

Thrombophilie et artériosclérose : profil de risque génétique

Indication

- Anamnèse familiale positive de troubles de la coagulation ou d'artériosclérose
- Facteurs de risque connus d'artériosclérose
- Interventions chirurgicales
- Œstrogénothérapie

Prédispositions

Mutation	Fréquence	Risque
Facteur V Leiden (Arg 506 Gln) (G 1691 A)	20% des patients atteints d'une thrombose veineuse profonde	Thrombophilie Hétérozygotie : jusqu'à 10 x Homozygotie : jusqu'à 100 x Homozygotie et œstrogénothérapie : jusqu'à 300 x
Facteur V R2 (A 4070 G)		Minime
Facteur II Prothrombine (G 20210 A)	6% des patients atteints d'une thrombose veineuse profonde	Hétérozygotie : jusqu'à 6 x Homozygotie : jusqu'à 20 x Hétérozygotie combinée F V/F II : 15 – 40 x Œstrogénothérapie : augmentation du risque
MTHFR I (C 677 T) MTHFR II (A 1298 C)	10 – 12% des patients atteints d'une thrombose veineuse profonde	Thrombophilie/artériosclérose Élévation du taux d'homocystéine associée à l'homozygotie : jusqu'à 3 x Hétérozygotie combinée : jusqu'à 3 x
Inhibiteur – activateur du plasminogène (PAI) (5G → 4G)	23% d'homozygotie 4G parmi la population	Artériosclérose L'homozygotie 4G peut entraîner une production excessive de PAI-1
HPA-1a → HPA-1b (Leu 33 Pro)	3% d'homozygotie 1b parmi la population	Risque de thrombopénie fœtale alloimmune et évent. d'artériosclérose
Apo B 100 (Arg 3500 Gln)	0.2% d'hétérozygotie parmi la population	Élévation du taux de cholestérol LDL
Facteur XIII (Val 34 Leu)	7% d'homozygotie parmi la population	Homozygotie : effet protecteur

Carte du profil du risque

Sur demande

Nom _____
Prénom _____ Institut Dr. Viollier
né(e) _____

Facteur V Leiden
 Facteur V R2
 Facteur II
 Facteur XIII
 PAI-1 4G / 5G
 MTHFR C677T
 MTHFR A1298C
 APO B
 APO E
 HPA-1a/1b

Dr rer. nat. Christoph Schaefer - Service biologie moléculaire
Téléphone 061 486 14 74 - e-mail: c.schaefer@viollier.ch

Méthode

PCR
plus hybridisations

Matériel

Tube EDTA, lilas

Tarif

Examen complet	(9 mutations, voir plus haut)	400 PT / CHF 400.–
Risque de thrombophilie	(facteur V, facteur II, MTHFR I)	300 PT / CHF 300.–
Analyse de mutations	(facteur V, facteur II, etc.) par facteur	200 PT / CHF 200.–

Information

Dr rer. nat. Christoph Schaefer, responsable du service Biologie moléculaire
Dr phil. Christoph Noppen, responsable adjoint du service Biologie moléculaire