proLékaře.cz | 29.9.2026

doi: 10.55095/CSPediatrie2026/028

Doporučení pro vyšetřování vrozených trombofilií v dětském věku

Guidelines for inherited thrombophilia testing in children

Zdráhalová K.[1], Mazánek P.[2], Zápotocká E.[1], Blatný J.[2]

[1] Klinika dětské hematologie a onkologie, FN Motol a Homolka, Praha
[2] Oddělení dětské hematologie a biochemie, FN Brno

Souhrn: Incidence tromboembolické nemoci v dětském věku je ve srovnání s dospělou populací nízká. Trombofilií rozumíme faktory, které riziko rozvoje trombózy zvyšují. Pro vznik trombózy v dětském věku jsou nejpodstatnější faktory získané, na prvním místě centrální žilní katétry. Oproti tomu vrozené trombofilie hrají pouze vedlejší roli. Schválené konsenzuální doporučení na základě publikované literatury specifikuje indikaci k vyšetření vrozených trombofilií a jeho rozsah. Nesprávně indikované, provedené a/nebo interpretované vyšetření může být zavádějící a potenciálně škodlivé.

Klíčová slova: trombofilie – vrozená trombofilie – trombóza – dětský věk – indikace – vyšetření

Summary: The incidence of thromboembolic disease in childhood is low compared to the adult population. Thrombophilia refers to factors that increase the risk of developing thrombosis. The most important factors in the development of thrombosis in children are acquired, with central venous catheters being the leading cause. In contrast, inherited thrombophilias play only a minor role. Approved consensus guidelines based on published literature specify the indications for testing for inherited thrombophilias and the scope of such testing. Incorrectly indicated, performed, and/or interpreted testing may be misleading and potentially harmful.

Key words: thrombophilia – inherited thrombophilia – thrombosis – childhood – indication – testing

---

Doporučený postup schválený Českou pediatrickou společností, Pediatrickou sekcí České společnosti pro trombózu a hemostázu a Pracovní skupinou dětské hematologie České hematologické společnosti a České pediatrické společnosti ČLS JEP.

Zdráhalová K, Mazánek P, Zápotocká E et al. Doporučení pro vyšetřování vrozených trombofilií v dětském věku. Ces Slov Pediat. 2026;81(3):155–157. doi: 10.55095/CSPediatrie2026/028.

Otištěno se souhlasem autorů a redakce časopisu Česko-slovenská Pediatrie.

A) SOUHRN DOPORUČENÍ

Vrozené trombofilie (vrozené trombofilní stavy) v pediatrii

Úvod

Trombofilie lze rozdělit na vrozené a získané, v dětském věku při vzniku trombózy převládají získané faktory.

Vrozené trombofilie

Nízkého rizika – Leidenská mutace a protrombinová mutace v heterozygotní formě.

Vysokého rizika – deficit proteinu C (PC), proteinu S (PS), antitrombinu (AT), Leidenská mutace homozygot, protrombinová mutace homozygot, kombinovaná heterozygocie pro Leidenskou + protrombinovou mutaci.

Indikace k vyšetření vrozených trombofilních dispozic u dětí

1. Po už prodělané trombóze (s výjimkou trombózy u novorozenců a první trombózy asociované s CŽK).
2. Rodič/příbuzný 1. stupně s vysoce rizikovou trombofilií (deficit PC, PS, AT) – věk individuálně dle indikace dětského hematologa podle tíže deficitu a klinické manifestace deficitu v rodině.
3. Leidenská nebo protrombinová mutace u příbuzného 1. stupně, ale jen v případě, že je u něj spojena s klinicky významným projevem (trombóza do 50. roku věku, recidivující hluboká žilní trombóza / plicní embolie). Vyšetření dítěte má smysl až s nástupem puberty, tedy nejdříve po 12. roce věku,

proLékaře.cz | 29.9.2026

pokud má rodina o vyšetření zájem (tj. indikace k vyšetření je pouze relativní).
4. Trombóza u příbuzného 1. stupně do 50. roku věku, zejména pokud byla rozsáhlá a/nebo neindukovaná, a to i v případě, že u něj není známý vrozený trombofilní stav. Je ale jednoznačně vhodné, aby byl tento příbuzný nejdříve sám hematologicky vyšetřen.

