



**Společnost lékařské genetiky
České lékařské společnosti J. E. Purkyně**

**Society of Medical Genetics
Czech Medical Society of J. E. Purkyně**

Sokolská 31, 120 26 Praha 2, Czech Republic, tel.: +420 224 266 201-4, fax: +420 224 266 212, e-mail: cls@cls.cz, www.cls.cz

10. října 2014

Věc: Validace mezinárodních doporučení American College of Medical Genetics ze strany naší odborné společnosti ohledně vyšetření variant v genu *MTHFR* u trombofilních stavů:

Polymorfismy genu *MTHFR* by neměly být rutinně vyšetřovány u trombofilních stavů.

Výbor SLG se s ohledem na opakované dotazy revizních odborů zdravotních pojišťoven (viz. například zápis ze 15. prosince 2010 bod „Různé“) obrátil na prof. MUDr. Viktora Kožicha, PhD. z Ústavu dědičných metabolických poruch ve VFN Praha (www.udmp.cz) s dotazem na poskytnutí posledních mezinárodních doporučení v této oblasti.

Prof. Kožich seznámil Výbor SLG se stanoviskem „*American College of Medical Genetics – Practice guideline: lack of evidence of MTHFR polymorphism testing*“, které bylo publikováno v časopise *Genetics in Medicine* 2013; 315(2):153-6. doi: 10:1038/gim2012.165 (PMID: 23288205).

Po prostudování podkladů se Výbor SLG plně ztotožňuje se závěry American College of Medical Genetics, která na základě rozsáhlých meta-analýz a díky vysoké populační četnosti polymorfismů v genu *MTHFR* **nedoporučují jeho rutinní vyšetřování u trombofilních stavů.**

Stanovisko SLG rovněž slouží jako odborný podklad pro revizní činnost zdravotních pojišťoven.

Za Výbor SLG

Prof. MUDr. Milan Macek ml, DrSc
Předseda

