

Une bien curieuse “thrombophilie”

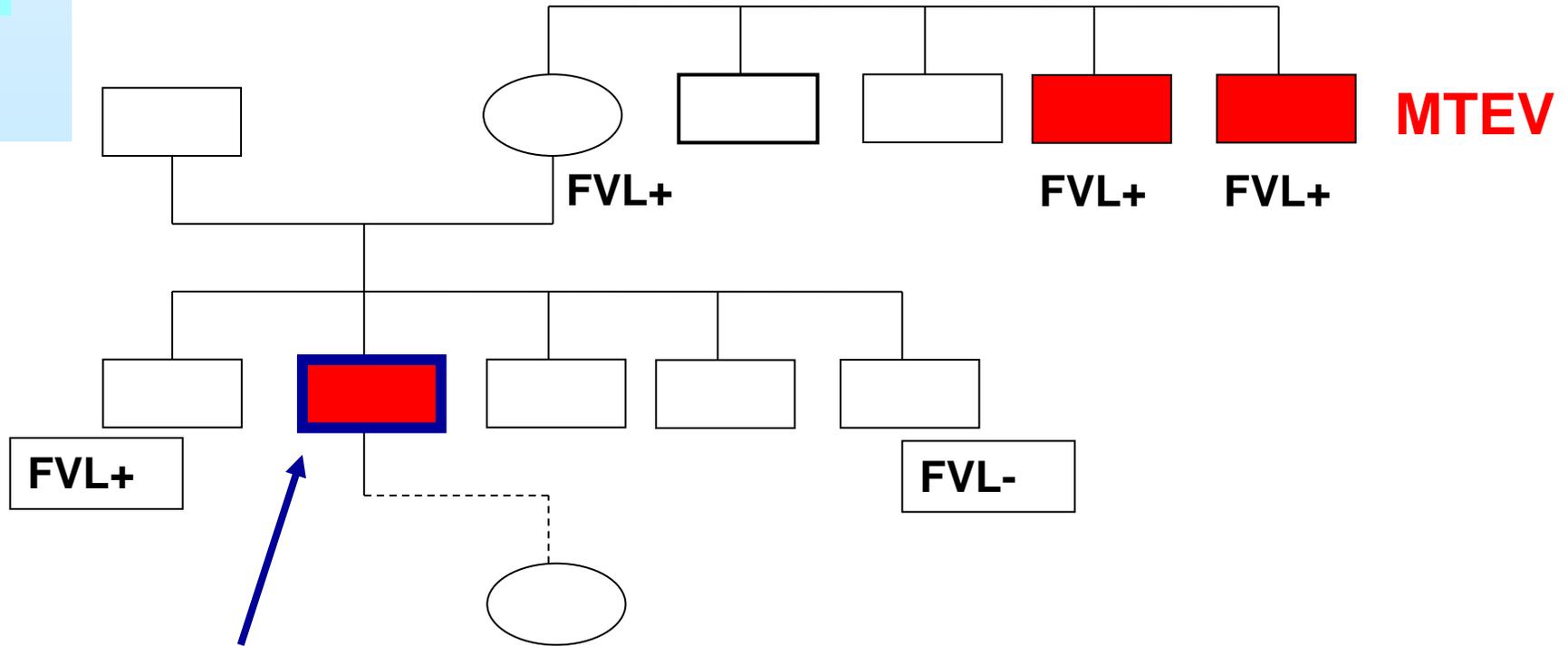
Pr G Pernod
Médecine Vasculaire
CHU Grenoble

Une bien curieuse “thrombophilie”

	1 ^{er} épisode	Risque Récidive	Asympto relatifs	Pop gale
French Consensus Guideline, 2009 (11)	Yes, in patients with a single unprovoked proximal DVT and/or PE < 60 years, in patients with recurrent proximal DVT and/or PE, and in patients with recurrent unprovoked distal DVT < 60 years)	Yes (testing for deficiency of AT, PC, PS, homozygosity, and double heterozygosity for FVL and PT20210A)	Yes (possible exception for relatives of probands who are isolated heterozygotes for FVL and PT20210A)  	No
British Committee for Standards in Haematology, 2010 (12)	No (possible exception for those with a strong family history of unprovoked recurrent VTE)	No (possible exception for those with a strong family history of unprovoked recurrent VTE)	No (possible exception for relatives of probands with deficiency of AT, PC, PS)	No
National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE), 2012 (14)	Yes, in patients with unprovoked VTE and with a first-degree relative with VTE < 50 years (testing for deficiency of AT, PC, PS)	Yes, in patients with a first-degree relative with VTE < 50 years if anticoagulation treatment is to be discontinued (testing for deficiency of AT, PC, PS)	No (possible exception for females of childbearing age who are first-degree relatives of patients with VTE and known thrombophilia and are planning oral contraception or pregnancy)	Not analysed

