

Etude des marqueurs génétiques de thromboses chez la population jeune et d'âge moyen

A. Krifa (1), R. Mezrigui (2), S. Chouchene (2), S. Riahi (3), R. Chhaider (1), M. Hassine (2)
(1) Faculté de pharmacie de Monastir

(2) Laboratoire d'Hématologie et du banque du sang, CHU Fattouma Bourguiba - Monastir

(3) Laboratoire d'Hématologie et du banque du sang, CHU Sahloul - Sousse

INTRODUCTION

- La thrombose, une cause majeure de morbi-mortalité, résulte de divers facteurs.
- Les facteurs de risque génétiques jouent un rôle prépondérant, incluant les mutations du facteur V Leiden, G20210A de la prothrombine et C677T de la méthylène-tétrahydrofolate réductase (MTHFR).

Objectifs: Examiner ces mutations chez une population jeune et d'âge moyen ayant subi un événement thrombotique, à évaluer leur fréquence et leur coexistence ainsi qu'à discuter leur impact sur le risque thrombotique.

MATÉRIEL ET MÉTHODES

Etude transversale à visée analytique menée au sein du laboratoire d'hématologie du Centre Hospitalo-Universitaire Fattouma Bourguiba de Monastir sur une période d'un an et demi, de mars 2022 à septembre 2023. Le génotypage des mutations a été effectué par réaction de polymérisation en chaîne en temps réel. L'analyse des données a été réalisée via le logiciel IBM Statistics version 26.

RÉSULTATS

- Parmi les 50 patients étudiés, 18% présentaient la mutation du facteur V Leiden (**fig**), associée significativement à la thrombose veineuse profonde (TVP) ($p=0,004$) (**tableau**).

Tableau : Comparaison des motifs de prescription en fonction de la recherche de la mutation V Leiden

Aspect clinique	Nombre total des patients	FVL +	FVL-	P
TVP	23	8	15	0,004
EP	9	3	6	0,186
TV digestive	13	1	12	0,261
TV cérébrale	5	0	5	0,269
AVC	5	0	5	0,269
OACR	2	0	2	0,499

TVP : thrombose veineuse profonde ; EP : Embolie pulmonaire ; TV : thrombose veineuse ; AVC : accident vasculaire cérébral ; OACR : occlusion de l'artère centrale de la rétine, FVL : Facteur V Leiden ; + : recherche positive ; - : recherche négative

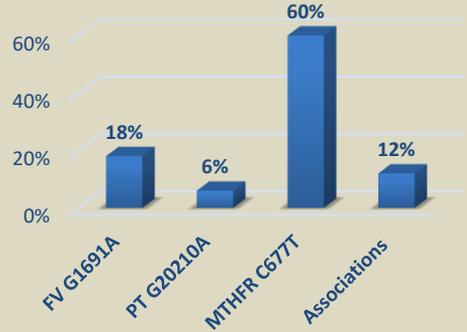


Fig : Prévalence des mutations dans la population tunisienne

- La mutation G20210A de la prothrombine a été détectée chez 6% des patients (**fig**), principalement lors de TVP.
- Quant à la mutation C677T de la MTHFR, elle était présente chez 60% des patients (**fig**), sans association significative avec un type particulier de thrombose.
- L'éventuelle association entre la mutation FV Leiden, Mutation FII G20210A et MTHFR C677T était retrouvée chez 12% de la population (**fig**). Les associations les plus fréquentes étaient entre les mutations du facteur V Leiden et de la MTHFR, observées chez 6% des cas, tandis que la présence concomitante des trois mutations a été notée chez 2% des patients.

DISCUSSION

- Dans notre étude, la prévalence des mutations était plus élevée par rapport aux autres études publiées. Cependant, nous n'avons pas pu mettre en évidence une association significative entre la présence des mutations PT G20210A et MTHFR C677T et la survenue d'une thrombose. Ceci peut être probablement expliqué par le nombre restreint de patients inclus.
- En revanche, une association significative a été observée entre la mutation V Leiden et la thrombose veineuse profonde (TVP), en concordance avec les données de la littérature.

CONCLUSION

Cette étude met en lumière l'importance des facteurs génétiques dans la thrombose. Une meilleure compréhension de ces mutations pourrait améliorer la prise en charge et la prévention des événements thrombotiques chez les patients à risque.