

## 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