

BILAN DE THROMBOPHILIE

Ce document a été établi à partir du dossier thématique intitulé Prescription et réalisation d'une thrombophilie : propositions du GFHT 2022, Revue Francophone d'Hémostase et de Thrombose, Juillet-Septembre 2022.

Quelques définitions

La maladie thrombo-embolique veineuse (MTEV) est une pathologie multifactorielle qui résulte le plus souvent d'une interaction délétère entre des facteurs de risques intrinsèques et extrinsèques.

L'épisode initial est fréquemment associé à un facteur déclenchant majeur réversible : chirurgie majeure – anesthésie générale > 30min – immobilisation plâtrée – alitement ≥ 3 jours.

Le bilan de thrombophilie se propose de rechercher chez le patient les facteurs de risques intrinsèques majorant le risque de premier événement thrombotique.

Une **thrombophilie biologique** est caractérisée par la présence d'un ou plusieurs de ces éléments :

- **Déficit en antithrombine**
- **Déficit en Protéine C**
- **Déficit en Protéine S**
- **Variant Facteur V Leiden**
- **Mutation du gène de la prothrombine Facteur II G20210A**
- **Présence d'anticorps anti-phospholipides : Anticoagulants circulants de type lupique, anticorps anti-β2GP1, anticorps anti-cardiolipines**

Le bilan de thrombophilie, pour qui ?

Le bilan de thrombophilie doit être prescrit après **un 1^{er} événement thrombotique spontané ou provoqué par un facteur déclenchant mineur (ou chez la femme dans un contexte hormonal) que chez les patients âgés de moins de 50 ans.**

Chez le sujet de plus de 50 ans, le bilan sera prescrit s'il existe des antécédents familiaux documentés chez les apparentés de 1^{er} degré.

Quels examens ?

Recherche déficit en AT, PC, PS

Recherche d'anticorps anti-phospholipides (Anticoagulants lupiques, anticorps anti-β2GP1, anticorps anti-cardiolipines)

Recherche du FV Leiden et FII20210A

Associé à ces examens, faire réaliser une NFS + TP + TCA + Fibrinogène.

Ne pas doser le facteur VIII

La recherche d'une hyperhomocystéinémie doit être restreinte aux cas particuliers des thromboses graves et récidivantes de l'adulte jeune.

Il n'est pas recommandé de rechercher les polymorphismes du gène MTHFR.

Quand prescrire ces examens ?

Idéalement à distance de l'évènement thrombotique et de toutes anticoagulations.

En pratique il est possible de réaliser le bilan de thrombophilie à la phase aiguë, à prélever si possible avant la mise sous anticoagulant. Attention à l'interprétation des dosages de l'AT, PC et PS : la consommation de ces facteurs à la phase aiguë peut entraîner un taux abaissé. Un contrôle à distance de la thrombose sera alors nécessaire pour affirmer l'existence d'un déficit.

Si le patient est déjà sous anticoagulant, il faudra tenir compte des éventuelles interactions des traitements sur les dosages pour leur interprétation.

Pas d'interférence des traitements sur les examens génétiques (FV Leiden et FII20210A) et la recherche des auto-anticorps (anti-β2GP1 et anti-cardiolipines)

Traitement en cours	AT	PC	PS	ACC
HNF / HBPM	Interférence ↘ du taux			Interférence Faux positif
AVK		Interférence ↘ du taux	Interférence ↘ du taux	
AOD	Interférence Ininterprétable	Interférence Ininterprétable	Interférence Ininterprétable	Interférence Ininterprétable
Traitement hormonal substitutif ou Contraceptif oraux	Interférence ↘ du taux	Interférence ↘ du taux	Interférence ↗ du taux	