



Variante 20210 de la prothrombine

La prothrombin, aussi appelée « facteur II », est une protéine qui joue un rôle dans la coagulation sanguine. La coagulation sanguine est un processus réglé par des facteurs pro-coagulants (qui favorisent la formation d'un caillot de sang) et des facteurs anticoagulants (qui empêchent la formation de caillots). Sauf en cas de lésion (par exemple quand nous nous coupons), le sang circule librement sans coaguler dans les vaisseaux sanguins. Tout déséquilibre peut entraîner soit une prédisposition au saignement, soit la formation de caillots de sang. La prothrombine est l'une des protéines nécessaire pour former un caillot de sang. Une certaine modification génétique dans le gène de la prothrombine, appelée « variante 20210 de la prothrombine », cause une hausse de la production de prothrombine, ce qui augmente le taux de coagulation. Ceci résulte en une augmentation des risques de thrombose veineuse (formation de caillots dans les veines). Ceci peut mener à une thrombose veineuse profonde (le plus souvent dans la jambe ou le bras). Plus rarement, des caillots peuvent circuler jusqu'aux poumons; on les appelle alors embolies pulmonaires.

La variante 20210 de la prothrombine est assez fréquente chez les personnes de race blanche; elle est présente chez environ 1 personne sur 50, soit 2 % de la population. Le risque de thrombose veineuse profonde dans la population en général est d'environ 1 chance sur 1000 par année. Chez les personnes porteuses de la variante 20210 de la prothrombine, on estime que le risque est de 2 à 3 fois plus grand, soit environ 1 chance sur 330 à 1 chance sur 500, d'être atteintes d'une thrombose veineuse chaque année. Cependant, si une personne n'a jamais fait de thrombose, son risque reste faible, car la variante 20210 de la prothrombine contribue très peu à l'augmentation du risque de formation d'un caillot.

La présence de la variante 20210 de la prothrombine n'augmente pas le risque de crise cardiaque ou d'anévrisme.

Des facteurs héréditaires et environnementaux interviennent dans la formation d'un caillot de sang. Parmi les facteurs environnementaux figurent le vieillissement, une intervention chirurgicale importante, le cancer, des endroits enflammés comme le site d'une infection, la grossesse, l'immobilisation (rester longtemps en position assise au cours d'un voyage, se déplacer uniquement en fauteuil roulant, par exemple), les contraceptifs oraux, le traitement hormonal substitutif, le tabagisme et l'obésité. Plusieurs facteurs héréditaires interviennent également dans la coagulation sanguine. Dans la plupart des cas, une combinaison de facteurs héréditaires et de facteurs environnementaux entraînent l'apparition d'un caillot de sang. Une personne qui a une prédisposition génétique à la coagulation ne sera pas nécessairement atteinte d'une thrombose au cours de sa vie, mais ses chances d'en faire une sont plus élevées que chez les personnes qui n'ont pas cette prédisposition.

Les signes et symptômes habituels d'une thrombose veineuse sont les suivants : gonflement ou douleur dans la jambe ou dans le bras accompagné de rougeur, d'engourdissements et de picotements. Une embolie pulmonaire se caractérise par de l'essoufflement et une douleur soudaine dans les poumons. Si vous êtes porteur de la variante 20210 de la prothrombine et que vous présentez l'un de ces symptômes, vous devez immédiatement consulter votre médecin.

Génétique de la variante 20210 de la prothrombine

Toutes les cellules du corps humain, à l'exception de l'ovule et du spermatozoïde, comptent 46 chromosomes (23 paires). Ces chromosomes sont des ensembles d'information génétique divisés en

gènes. Ces gènes influencent absolument tout chez l'être humain. Les gènes existent en paires, comme les chromosomes. L'ovule et le spermatozoïde subissent une division qui fait qu'ils ne contiennent qu'un seul représentant de chaque paire, soit 23 chromosomes. Ainsi, la moitié de notre information génétique provient de chacun de nos deux parents.

La variante 20210 de la prothrombine est un trait héréditaire causé par une modification du gène responsable de la prothrombine. La personne porteuse de la variante 20210 possède une copie du gène qui fonctionne normalement, et une copie du gène qui ne fonctionne pas normalement. Une personne porteuse de la variante est appelée « hétérozygote ». À chaque grossesse, l'individu porteur de la variante a 50 % de chances de transmettre à l'enfant le gène de la prothrombine fonctionnant normalement et 50 % de chances de transmettre le gène de la prothrombine ayant la variante. Si les deux parents sont porteurs, l'enfant a 1 chance sur 4 (25 % de chances) de recevoir des *deux* parents le gène de la variante de la prothrombine; dans ce cas-là, l'enfant est homozygote de la variante et, chez lui, le risque de thrombose veineuse est encore plus augmenté. Lorsque les deux parents sont porteurs, il y a aussi 50 % de chances pour que l'enfant soit porteur et 25 % de chances pour qu'il reçoive deux gènes normaux de la prothrombine. **Étant donné que la majorité des personnes portant la variante 20210 de la prothrombine n'auront jamais de thrombose, on ne recommande pas que des membres de la famille de ces personnes passent automatiquement des tests pour la variante 20210.** Cependant, si un des membres de la famille fait une thrombose, son médecin devrait évaluer si cette personne devrait être testée pour la variante 20210 de la prothrombine et pour d'autres conditions qui prédisposent à la formation de caillots. Le médecin choisira les tests appropriés en fonction des antécédents personnels et familiaux du patient. Parfois, tester pour la variante 20210 de la prothrombine permet de guider le médecin dans le choix d'une méthode de contraception et dans le suivi de la grossesse de ses patientes. Un individu peut discuter de ce sujet directement avec son fournisseur de soins de santé.

401 Smyth Road, Ottawa, ON K1H 8L1, Canada
Tel: (613) 737-7600 www.cheo.on.ca

Making a difference in the lives of children and youth

401, chemin Smyth, Ottawa (ON) K1H 8L1, Canada
Tél.: (613) 737-7600 www.cheo.on.ca

Faire une différence dans la vie des enfants et des adolescents