

INFORMATIONS DESTINÉES AUX PROFESSIONNELS DE SANTÉ :

BILAN DE THROMBOPHILIE ET POLYMORPHISME DU GÈNE 5,10-MTHFR

RESUME

Les polymorphismes du MTHFR ne sont pas considérés comme de la thrombophilie héréditaire et ne doivent donc pas être inclus dans un panel de thrombophilie. Il est important de rassurer les patients porteurs de ce polymorphisme sur le fait qu'il s'agit d'un résultat fréquent, qui ne les expose pas à un risque accru de thrombose et ne signifie pas qu'ils sont atteints de thrombophilie. Il est temps que les spécialistes de la thrombose s'associent aux patients et à leurs laboratoires pour retirer le test du polymorphisme du MTHFR des panels de thrombophilie existants, conformément aux recommandations de nombreuses institutions et sociétés savantes. Cela évitera aux patients une anxiété inutile et réduira les dépenses de santé.

EN QUOI CONSISTE LE BILAN DE THROMBOPHILIE ?

Le bilan de dépistage de la thrombophilie est un ensemble d'analyses sanguines visant à rechercher des maladies héréditaires associées à un risque accru de thromboembolie veineuse (caillots sanguins).

Les tests doivent comprendre la recherche du facteur V Leiden, la mutation du gène de la prothrombine G20210A et le déficit en antithrombine, en protéine C et en protéine S.

QUI DEVRAIT ÊTRE TESTÉ À LA RECHERCHE D'UNE THROMBOPHILIE HÉRÉDITAIRE ?

Les patients ayant eu une MTEV non provoquée, avec des antécédents familiaux de thrombose avant 50 ans, doivent être inclus. Les autres cas sont sujets à débat

À l'occasion de la Journée mondiale de la thrombose, nous sommes préoccupés par le fait que les polymorphismes du gène de la méthylène-tétrahydrofolate réductase (MTHFR) continuent d'être souvent prescrits dans le cadre des bilans de thrombophilie, alors qu'il est prouvé que ces polymorphismes ne sont pas associés à un risque accru de thrombose.

Malheureusement, si ces tests ne sont pas demandés par des spécialistes de la thrombose au courant des dernières évolutions, ils risquent d'être mal interprétés. Ces informations erronées créent du stress et de la confusion chez les patients, et peuvent conduire à une prise d'anticoagulants injustifiée.