

## ABSTRAKT

Trombofilie znamená zvýšenou dispozici k tvorbě trombů. Zdravotní komplikace vzniklé v důsledku zvýšené srážlivosti krve mohou být velmi vážné. Pozitivní stanovení trombofilních mutací pak znamená pro pacienta nutnost prevence trombózy v rizikových situacích (např. těhotenství, operace) po celý život.

Do studie klinického významu trombofilních mutací bylo zařazeno 300 lidí (206 žen a 94 mužů) s trombofilními mutacemi, kteří byli vyšetřeni v letech 2008 – 2010.

Největší výtěžnost byla v oblasti mutací MTHFR (C677T i A1298C) - 266 pozitivních nálezů. Menší výtěžnost byla v oblasti sledování mutací FV Leiden a mutace FII protrombinu. U 99 pacientů byly zjištěny vícečetné trombofilní mutace.

V souladu se zahraniční literaturou naše výsledky poukazují na klinické konsekvence trombofilních mutací jako jsou: opakované spontánní aborty, cévní mozková příhoda, ischemická choroba srdeční, trombóza, flebotrombóza, plicní embolie, varixy, aseptická nekrose kyčelního kloubu, ateroskleróza a stenóza aorty. Mutace MTHFR C677T a MTHFR A1298C byly zachyceny především u pacientů s CMP, IM a ICHS. Mutace Leiden byla nejčastěji zachycena u pacientů s trombózou, flebotrombózou a plicní embolií.

Ověřili jsme familiární výskyt trombofilních mutací. Všichni pacienti zdělili trombofilní mutace po jednom nebo obou rodičích. Žádnou čerstvou mutaci jsme nezaznamenali. Mutace FV Leiden a mutace FII protrombinu jsou děděny autozomálně dominantním způsobem. Mutace MTHFR C677T a MTHFR A1298C jsou děděny autozomálně neúplně dominantně.

V mém souboru bylo 51 pacientek, které prodělaly spontánní abort. U pacientek s mutací MTHFR A1298C v homozygotním stavu potratilo spontánně celkem 64 % pacientek (n = 14), tedy velmi vysoké procento. Pacientky s mutací MTHFR C677T v homozygotním stavu spontánně potratily ve 47,6 % (n = 21). U těchto pacientek byl také zaznamenán výskyt rozštěpových vad.

Hlavním přínosem této diagnostiky je možnost zvolit individuální přístup k léčbě pacientů a tím zvýšit její efektivitu. Zároveň tyto poznatky mohou přispět k vývoji nových terapeutických metod, větší efektivitě genetického poradenství a prekoncepční péče.