Une bien curieuse “thrombophilie”

■ Mr P.E, né 1966 (37 ans)



Une bien curieuse “thrombophilie”

- **Atcd personnels:**
- **19 ans (1985): allogreffe de moelle osseuse (donneur frere) pour leucémie aigüe**
- **1990: Hépatite C**
- **2000: Traitement par IFN**
- **Avril 2001: TVP tibiales post dtes – TTT AVK 3 mois**
- **Juillet 2001: TVP fémorale dte – TTT AVK > 1 an**

RPCA: 82s / Ctrl > 120s

Une bien curieuse “thrombophilie”

Q1: La principale thrombophilie est représentée par

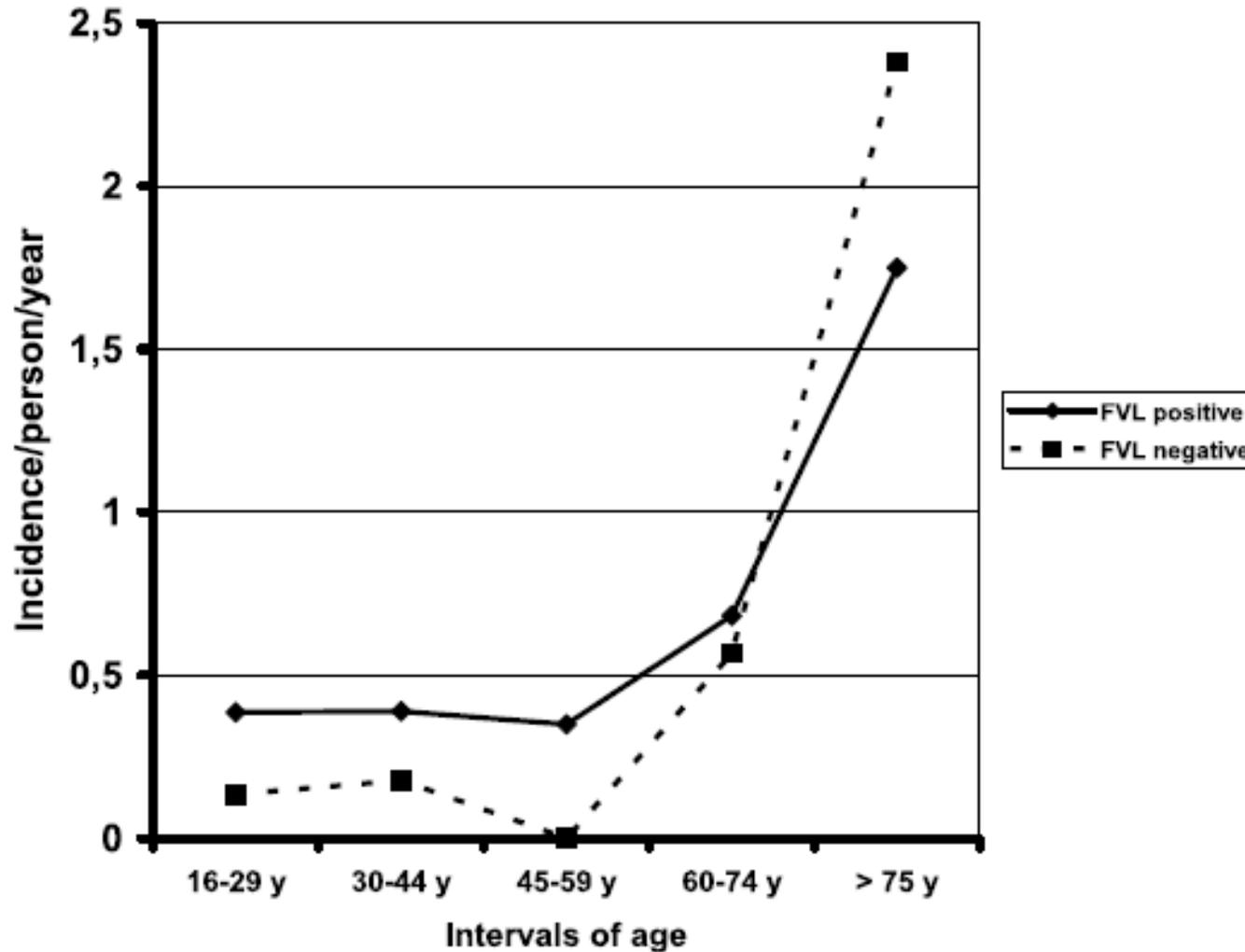
- **1. L'âge**
- **2. Le cancer**
- **3. La mutation FV Leiden (Europe)**
- **4. Le déficit en AT**
- **5. Les antécédents de MTEV**

