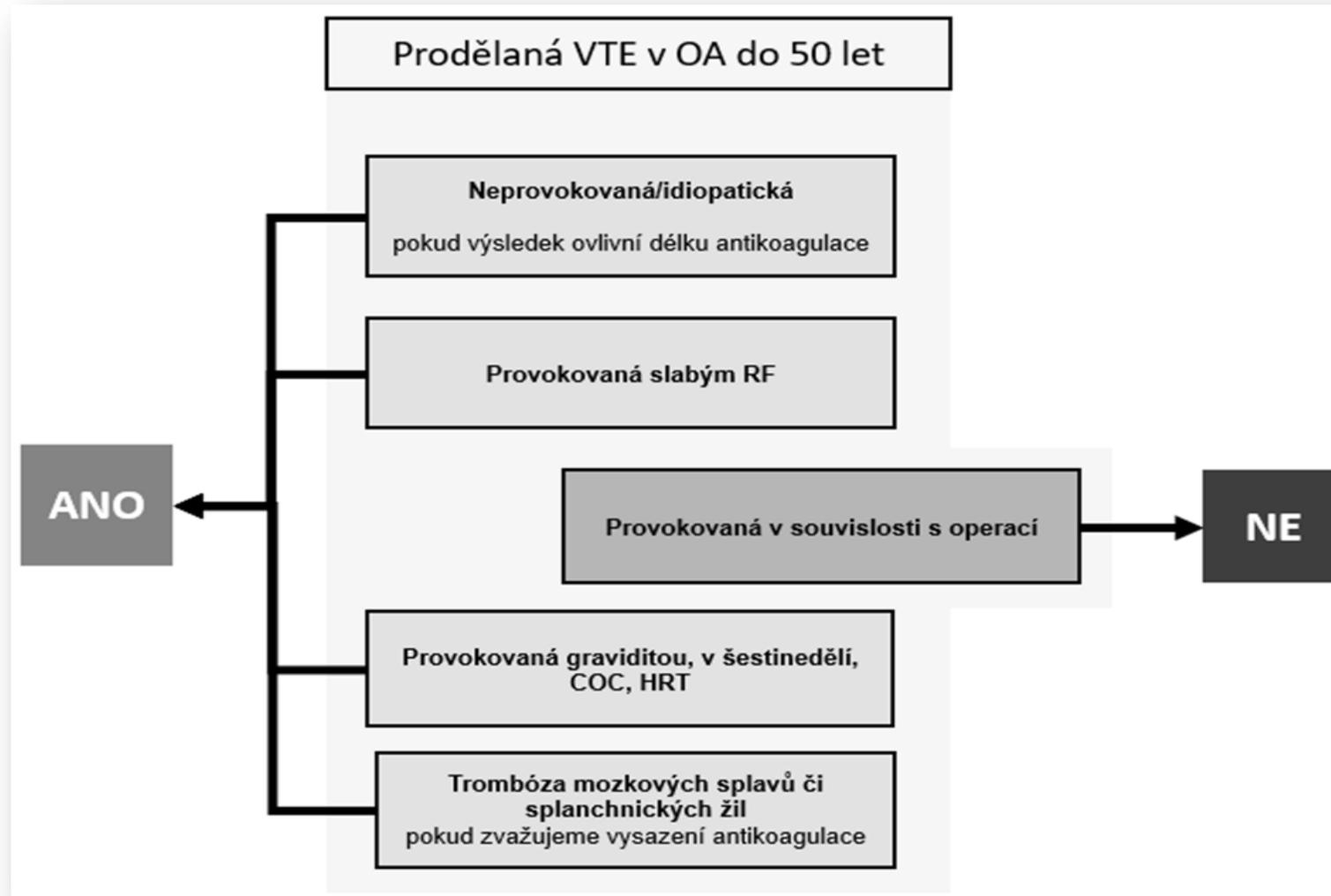
[View all recommendations from this society](#)

Released December 4, 2013

**Don't test for thrombophilia in adult patients with venous thromboembolism (VTE) occurring in the setting of major transient risk factors (surgery, trauma or prolonged immobility).**

Thrombophilia testing is costly and can result in harm to patients if the duration of anticoagulation is inappropriately prolonged or if patients are incorrectly labeled as thrombophilic. Thrombophilia testing does not change the management of VTEs occurring in the setting of major transient VTE risk factors. When VTE occurs in the setting of pregnancy or hormonal therapy, or when there is a strong family history plus a major transient risk factor, the role of thrombophilia testing is complex and patients and clinicians are advised to seek guidance from an expert in VTE.

# Algoritmus vyšetření trombofilního stavu u VTE



# Závěr

- Testování na laboratorní trombofilii u VTE má smysl provádět jedině tehdy, pokud má vliv na strategii péče o nemocného
- Nelze přeceňovat význam jeho stanovení pro posouzení míry trombofilnosti jedince, protože mnohdy je důležitější znalost anamnézy (rodinná, osobní) a zhodnocení všech dalších rizikových faktorů VTE (pohlaví)

# Závěr

- Testování by měl provádět lékař se znalostí problematiky a dopadů na výsledek vyšetření nemocného
- Testovat je nutné výrazně selektivně a individuálně, jistě méně často, než je tomu nyní a často vůbec !
- Provádět vyšetření, která jsou 1. podložena důkazy, 2. neduplikuje jiné, již provedené testy, 3. nepoškozuje, 4. nese menší rizika a zátěž, jsou opravdu nutná (Choosing Wisely)