

Cas clinique Thrombophilie

Théotime Portalier
Dr Juliette LAFUMA

18/04/2025

Mme. C, 35 ans

En 2019 : Consulte pour des ulcères veineux très étendus



Antécédents

- TVP MI récidivantes
- TVP VCI et iliaques + EP en 2019 sous Xarelto
- Sd post-phlébitique sévère, Ulcères variqueux
- Sarcoïdose ganglionnaire, osseuse et splénique en abstention thérapeutique.
- Nodules thyroïdiens
- Annexeomie gauche
- Familiaux de thrombophilie

Traitements

- ELIQUIS 2,5 mg 1-0-1 -> TVP
- puis XARELTO -> EP
- Puis Coumadine -> hématome rénal droit sur surdosage

- Un bilan de thrombophilie est réalisé

Bilan de thrombophilie en première intention :

- Déficit en antithrombine
- PC
- PS
- Mutation Leiden du FV
- Mutation G20210A FII

- SAPL

Déficit en antithrombine III

Antithrombine chromogénique = 25%

Antithrombine antigène = 64 %

Avec mutation Budapest 3 : p.(Leu 131 Phe) homozygote

Mme. C, 35 ans

En juin 2024 : Céphalées inhabituelles font découvrir
Un AVC ischémique occipital droit

Occlusion de l'ACP droite

Complications : EP segmentaire et sous segmentaire bilatérale + TVP bilatérale survenus après suspension de l'Eliquis en post AVC.

Découverte d'une résistance à l'héparine (Lovenox 4000) du fait de la mutation de l'ATIII de la patiente.

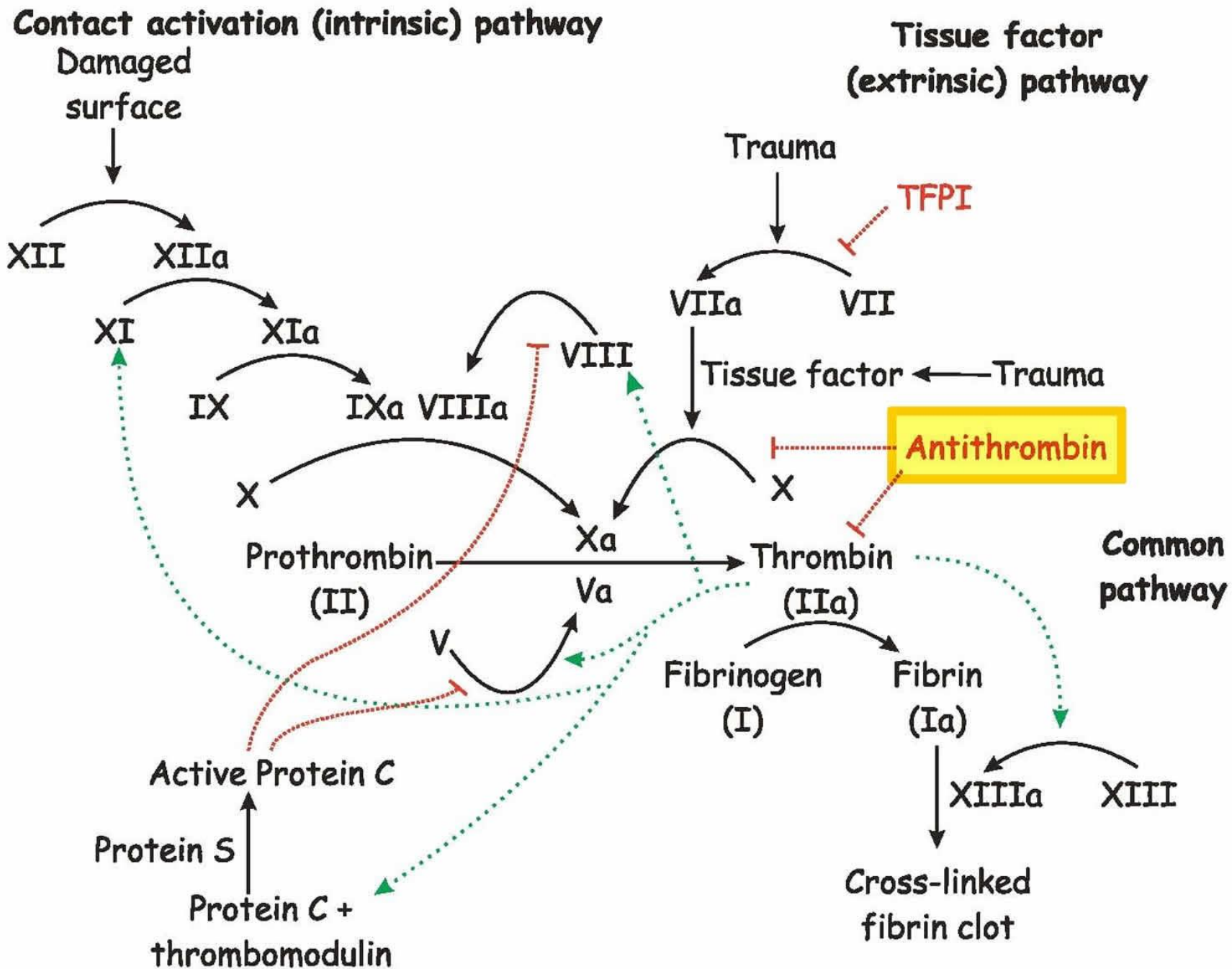
Bilan d'AVC :

