

Thrombophilie veineuse

■ Auteur

Dr med. Lars Asmis, Privat-Dozent
Specialiste FMH et FAMH en hématologie

■ Introduction

Un risque congénital ou acquis accru de thromboembolie veineuse (TEV) est appelé thrombophilie. On parle de TEV quand un(e) patient(e) subit une thrombose veineuse profonde ou une embolie pulmonaire. Une TEV est associée à une mortalité plus élevée. A part la TEV classique, il faut distinguer les thrombophlébites superficielles, ainsi que les thromboses distales en dessous du genou. Celles-ci ont un faible risque d'embolie pulmonaire sans augmentation significative de la mortalité. Les thromboses et embolies (TE) artérielles sont liées à des facteurs de risque spécifiques. Des TE du lit veineux en même temps qu'artériel sont observées dans de rares cas particuliers (par exemple le syndrome d'anticorps anti-phospholipide ou la thrombopénie induite par l'héparine).

En Suisse, environ 10% de la population a un risque de TEV augmenté.

La connaissance des facteurs de risque de TEV (voir tableau) influence la prise en charge des patients pour la prophylaxie (exemple grossesse) ou le traitement (exemple post-thrombose). Pour ces raisons, la clarification des facteurs de risque, si indiqué, (voir ci-dessous) est importante.

En présence de facteurs de risque multiples concomitants (FR), il y a un risque **supra-additif**, c'est à dire le risque global résultant est supérieur à la somme des risques individuels et correspond, en simplification grossière, au produit des risques individuels.

L'âge est un facteur de risque de TEV pertinent. Le risque absolu de TEV augmente de façon exponentielle. Sur 100 000 habitants et par an il s'élève dans la première année à 1, à 20 ans à 10, à 50 ans à 100, et à 80 ans à 400.

■ Thromboembolie veineuse (TEV) : Facteurs de risque congénitaux et acquis

	Désignation	Fréquence %	Risque relatif	Remarques
Congénital	Facteur V Leiden Hétéro - (Homozygote)	3-7 (0.2)	4-8x (20-80x)	Mutation: R506Q
	Mutation de prothrombine Hétéro - (Homozygote)	1-3 (0.01)	2x (?)	Mutation: G20210A
	Déficience en Antithrombine	0.1-0.3	5-10x	
	Déficience en Protéine S	0.2-0.5	5-8x	
	Déficience en Protéine C	0.2-0.5	3-6x	
Acquis	Postopératoire		40-110x	Sans prophylaxie une TEV post-opératoire survient dans 15-40%
	Thrombopénie induite par l'héparine- (TIH)	0.1-1	20-40x	0.1-1% des patients exposés à l'héparine
	Syndrome d'anticorps anti-phospholipides (APS)		5-10x	1-5% de la population normale possède des anticorps APS
	Grossesse		10x	
	"Pillule" à oestrogènes		2-7x	Selon le produit utilisé
	"Pillule" sans oestrogènes		1x	Pas de risque statistiquement significatif
	BMI > 30 kg/m²		2.3x	BMI=Poids/surface corporelle



■ Indications

Un bilan de thrombophilie est indiqué au laboratoire dans les cas suivants

- Thromboembolie veineuse idiopathique à < 50 ans
- Thromboembolies veineuses récidivantes
- Fausse couches et/ou thromboses récidivantes inexpliquées *
- Thromboses de localisation atypique (cérébrale, mésentériale, portale)*
- Anamnèse familiale de TEV**

*En cas de thromboembolie malgré une prophylaxie ou traitement à l'héparine il faut d'abord exclure une thrombopénie induite à l'héparine (TIH) par dosage d'anticorps.

**Pas pris en charge par les caisses si le sujet n'a pas souffert de thromboembolie ou avortement spontané.

■ Prélèvements

Pour la mise en œuvre du profil de base (liste de l'analyse ci-dessous) nous avons besoin de :

- 3 tubes (à 5ml) plasma citraté 1+9 congelé (= 15 ml de plasma)
- 1 tube de sérum congelé
- 2 tubes de sang EDTA , non-congelé

Profil de base

Antithrombine fonctionnelle (2 méthodes)
Résistance APC fonctionnelle
Autoanticorps anti Beta-2-glycoprotéine IgG +IgM
Autoanticorps anti Cardiolipine IgG + IgM
CRP
Facteur II
Facteur V mutation Leiden (R506Q)
Status de coagulation 0006
Hémogramme V
Leucocytes , diff, manuel
Lupus, anticoagulant
Protéine C, fonctionnelle
Protéine S, fonctionnelle
Protéine S, antigène libre
Protéine S, antigène total
Mutation prothrombine (G20210A)

■ Références

M. Cushman. Inherited risk factors for venous thrombosis. Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2005:452-7 (<http://asheducationbook.hematologylibrary.org/>)
E. Lindhof Last & B Luxembourg. Evidence-based indications for thrombophilia screening. Vasa 2008; 37:19-30
Autres références sur demande

Pour des transports de courte durée (maximum 6 heures entre la prise de sang et la fin des analyses) la congélation n'est pas nécessaire.

Selon les résultats nous recommandons des analyses complémentaires, après prise de contact et en accord avec le médecin traitant.

Les résultats de laboratoire sont présentés en cumulatif facilement lisibles et transmis sous forme électronique ou par papier. Si vous souhaitez des conseils pour le traitement, nous avons besoin de renseignements appropriés concernant votre patient (veuillez nous demander le questionnaire prévu à cette fin). Vous pouvez aussi nous adresser votre patient pour une consultation hématologique spécialisée qui sera suivie d'un rapport médical détaillé et de recommandations pour le traitement.

■ Tarifs

- Profil de base (voir ci-dessus) 895.30 CHF
- Consultation personnelle par le spécialiste, selon Tarmed
- Interprétation écrite des résultats, en absence du patient, selon Tarmed

■ Informations

Dr med. Lars Asmis, Privat-Dozent
Spécialiste FMH et FAMH en hématologie 058 864 58 58

■ Rédaction

Pr em Raymond Auckenthaler, Directeur médical