Une bien curieuse “thrombophilie”

Réponse Q1: La principale thrombophilie est représentée par

- **1. L'âge**
- **2. Le cancer**
- **3. La mutation FV Leiden (Europe)**
- **4. Le déficit en AT**
- **5. Les antécédents de MTEV**

Une bien curieuse “thrombophilie”



Une bien curieuse “thrombophilie”

Q2: Concernant la Résistance à Protéine C activée (RPCA)

- 1. C'est la plus fréquente des thrombophilies
- 2. Elle est liée à un déficit en FV (FVL)
- 3. Elle est liée à un déficit en PC
- 4. Elle doit être recherchée chez sa fille

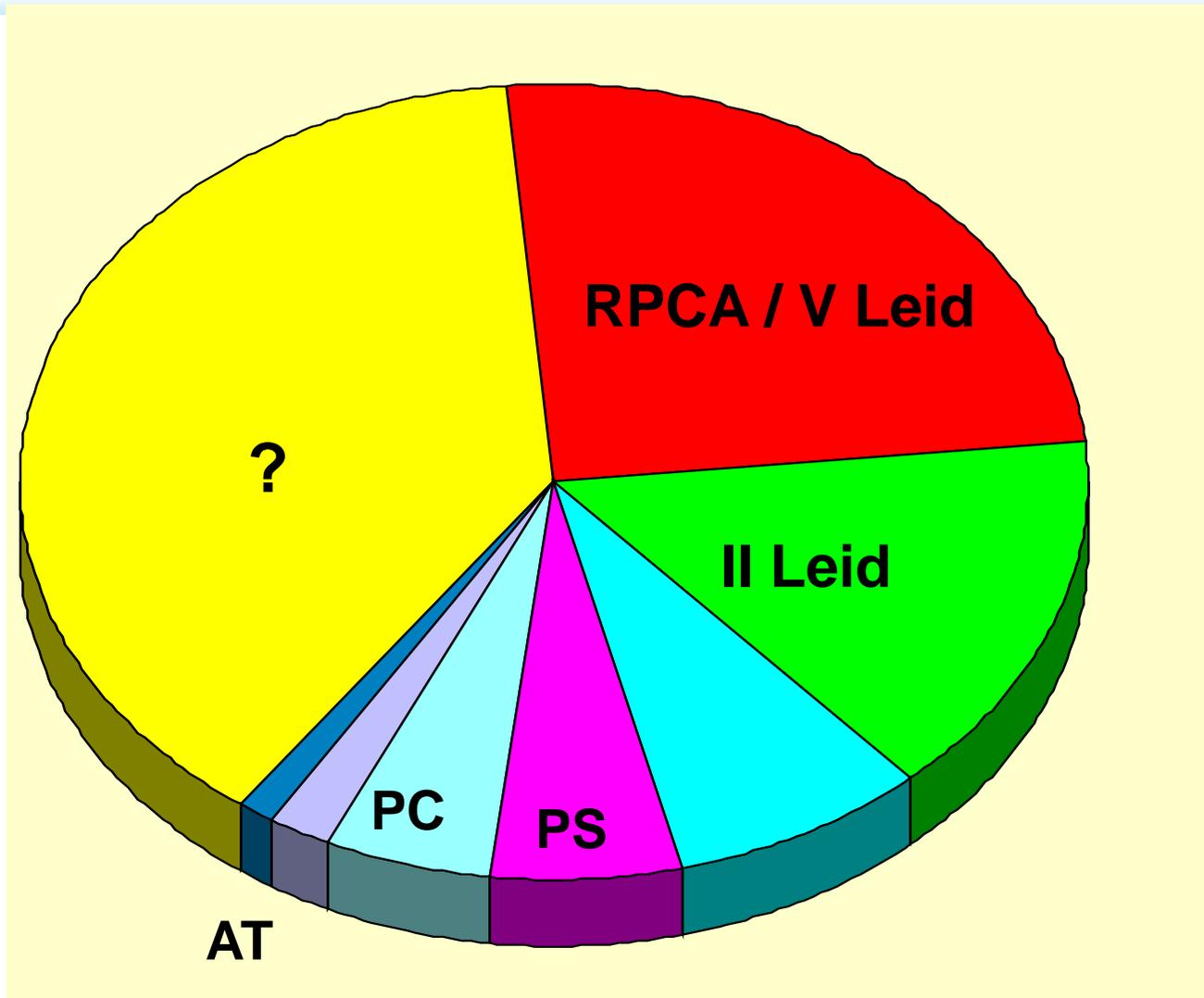
Une bien curieuse “thrombophilie”

