

EN BREF Résumé des preuves

Examen des tests de mutation génétique chez les patients présentant un premier épisode de formation de caillot sanguin inexpliqué

Messages clés

- Les mutations génétiques du facteur V de Leiden (FVL) et de la prothrombine sont des maladies génétiques qui augmentent le risque de développer un caillot sanguin. Il peut s'agir d'un caillot formé dans l'une des veines profondes des jambes (thrombose veineuse profonde – TVP). Le caillot (thrombus) de la TVP peut se détacher et causer un blocage dans une autre partie du corps, comme les poumons. On parle alors d'une embolie pulmonaire (EP) qui peut mettre en danger la vie du patient.
- Des tests commerciaux d'une très grande précision sont offerts sur le marché, ils servent à identifier les individus présentant des mutations génétiques du FVL et de la prothrombine. Nous ne savions toutefois pas avant le présent examen si ces tests se révélaient utiles pour les patients présentant un premier épisode de formation de caillot sanguin inexpliqué.
- Après examen des preuves cliniques et économiques, un comité d'experts a recommandé que les **patients présentant un premier épisode de caillot sanguin ne subissent pas le test de mutation génétique du FVL ou de la prothrombine**, puisqu'aucune preuve n'a permis de démontrer que les tests changent la façon dont le caillot sera pris en charge, ni qu'ils améliorent l'état de santé ou qu'ils aident à prévoir le risque de récurrence de caillot sanguin. Les tests entraînent cependant des coûts supplémentaires.
- Les tests génétiques pour les mutations du FVL et de la prothrombine pourraient être utiles pour d'autres groupes de patients.

Contexte

Il existe plusieurs facteurs pouvant causer la formation d'un caillot sanguin là où il ne devrait pas y en avoir. Les caillots peuvent être causés par un traumatisme, une chirurgie, une immobilisation (un long voyage en auto ou un voyage en avion, par exemple), une grossesse, certains médicaments, le cancer et d'autres maladies. Cependant, quelques individus portent des mutations génétiques dans leur ADN. Ces mutations peuvent influencer les facteurs de coagulation du sang. Ces mutations donnent lieu à des trombophilies – un groupe de maladies qui provoquent une augmentation du risque de formation de caillots sanguins. La plus courante de ces mutations, le facteur V Leiden (FVL), perturbe la protéine de coagulation du sang appelée facteur V. Une autre mutation peut affecter le facteur II, important facteur de coagulation aussi connu sous le nom de prothrombine.

Technologie

Des tests commerciaux sont offerts au Canada et sont utilisés pour détecter les mutations du facteur V et de la prothrombine, c.-à-d. le facteur V G1691A et la prothrombine G20210A. Ces tests ont démontré leur grande précision.

Sujet

Au Canada, l'utilisation des tests de mutation génétique du FVL et de la prothrombine chez les patients présentant un premier épisode de caillot sanguin varie d'un endroit à l'autre. On ne sait pas avec assurance si ces tests devraient être prescrits et quel est leur impact sur la prise en charge des patients, ni si ces tests améliorent l'évolution de la santé du patient.

Méthodes

L'ACMTS a réalisé un examen systématique des preuves cliniques et une analyse économique de la santé comparant des situations avec test et sans test. S'appuyant sur ces évaluations et sur l'expertise clinique, le Comité d'experts en examen sur les technologies de la santé de l'ACMTS (CEETS)

a rédigé des recommandations pour l'administration des tests de mutation génétique du FVL et de la prothrombine chez les patients présentant un premier épisode de caillot sanguin inexpliqué.

Résultats

Les résultats de l'examen systématique ont révélé que, malgré le lien existant entre les mutations du FVL et de la prothrombine et le premier épisode de formation de caillot sanguin inexpliqué, peu de preuves permettent de croire que ces mutations augmentent le risque de récurrence de caillot sanguin. Les preuves concernant l'influence du test sur le traitement du patient et sur ses résultats cliniques étaient faibles et de mauvaise qualité. Les lignes directrices de pratique indiquent qu'il n'existe pas de preuves suffisantes pour effectuer un changement dans le traitement des patients sur la base des résultats des tests. Il semble donc que les tests de routine effectués pour détecter la mutation génétique du FVL et de la prothrombine en présence d'un premier épisode non provoqué de TVP auraient une efficacité clinique limitée. Les résultats de l'analyse des coûts indiquent que selon les résultats cliniques, le fait de ne pas effectuer de tests auprès des patients présentant un premier épisode de caillot sanguin inexpliqué se traduirait par une économie, sans avoir d'incidence sur les soins aux patients.

Pour en savoir plus sur l'ACMTS et son examen des tests de mutation génétique du facteur V de Leiden et de la prothrombine, visitez l'adresse suivante :
<https://www.cadth.ca/fr/le-test-de-mutation-du-facteur-v-de-leiden-et-de-la-prothrombine-chez-les-patients-avec>.

AVERTISSEMENT

L'information présentée ici a pour but d'éclairer la prise de décisions des décideurs en soins de santé, des professionnels de la santé, des dirigeants de systèmes de santé, des décideurs et des responsables de politiques du secteur de la santé afin d'améliorer la qualité des services de santé. Cette information ne saurait tenir lieu du jugement du clinicien dans la prise en charge d'un patient en particulier, du jugement professionnel qui intervient dans la prise de décisions, ni de l'avis ou de l'opinion en bonne et due forme d'un médecin. Bien que l'ACMTS ait tout mis en oeuvre pour veiller à l'exactitude, à l'exhaustivité et à l'actualité du contenu, elle décline toute responsabilité à cet égard. Elle ne saurait être tenue responsable des erreurs ou omissions, des blessures, des pertes, des dommages ou des préjudices découlant de l'usage ou du mésusage de l'information contenue ou sous-entendue dans ce document.

L'ACMTS assume l'entière responsabilité de la forme et du contenu définitifs du présent document. Les points de vue qui y paraissent ne représentent pas forcément l'opinion de nos bailleurs de fonds.

Questions ou commentaires au sujet de ce document « En bref » de l'ACMTS?



Pour en savoir plus :
acmts.ca



Pour nous joindre :
requests@cadth.ca



Suivez-nous sur Twitter :
[@ACMTS_CADTH](https://twitter.com/ACMTS_CADTH)



Abonnez-vous à notre Cyberalerte et à notre bulletin
Nouveautés à l'ACMTS : cadth.ca/fr/abonnez-vous.

À PROPOS DE L'ACMTS

L'ACMTS est un organisme indépendant sans but lucratif dont le mandat est de fournir aux décideurs du système de santé canadien des preuves objectives leur permettant de prendre des décisions éclairées concernant l'usage optimal des médicaments, des dispositifs médicaux et des procédures cliniques au sein de notre système de santé.

L'ACMTS reçoit du financement des gouvernements fédéral, provinciaux et territoriaux, à l'exception du Québec.

août 2015

ACMTS Preuves à l'appui.

acmts.ca