Co je doporučeno vyšetřovat v rámci screeningu vrozené trombofilie:
- Leidenská mutace
- Protrombinová mutace
- Protein C
- Protein S
- Antitrombin

Případná další vyšetření vrozených nebo získaných trombofilních stavů může indikovat dětský hematolog individuálně u pacientů po prodělané tromboembolické nemoci, nepatří ale do screeningového vyšetření.

Primární antitrombotická profylaxe u vrozené trombofilie

1. Především nemedikamentózní opatření – nekuřáctví, prevence obezity, zdravý životní styl, v rizikových situacích (imobilizace apod.) dostatečná hydratace, pohyb, kompresivní punčochy.
2. Ve vysoce rizikových situacích (imobilizace, trauma, operace apod.) u vysoce rizikových pacientů (venózní tromboembolie [VTE] v osobní anamnéze, trombofilie vysokého rizika) antikoagulancia po dobu trvání rizikové situace.

Kombinovaná hormonální antikoncepce obsahující estrogeny (v jakékoliv formě) a trombofilie

1. Plánované nasazení kombinované hormonální antikoncepce při negativní rodinné a osobní anamnéze tromboembolické nemoci není důvodem k paušálnímu vyšetření vrozených trombofilních stavů (včetně Leidenské a protrombinové mutace).
2. Vysoce rizikové vrozené trombofilní stavy (viz výše) jsou absolutní kontraindikací antikoncepce obsahující estrogeny.
3. Kombinovaná hormonální antikoncepce je také kontraindikovaná u pacientek po již prodělané hluboké žilní trombóze.

B) VYSVĚTLUJÍCÍ ODBORNÝ TEXT

Incidence tromboembolické nemoci v pediatrii je ve srovnání s dospělou populací velmi nízká, i když v posledních desetiletích významně stoupá [1]. Důvodem je častější používání cizorodých materiálů a vyšší počet invazivních výkonů, především zavádění centrálních žilních katétrů (CŽK), často v čím dál nižších věkových kategoriích. Dalším důvodem je úspěšné zvládání těžkých stavů (traumat, vrozených vad, sepsí, nedonošenosti apod.), které jsou spojeny s vyšším rizikem trombózy [1,2].

Koagulační systém se vyvíjí od narození do dospělosti. V dětství je nastaven podstatně méně prokoagulačně, s čímž souvisí nízké absolutní riziko trombózy v dětském věku ve srovnání s dospělými. V rámci dětského věku jsou nicméně dvě věkové kategorie, kdy je výskyt trombózy relativně vyšší. S trombózou se setkáváme častěji jednak u novorozenců, převážně v souvislosti s přítomností CŽK, typicky se jedná o nedonošence, novorozence se sepsí nebo vrozenou srdeční vadou, a jednak u dospívajících [2,3]. V novorozeneckém věku hraje roli jak cizorodý materiál a mechanická obstrukce malé cévy katétrem, tak samotný závažný stav, který je důvodem k zavedení CŽK. Druhou věkovou kategorií pak jsou adolescenti a adolescentky, kdy se vlivem hormonálních změn koagulační systém postupně přibližuje rovnováze nastavené u dospělého člověka. Ve srovnání s dospělou populací jsou ale u adolescentů méně často přítomny další rizikové faktory (obecné kardiovaskulární faktory životního stylu a komorbidity).

Trombofilie (trombofilní stavy) jsou stavy, které zvyšují relativní riziko vzniku trombózy ve srovnání se zdravou populací daného věkového rozmezí. Dělí se na vrozené a získané. V dětském věku výrazně převládají získané trombofilní stavy, zejména přítomnost CŽK (u přibližně 90 % novorozenců a 60 % větších dětí je trombóza asociovaná s CŽK) [4–6]. Mezi další významné získané rizikové faktory patří nedonošenost, sepse, autoimunitní stavy, srdeční a jiné vrozené vady apod. Vrozené trombofilie mají pro vznik trombózy význam obvykle pouze přídatný v kontextu kombinace s dalším rizikovým faktorem. U přibližně 90 % dětských trombóz najdeme vyvolávající příčinu, tedy zevní (získaný) faktor, který vznik trombózy vyprovokoval [2,4,7]. Proto by vyšetření vrozených trombofilií mělo být omezeno pouze na indikované situace.