- ETT + test aux bulles : pas de shunt, pas d'ASIA
- Pas de dosage malheureusement à l'arrivée de l'activité AntiXa Eliquis pour dépister éventuel sous-dosage ou non prise du traitement
- Polyadénopathies médiastinales connues sur TDM thoracique
- Pas d'aspect de vascularite cérébrale à l'angioIRM + pas de vascularite des gros vaisseaux au doppler TSAO et AT, indication d'artériographie non retenue.
- Clone HPN, APL négatifs

EDVMI juin 2024

- Thrombose veineuse profonde bilatérale (poplitée gauche et de la jonction saphénofémorale droite)

Déficit en antithrombine



L'antithrombine

- Inhibiteur de sérine protéase codé par le gène SERPINC1 et synthétisé dans le foie
- inhibe la thrombine et les facteurs Xa, IXa et Xia

2 types de déficits

- Quantitatifs (type I)
- Qualitatifs (type II)

Déficit en antithrombine

- Plus de 400 variants différents de SERPINC1 ont été identifiés.
- diagnostic par des tests fonctionnels basés sur l'inhibition de protéases cibles (Facteur Xa ou Facteur IIa) en présence d'héparine.

Déficit en antithrombine

- maladie autosomique dominante monogénique rare
- grande hétérogénéité clinique
- Plus mauvais pronostic pour le type I
- mais aucune corrélation systématique génotype-phénotype n'a été établie

Déficit en antithrombine

- La mutation Budapest 3 (c.391C>T, p.Leu 131 Phe) est la plus fréquente pour les déficits de type en Europe, particulièrement fréquente dans la population Rom, avec l'existence de sujets homozygotes.

Mme. C

- EDVMI 10/2024 :
- Aspect séquellaire au niveau de la veine cave et de la veine iliaque externe gauche (anciennes)
- Bonne évolution des thromboses récentes poplitée gauche et sphéno-fémorale droite sans aspect de séquelle visualisée ce jour.
- A noter un important réseau de collatérales au niveau abdominale.

- Rôle débattu de mutation Budapest dans genèse de thrombose artérielle.
- Equivalent de NGS Thrombophilie déjà réalisé par le passé, négatif.
- Indication Eliquis 5mgx2 + Kardegic 75mg.
- Pas d'indication au filtre cave

Prise en charge

- Poursuite de la prise en charge des ulcères veineux bilatéraux
- port de chaussettes de compression classe 3
- anticoagulation curative à vie.

Evolution récente :

- Bonne tolérance du traitement anticoagulant. Bonne cicatrisation des derniers ulcères mais nouveaux ulcères jambiers bilatéraux.

Dernier EDVMI :

- Aspect séquellaire au niveau de la veine cave et de la veine iliaque externe gauche (anciennes).
- Aspect de reflux veineux profond au niveau poplité gauche et reflux veineux superficiel mis en évidence au niveau des deux grandes saphènes (depuis l'ostium à gauche et tiers proximal de cuisse à droite)
- A noter un important réseau de collatérales au niveau des deux cuisses ainsi que discrètement au niveau abdominal.

- Réaliser un phléboscaner et discuter ensuite d'un éventuel geste de recanalisation veineuse

Merci pour votre attention !

- [How we treat severe inherited antithrombin deficiency: lessons from cases homozygous for the Budapest 3 variant – ScienceDirect](#)
- [Antithrombin Budapest 3. An antithrombin variant with reduced heparin affinity resulting from the substitution L99F – PubMed](#)
- [Déficit en antithrombine - Hématologie et oncologie - Édition professionnelle du Manuel MSD](#)
- [Observation à Déficit en antithrombine III - Registre des essais cliniques - ICH GCP](#)
- [Orphanet: Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en antithrombine](#)