Q2: Concernant la RPCA

- **1. C'est la plus fréquente des thrombophilies**
- **2. Elle est liée à un déficit en FV (FVL)**
- **3. Elle est liée à un déficit en PC**
- **4. Elle doit être recherchée chez sa fille**

Une bien curieuse “thrombophilie”

C'est la plus fréquente des thrombophilies

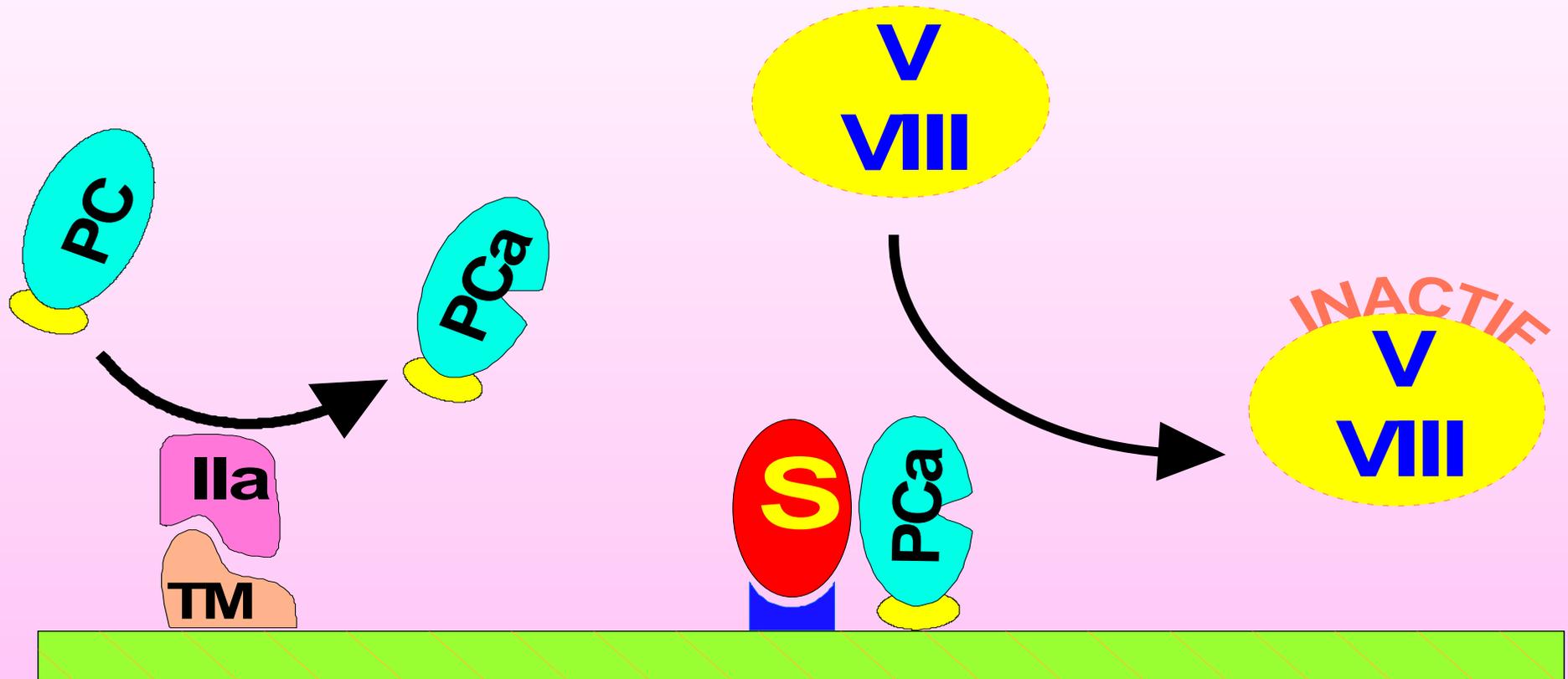


Une bien curieuse “thrombophilie”

■ Q2: Concernant la RPCA

- 3. Elle est liée à un déficit en FV (FVL)
- 4. Elle est liée à un déficit en PC

SYSTEME DE LA PROTEINE C



Une bien curieuse “thrombophilie”

Q2: Concernant la Résistance à Protéine C activée (RPCA)