Vrozené trombofilie dělíme na **nízce rizikové** a **vysoce rizikové** [8]. Mezi nízce rizikové patří Leidenská mutace a pro-trombinová mutace v heterozygotním stavu. Dohromady se vyskytují u 7–8 % naší populace. Jsou tedy velmi časté, ale s nimi spojené riziko tromboembolické nemoci je nízké. Ze-jména v dětském věku je potřeba si uvědomit, že i při několikanásobně vyšším relativním riziku oproti „zdravým" vrstevníkům zůstává absolutní riziko nadále velmi malé. Za vysoce rizikové vrozené trombofilie považujeme deficit proteinu C, proteinu S a antitrombinu a dále vzácné situace Leidenské nebo protrombinové mutace v homozygotním stavu, případně složenou heterozygocii pro Leidenskou i protrombinovou mutaci. Tyto trombofilní stavy jsou sice vzácné, nicméně výrazně rizikovější [1]. S nimi spojené riziko souvisí jednak s hloubkou daného deficitu, jednak většinou koreluje s klinickými projevy v dané rodině. Často nacházíme příbuzné 1. stupně s trombózou už v mladém věku.

Smyslem vyšetřování vrozených trombofilií je zahájení případných preventivních opatření (farmakologických i nefarmakologických) v situaci zvýšeného rizika vzniku trombózy, které bývá obvykle přechodného rázu. Vyšetření tedy

proLékaře.cz | 29.9.2026

nemá smysl tam, kde by výsledek nevedl ke změně postupu. Vrozené trombofilie vyšetřujeme u dětí po prodělané hluboké žilní trombóze. Výjimkou je obvykle 1. trombóza asociovaná s CŽK, neboť katétr je považován sám o sobě za dostatečně rizikový, aby vysvětlil vznik trombózy, proto 1. trombóza vzniklá v souvislosti s CŽK nebývá považována za indikaci k vyšetření vrozených trombofilií [6,7].

Dále je vhodné vyšetřovat i zatím asymptomatické děti, kde u příbuzných 1. stupně byla diagnostikována vysoce riziková trombofilie (viz výše) [4]. Ta je navíc v rodině často spojena s významnými klinickými projevy trombózy v mladším věku. Věk vyšetření dítěte je individuální, podle hloubky deficitu a manifestace v rodině, rozhodně ale vždy prepubertálně.

U dětí, jejichž příbuzný 1. stupně (obvykle rodič) prodělal hlubokou žilní trombózu v mladším věku, by měl být primárně vyšetřen hematologem tento příbuzný. Pouze genetické vyšetření trombofilních mutací (Leidenské a protrombinové) nelze v žádném případě považovat za kompletní vyšetření vrozených trombofilií. Dítě by mělo být pokud možno hematologicky vyšetřováno až s dostupnými výsledky příbuzného (rodiče).

Naopak k vyšetření nízce rizikových trombofilií doporučujeme přistupovat zdrženlivě. Pokud má rodina zájem a u rodiče je trombofilní mutace spojena s klinickou manifestací (trombózou v mladším věku), lze vyšetřit i asymptomatické dítě, nejdříve ale s nástupem puberty (tj. obvykle ne před 12. rokem věku). Není nicméně chybou trombofilní mutace u asymptomatického dítěte nevyšetřit a s ohledem na to, že se jedná o genetické vyšetření, nechat rozhodnutí na samotném dítěti po 18. roce věku [4,9].

Je vhodné si uvědomit, že i pozitivní rodinná anamnéza trombózy (tj. trombóza u příbuzného 1. stupně v mladším věku) je sama o sobě rizikovým faktorem pro vznik trombózy u daného jedince, a to i v případě laboratorně neprokázané vrozené trombofilie [1]. Proto je potřeba věnovat pozornost nejen laboratorním výsledkům, ale i cíleně odebrané rodinné anamnéze [10].

