

# Prescription d'un bilan de thrombophilie

## 3 ORDONNANCES

- Le bilan
- Attestation de consultation
- Consentement de prélèvement dans un but d'étude génétique et /ou de conservation dans la banque d'ADN

## QUAND ?

Idealement à distance MTEV et anti coagulation

En pratique possible en phase aigue alors que le patient est traité par HBPM mais pas de dosage de l'AT. Lors du traitement AVK, mais pas de dosage de la Protéine C et S

Lors de la prescription de ce bilan le traitement et prise d'un anti coagulant, le préciser.

## BILAN ENTRE DANS LE CADRE D'UNE RECHERCHE ÉTIOLOGIQUE CHEZ UN PATIENT AYANT PRÉSENTÉ UN ÉPISODE DOCUMENTÉ DE MTEV

- AT, Protéine C et S
- Mutation Facteur V Leiden
- Mutation Facteur II Leiden (mutation G 20210A du facteur II, gène de la prothrombine)
- Anticorps Anti-Phospholipides (APL) :
- TP
- Fibrinogène, TCA
- ACC de type lupique
- Anticorps antibêta 2 glycoprotéine I,
- Anticorps anticardiolipine IGG, IGM

Si APL+, à renouveler 12 semaines après

## BILAN ENTRANT DANS LE CADRE D'UNE RECHERCHE FAMILIALE CHEZ UN PATIENT ASYMPTOMATIQUE POUR LA MTEV

Même bilan mais sans les Anticorps Anti phospholipides, mais ce type de bilan chez des sujet asymptomatiques est à discuter au cas par cas, les médecins prescripteurs doivent être habilités.

## CE QUI PEUT MODIFIER LES RÉSULTATS, CAUSES PRINCIPALES

- AVK : diminution Protéine C et S
- Héparine : diminution AT
- Fondaparinux : on ne sait pas mais la plupart du temps pas de modification
- Grossesse : diminution Protéine S

- Certains cancers peuvent diminuer la Protéine C et la S, de même que l'insuffisance rénale sévère.
- A noter qu'a priori le Fondaparinux ne modifie pas les résultats.

## ATTESTATION DE CONSULTATION

ATTESTATION DE CONSULTATION  
Décret n° 2008-321 du 4 avril 2008  
fixant les conditions de prescription et de réalisation des examens  
des caractéristiques génétiques d'un patient.

Je soussigné

Dr \_\_\_\_\_

Avoir reçu en consultation

ce jour : \_\_\_\_\_

Et avoir

- Apporté les informations selon l'article R 1131-4
- Recueilli le consentement éclairé

*Commentaire : il s'agit d'expliquer au patient ce qui motive ce bilan et ses conséquences*

## CONSENTEMENT

CONSENTEMENT DE PRÉLÈVEMENT DANS UN BUT D'ÉTUDE GÉNÉTIQUE ET /OU DE CONSERVATION DANS LA BANQUE D'ADN

Je soussigné (e) :  
NOM : \_\_\_\_\_  
Prénom : \_\_\_\_\_  
Date de naissance : \_\_\_\_\_  
Demourant à : \_\_\_\_\_

Autorise le Docteur : \_\_\_\_\_  
à effectuer ou faire effectuer sur :  
NOM : \_\_\_\_\_  
Prénom : \_\_\_\_\_  
Date de naissance : \_\_\_\_\_

les études génétiques qui peuvent aider au diagnostic ou à la prévention de la maladie dont je suis atteint ou que présente un membre de ma famille.

Le médecin consulté m'a expliqué la nature des études qui seront effectuées sur un prélèvement sanguin notamment le fait qu'elles font appel aux techniques de biologie moléculaire.

J'autorise le recueil, la saisie et le traitement de données contenues dans le dossier médical, en toute confidentialité. J'ai été informé (e) que conformément aux dispositions de la loi relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés, je dispose d'un droit d'accès et de rectification, par l'intermédiaire du médecin que j'aurai désigné à cet effet.

Dûment informé (e), j'ai (e) :  
- demandé, - refusé,  
- que les résultats de ces études me soient communiqués.

Fait à \_\_\_\_\_ le \_\_\_\_\_  
Signature de l'intéressé (e)

## PRESCRIPTION (PATIENT SYMPTOMATIQUE)

### Prise de sang pour bilan de thrombophilie :

- NFS, Plaquettes
- AT
- Activité Protéine C et S
- Mutation Facteur V Leiden
- Mutation Facteur II Leiden (mutation G 20210A du facteur II, gène de la prothrombine)
- TCA
- TP
- Fibrinogène
- Lupus anticoagulant circulant
- Anticorps anti bêta2 glycoprotéine I
- Anticorps anti-cardiolipine IGG, IGM

## PRESCRIPTION DANS LE CADRE D'UNE ENQUÊTE FAMILIALE

- NFS, Plaquettes
- AT
- Activité Protéine C et S
- Mutation Facteur V Leiden
- Mutation Facteur II (mutation G 20210A du facteur II, gène de la prothrombine)

