

FICHE D'INFORMATION AU PATIENT EN VUE DU RECUEIL DE CONSENTEMENT POUR RECHERCHE DE MUTATIONS DES FACTEURS II, V ET MTHFR

NATURE DU TEST

Le test qui vous est proposé consiste à rechercher par des techniques de biologie moléculaire des mutations ponctuelles sur les gènes codant pour des cofacteurs de la coagulation (facteur II et facteur V) et/ou d'une enzyme, la méthylène tétrahydrofolate réductase (MTHFR).

Ces mutations sont des facteurs de risque héréditaires de thrombophilie, c'est-à-dire qu'elles augmentent le risque de survenue de thromboses veineuses (phlébite, embolie) en particulier lorsqu'elles sont associées entre elles et/ou présentes à l'état homozygote (sur les deux copies du gène).

INDICATIONS DU TEST

Le test peut être proposé dans les situations suivantes :

- thrombose veineuse avant 50/60 ans quelles que soient les circonstances
- thrombose veineuse à un site inhabituel ou thrombose veineuse récurrente
- récurrence de thrombose veineuse proximale ou de thrombose veineuse distale non provoquée, dont le premier épisode est survenu avant 50/60 ans
- thrombose veineuse avec histoire familiale de thromboses
- thrombose veineuse après 50 ans sans cancer actif
- apparentés des sujets ayant une mutation Leiden V et/ou II
- infarctus du myocarde chez la femme fumeuse de moins de 50 ans
- thrombose veineuse lors de la grossesse ou sous contraception orale
- en cas d'antécédents familiaux de thrombose veineuse chez la femme enceinte
- en cas d'antécédents de fausses couches multiples ou de mort fœtale intra-utérine fœtale inexplicée, de pré-éclampsie, de syndrome HELLP, d'*abruptio placentae* ou de retard de croissance fœtal, chez la femme enceinte

(Source : rapport Haute Autorité de Santé juillet 2011 - LHEM EXT 0033, AMG, Standards and Guidelines for Clinical Genetics Laboratories, 2006 Edition – LHEM EXT 0035).

RECOMMANDATIONS

Ce test peut être réalisé au cours d'un traitement par anti coagulants ou par anti agrégants.

LIMITES DU TEST

Les mutations recherchées ici ne constituent que des facteurs de susceptibilité, qui ne modifient que faiblement le risque de maladie : leur présence n'est pas synonyme de thrombose. L'anomalie génétique n'est ni nécessaire ni suffisante pour développer la maladie. Il existe en effet une sensibilité clinique variable d'un sujet à l'autre. De nombreux autres facteurs prédisposent aux thromboses et peuvent s'associer entre eux (obésité, contraception orale, tabagisme, immobilisation prolongée, autres anomalies génétiques de la coagulation, ...).