Je jednoznačně doporučeno nevyšetřovat trombofilní mutace bez jasně definované indikace [9,11]. Pokud k tomu není jiný, dříve zmíněný důvod, nedoporučujeme provádět vyšetření vrozených trombofilií z „preventivních" důvodů, např. před nasazením hormonální antikoncepce s obsahem estrogenů nebo před jinou rizikovou situací [7,10]. Také známá trombofilní mutace (tj. nízce riziková trombofilie) u rodiče, který tromboembolickou příhodu neprodělal, není sama o sobě důvodem k vyšetření dítěte. Kromě obecných doporučení zdravého životního stylu (pohyb, nekuřáctví, prevence obezity) neexistuje jiné doporučení pro heterozygoty s Leidenskou nebo protrombinovou mutací, kteří mají negativní osobní i rodinnou anamnézu stran tromboembolie. Pro ně není ani absolutní kontraindikací užívání hormonální antikoncepce obsahující estrogeny. Je jen vhodné vždy individuálně vážit její přínos a rizika (vyšší riziko trombózy při užívání estrogenů versus prevence gravidity, která je sama také spojena s rizikem trombózy) a případně zvážit jiné formy ochrany proti početí [10]. Naopak nález nízce rizikové trombofilie neindikovaně vyšetřené je často psychicky traumatizující a stresující pro adolescenta i rodinu. Někdy vede i k opatřením nebo omezením, která nejsou namístě. Zároveň neexistují pro takto neindikovaně vyšetřené jedince žádná doporučení [9].

Lze shrnout, že riziko trombózy v pediatrii je potřeba hodnotit komplexně: rodinnou anamnézu, osobní anamnézu, získané trombofilní stavy (komorbidity, spouštěč trombózy) a vrozené trombofilie (standardně Leidenská a protrombinová mutace, protein C, protein S, antitrombin – vyšetřované tehdy, je-li to indikováno). Hodnocení pouze dílčích údajů je zavádějící, nesprávné, málo přínosné a nelze jej doporučit.

Podíl autorů na přípravě rukopisu

KZ – příprava první a finální verze rukopisu
PM, EZ, JB – připomínkování rukopisu, schválení finální verze

Čestné prohlášení

Autoři práce prohlašují, že v souvislosti s tématem, vznikem a publikací tohoto článku nejsou ve střetu zájmů a vznik ani publikace článku nebyly podpořeny žádnou farmaceutickou firmou.

Literatura

1. van Ommen CH, Nowak-Göttl U. Inherited thrombophilia in pediatric venous thromboembolic disease: why and who to test. Front Pediatr. 2017;5:50.
2. Young G, Albisetti M, Bonduel M, et al. Impact of inherited thrombophilia on venous thromboembolism in children: a systematic review and meta-analysis of observational studies. Circulation. 2008;118(13):1373–1382.
3. Raffini L. Pediatric aspects of thrombophilia. In: Consultative Hemostasis and Thrombosis. 4th ed. Elsevier 2019:266–272.
4. Klaassen IL, van Ommen CH, Middeldorp S. Manifestations and clinical impact of pediatric inherited thrombophilia. Blood. 2015;125(7):1073–1077.
5. Revel-Vilk S, Chan A, Bauman M, Massicotte P. Prothrombotic conditions in an unselected cohort of children with venous thromboembolic disease. J Thromb Haemost. 2003;1(5):915–921.
6. Nowak-Göttl U, van Ommen H, Kenet G. Thrombophilia testing in children: what and when should be tested? Thromb Res. 2018;164:75–78.
7. Raffini L. Thrombophilia in children: who to test, how, when, and why? Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2008:228–235.
8. Khider L, Gendron N, Mauge L. Inherited thrombophilia in the era of direct oral anticoagulants. Int J Mol Sci. 2022;23(3):1821.
9. Blatný J. Kdy vyšetřovat vrozená trombofilní rizika u dětí? Čes-slov Pediat. 2012;67(1):60–63.
10. Trenor CC 3rd, Chung RJ, Michelson AD, et al. Hormonal contraception and thrombotic risk: a multidisciplinary approach. Pediatrics. 2011;127(2):347–357.
11. Thornburg CD, Dixon N, Paulyson-Nunez K, Ortel T. Thrombophilia screening in asymptomatic children. Thromb Res. 2008;121(5):597–604.

Do redakce doručeno dne: 3. 6. 2026.
Přijato do tisku: 8. 6. 2026.

MUDr. Kateřina Zdráhalová
Klinika dětské hematologie a onkologie
FN Motol a Homolka
V Úvalu 84
150 06 Praha