- 4. Elle doit être recherchée chez sa fille

2009 Guidelines:

Guideline Title:

Testing for Heritable
Thrombophilia

View Content:

[BCSH approved document>>](#)

BCSH

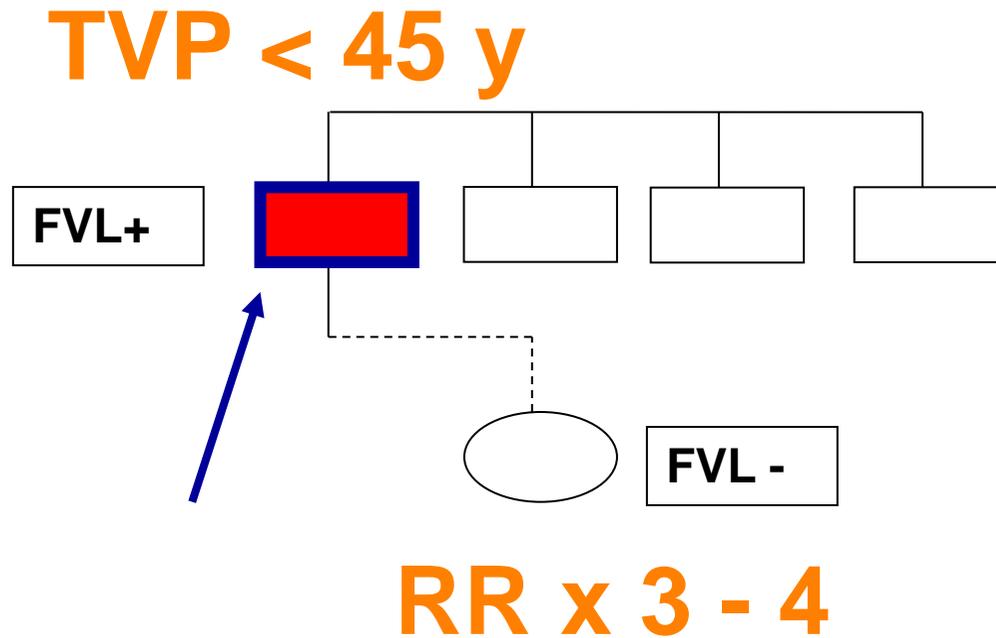
- Case finding of asymptomatic relatives with low risk thrombophilia, such as FVR506Q or F2G20210A, is not indicated (1B).

10. En cas de diagnostic de FVL ou polymorphisme FIIG20210A à l'état hétérozygote, il est recommandé de n'envisager l'étude familiale qu'aux femmes en âge de procréer et après information claire sur les conséquences éventuelles (contraception, grossesse...) (grade C).

