

Résistance à la PCa (protéine C activée) due au facteur V muté

Détection par PCR d'une mutation génétique fréquente responsable de thromboses veineuses profondes

Indications

- Recherche étiologique lors de thromboses veineuses profondes
- Evaluation du risque de récurrences chez les patients concernés
- Estimation du risque thrombotique de la parenté

Epidémiologie

Une mutation du facteur V, découverte récemment et appelée mutation Leiden (R506Q), est à ce jour la cause génétique la plus fréquente de thrombophilie. Près de 2-6% de la population est porteuse de cette mutation.

Physiopathologie

Une mutation ponctuelle dans le gène du facteur V empêche la dégradation du facteur Va (facteur de coagulation V activé) par la protéine C activée (résistance PCa). Cette mutation entraîne une augmentation du risque thrombotique.

Interprétation

Les thromboses veineuses profondes surviennent avec une fréquence annuelle de «un pour mille». **Les porteurs homozygotes de la mutation «Leiden» sont environ 90 fois plus touchés. Chez les sujets hétérozygotes, le risque est multiplié par 8.** Le risque est potentialisé par la prise de contraceptifs oraux et, plus rarement, par une déficience en protéine C ou S.

Incidence des thromboses primaires (nombre /10'000 individus /an)

Age	Sans mutation	Hétérozygotes	Homozygotes
0 - 29	0.9	6.3	81.5
30 - 49	1.4	9.8	126.5
> 50	2.5	17.6	227.3

(Rosendaal et. al., Blood, 1995)

Méthode

RFLP d'un produit PCR

Prélèvement de l'échantillon

Tube citrate Na, bleu clair

Information

Gilles Sabo, responsable du service hématologie
Dr Stephan Regenass, collaborateur scientifique

Littérature sur demande