### NE PAS OUBLIER

#### LA RECHERCHE D'UNE THROMBOPHILIE REPOSE SUR LES RECOMMANDATIONS DU GEHT (GROUPE ETUDE THROMBOSE HÉMOSTASE) DE 2008.

PRESCRIRE un bilan de thrombophilie c'est simple, mais prendre en charge le patient en cas de bilan anormal, c'est autre chose. Il faut expliquer au cours d'une consultation (durée moyenne 1 h) avec le patient et souvent son entourage, les tenants et les aboutissants du résultat, remettre les documents, notamment la génétique qui est adressée uniquement au médecin prescripteur, une fiche de liaison Thrombophilie (à montrer pour toute consultation médicale), expliquer les conséquences d'un traitement anticoagulant, le risque de récurrence de MTE, la contraception, la grossesse, les enfants etc.

#### POUR EN SAVOIR PLUS :

G. Pernod, C. Biron-Andreani, P.-E. Morange, F. Boehlen, J. Constans, F. Couturaud, L. Drouet, B. Jude, T. Lecomte, G. Le Gal, N. Trillot, D. Wahl, for the French group on haemostasis and thrombosis and the French Society of vascular medicine. Recommendations on testing for thrombophilia in venous thromboembolic disease : a French consensus guideline, Journal des Maladies Vasculaires (2009) 34, 156-203

## FICHE DE LIAISON DOCUMENT À REMETTRE AU PATIENT INCLUANT :

Nom du patient, Date de Naissance, Nom de son Médecin traitant, type de l'anomalie, symptomatique ou asymptomatique, TVP et ou EP, avec date, traitement anticoagulant éventuel, est ce que le bilan familial a été réalisé ?

Dans une 2° partie : Chaque fois que vous êtes en situation de risque veineux : alitement, chirurgie, CO, grossesse, autre traitement hormonal, montrez ce document au médecin qui vous prend en charge.

## DOCUMENT D'INFORMATION DESTINE AU PATIENT

Vous êtes porteurs d'une **THROMBOPHILIE**. Cette anomalie a été mise en évidence chez vous parce que vous avez soit présenté une phlébite et/ou une embolie pulmonaire ou parce que vos parents ou vos frères ou sœurs présentent une thrombophilie.

**DIAGNOSTIC** : il s'agit d'une anomalie biologiquement identifiable recherchée par test de laboratoire, encore appelé "thrombophilie biologique", qui regroupe **les anomalies et particularités constitutionnelles (génétiques) ou acquises de la coagulation** qui prédisposent à la phlébite et/ou à l'embolie pulmonaire uniquement.

**COMMENT RECHERCHER UNE THROMBOPHILIE ?** : Par une prise de sang

**QUAND RECHERCHER UNE THROMBOPHILIE ?** : En cas de survenue **SPONTANEE de phlébite et/ou d'embolie pulmonaire, sans facteur déclenchant** surtout si vous avez moins de 50 ans. Cette recherche peut être réalisée en phase aigüe de la phlébite et/ou de l'embolie pulmonaire, mais aussi à distance de l'épisode et en dehors de traitement anticoagulant, lequel peut perturber les résultats.

### LISTE DES THROMBOPHILIES "GÉNÉTIQUES", HÉRÉDITAIRES :

- Déficit en antithrombine (AT)
- Déficit en protéine C
- Déficit en protéine S
- Mutation du Facteur V de Leiden, à l'état hétérozygote ou homozygote
- Mutation du Facteur II de Leiden, à l'état hétérozygote ou homozygote

### LISTE DES THROMBOPHILIES ACQUISES, NON HÉRÉDITAIRES :

- Syndrome des antiphospholipides ( SAPL)

**LES ANOMALIES GÉNÉTIQUES SONT LES PLUS FRÉQUENTES. DANS LA MESURE OÙ IL S'AGIT D'UNE ANOMALIE GÉNÉTIQUE IL N'Y A AUCUN TRAITEMENT MÉDICAL.**

**MAIS ALORS À QUOI BON LES RECHERCHER ?** : Leur mise en évidence permet de comprendre pourquoi vous avez présenté une phlébite et/ou une embolie pulmonaire sans raison évidente. De plus leur découverte permettra dans certaines circonstances dites à risque veineux (intervention chirurgicale, immobilisation, traitement hormonal, grossesse, voyage en avion) de mettre en place une prévention du risque de la phlébite. Dernier point si vous avez des enfants il sera important pour eux de rechercher ces anomalies, toujours dans le but de prévenir la phlébite dans les circonstances décrites précédemment.

Lorsque l'on est porteur d'une thrombophilie, il est nécessaire de disposer d'un document attestant cette anomalie et de le montrer chaque fois que vous consultez un médecin qui ne vous connaît pas, quelque soit sa spécialité.