11.3 En l'absence d'impact dans la prise en charge des grossesses, l'étude familiale, avant une grossesse, chez les femmes asymptomatiques, en cas de FVL ou FIIG20210A hétérozygote chez le cas index, est discutable (grade C) et envisagée au cas par cas (accord professionnel).



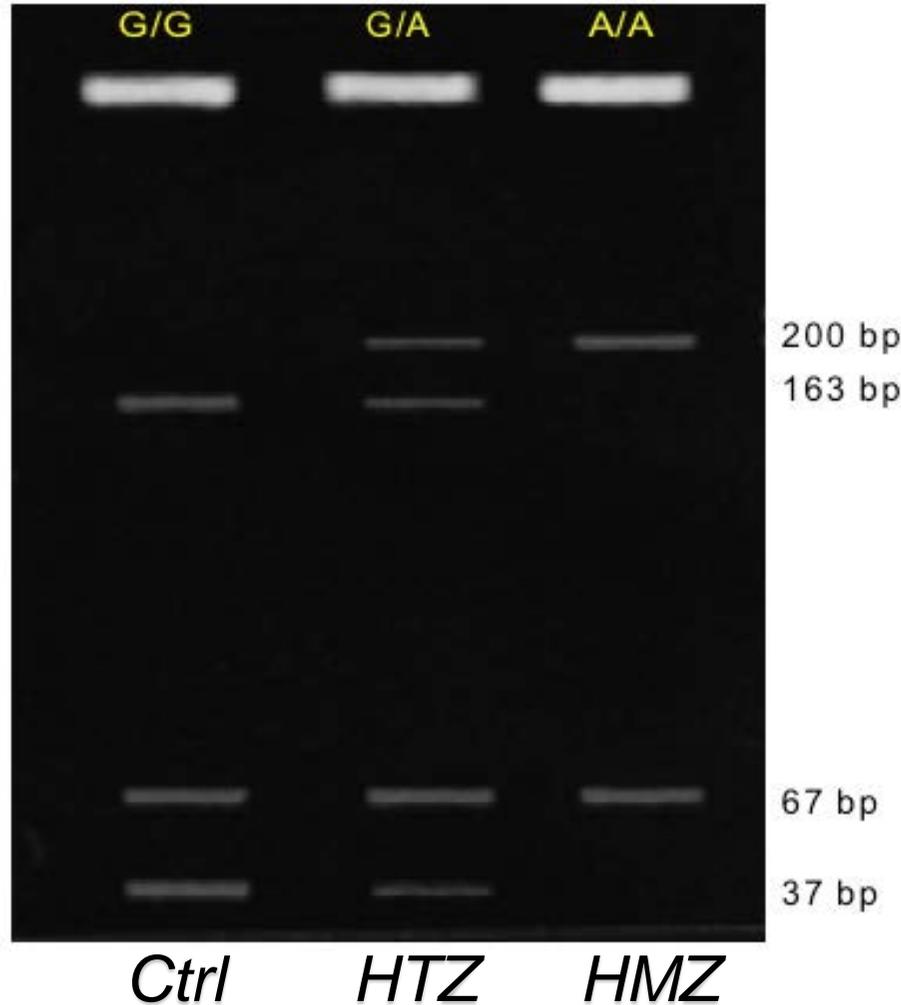
Une bien curieuse “thrombophilie”



Une bien curieuse “thrombophilie”

RPCA: 82s / Ctrl > 120s

Génotype *FVL*



Une bien curieuse “thrombophilie”

Q3: Concernant la dissociation potentielle RPCA/FVL

- 1. Elle est attendue puisque 2 choses différentes
- 2. C'est une erreur de phénotype
- 3. C'est une erreur de génotype
- 4. C'est une chimère génétique

