



**QGEN**

[www.qgen.cz](http://www.qgen.cz)  
tel.: +420 270 003 562

Medicínské centrum Praha  
Mezi Vodami 205/29  
143 00 Praha 4

---

# Trombofilie

---

# Trombofilie



V rámci projektu QGEN Vám nabízíme genetické vyšetření genových mutací asociovaných se zvýšeným rizikem rozvoje trombofilie (zvýšená srážlivost krve a patologická tvorba sraženin – trombů)

Srážení krve je fyziologická obrana těla při úniku krve v místě poranění, čímž se zabezpečuje zamezení krvácení a následné zacelení rány. Tromboembolická nemoc (TEN) je onemocněním charakterizované vznikem krevních sraženin a jejich vmetením do cév na jiném místě těla. Typickým příkladem je plicní embolie.

Srážlivost krve je řízena několika faktory a enzymy, které se podílejí na vzniku a rozpuštění sraženin (trombů).

Trombofilní stavy jsou obvykle spojeny s přítomností mutací v genech pro srážecí faktory:

- dvě bodové mutace v genu MTHFR (C677T; A1298C) (výskyt obou těchto polymorfismů v evropské populaci 31–39 %)
- tzv. Leidenská mutace – v genu pro koagulační blokátor faktor V (výskyt v evropské populaci kolem 5 %)
- mutace v genu kódujícím prothrombin neboli faktor II (výskyt pouze kolem 1–2 %)
- mutace v inhibitoru aktivátoru plasminogenu PAI-1 (výskyt homozygotů v české populaci je kolem 30 %)

Pokud je v genomu přítomno více těchto mutací najednou, jejich efekt je kumulativní a riziko rozvoje trombofilie se tak výrazně zvyšuje.

Ženy s genetickou predispozicí pro trombofilii, které užívají hormonální antikoncepci či hormonální terapii obsahující estrogen, mají extrémně zvýšené riziko vzniku nežádoucích sraženin (až 35x), neboť látky estrogenního typu významně zvyšují hladiny některých srážecích faktorů (konkrétně faktoru VII, X, XII a XIII). Těhotenství u těchto žen se stává rizikovým a vyžaduje zvýšený lékařský dohled, popř. preventivní terapii.