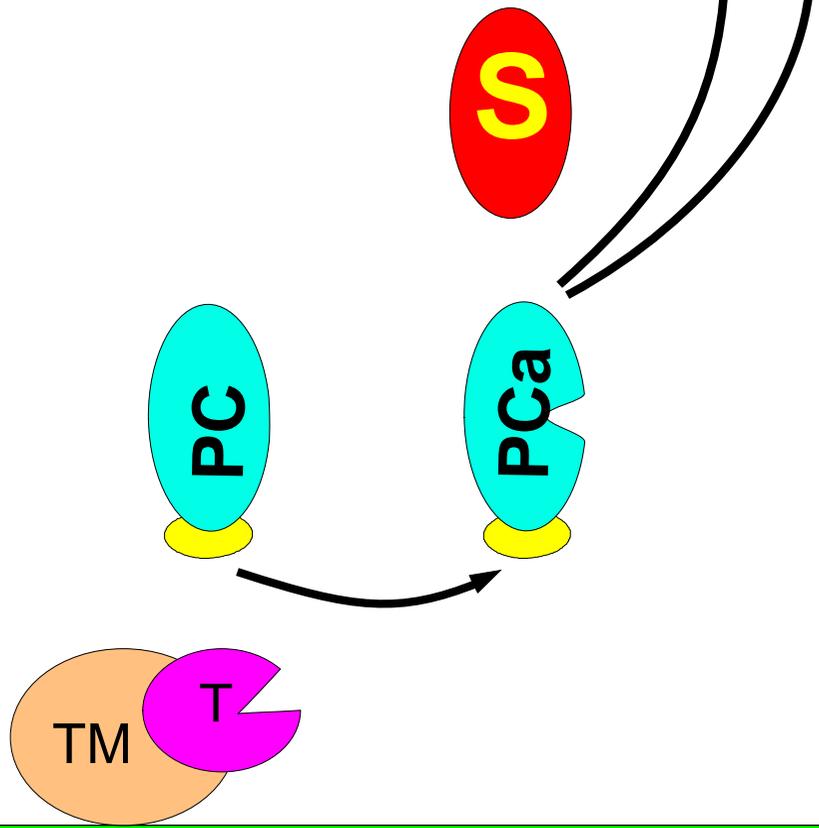
Une bien curieuse “thrombophilie”

Q3: Concernant la dissociation potentielle RPCA/FVL

- 1. Elle est attendue puisque 2 choses différentes
- 2. C'est une erreur de phénotype
- 3. C'est une erreur de génotype
- 4. C'est une chimère génétique

Une bien curieuse “thrombophilie”

- **Q3: Concernant la dissociation potentielle RPCA/FVL**
 - **1. Elle est attendue puisque 2 choses différentes**



Une bien curieuse “thrombophilie”

- **Q3: Concernant la dissociation potentielle RPCA/FVL**
 - **2. C’est une erreur de phénotype**
 - **3. C’est une erreur de génotype**

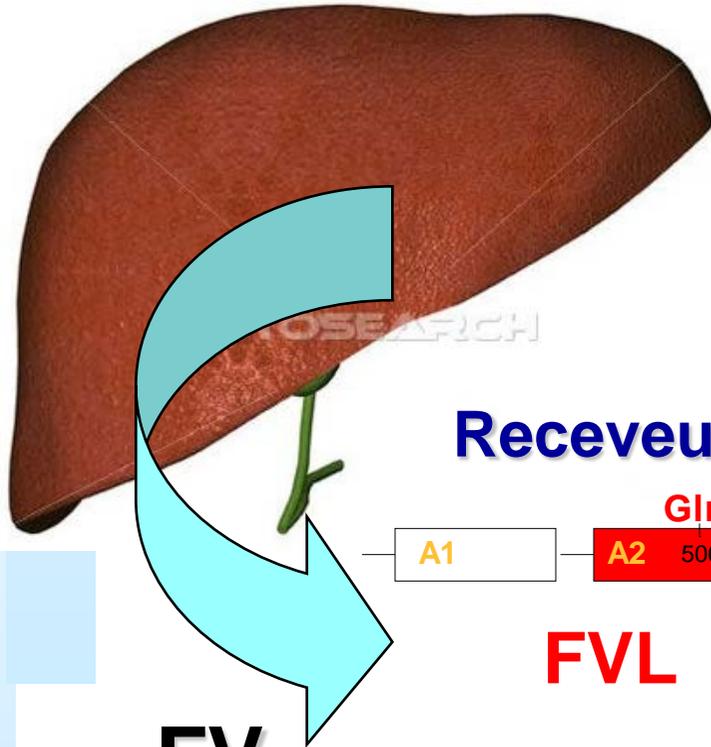
Une bien curieuse “thrombophilie”

- **Eviter les faux diagnostics.**
- **Contrôle sur un deuxième prélèvement (AP).**

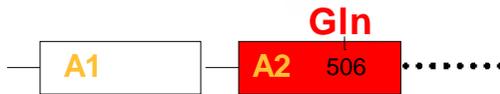
Une bien curieuse “thrombophilie”

- Q3: Concernant la dissociation potentielle RPCA/FVL
 - 4. C'est une chimère génétique

Une bien curieuse “thrombophilie”: une chimère génétique



Receveur

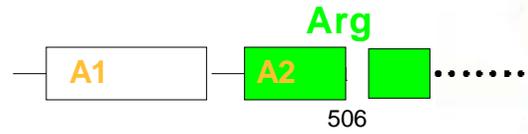


FVL

FV

FV*: RPCA

Donneur

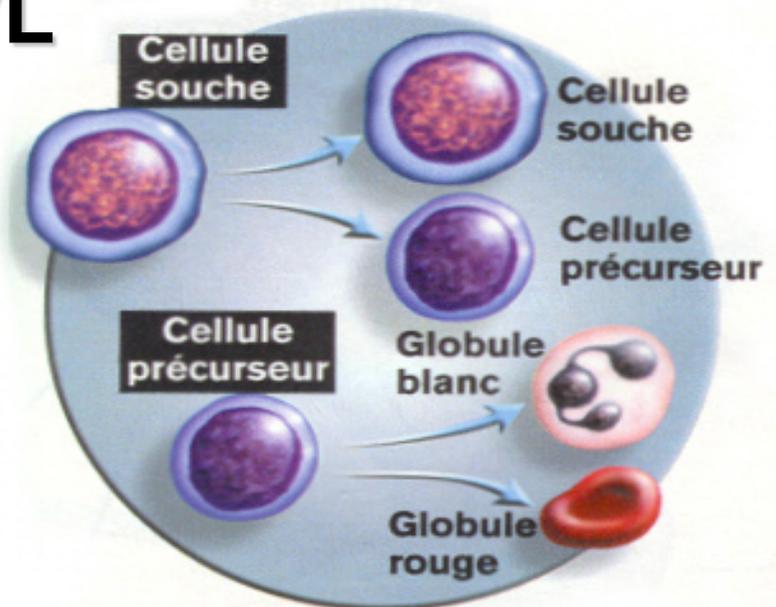


NORMAL

Moelle osseuse



FVL

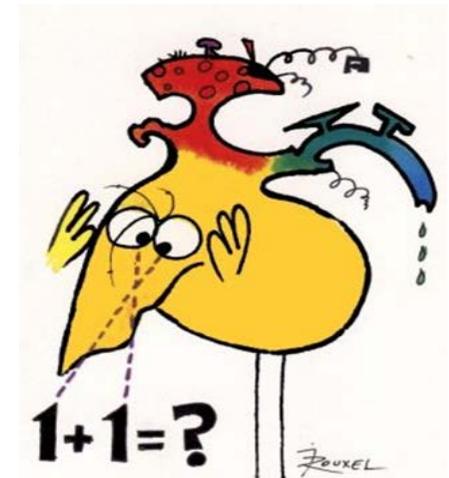


Thrombophilie: take home message

- **Laisser la thrombophilie à la recherche**
- **Sauf expertise particulière, pas de thrombophilie constitutionnelle dans la pathologie artérielle**
- **Pas de bilan pendant l'hospitalisation**
- **Attention à l'expertise de l'interprétation**

Thrombophilie: quand?

- 72% utilisent les résultats du bilan de thrombophilie pour ajuster la durée de traitement
- Et 62% réalisent ce bilan à l'arrêt du traitement



MTEV provoquée	Pas d'exploration complémentaire
Thrombose proximale ou embolie pulmonaire non provoquée (1 ^{er} évènement), ou de thromboses veineuses profondes récidivantes	SAPL
MTEV non provoquée < 40 ans et antécédent familial non provoquée de 1 ^{er} degré jeune	Bilan de thrombophilie
MTEV non provoquée < 40 ans chez la femme	Bilan de thrombophilie en cas de désir de grossesse (pour gestion éventuelle de la prévention)