

DÉPISTAGE DE LA THROMBOPHILIE CHEZ L'ENFANT

Mattia Rizzi



Mattia Rizzi

<https://doi.org/10.35190/Paediatria.f.2026.1.2>

Introduction

Les événements thromboemboliques, notamment la thromboembolie veineuse (profonde) ou la thromboembolie artérielle, sont rares chez les enfants comparativement à la population adulte. La grande majorité des enfants atteints d'une thrombose présente une ou plusieurs affections médicales sous-jacentes associées (telles qu'une infection, une tumeur maligne, une maladie grave et/ou la présence d'un cathéter veineux central [CVC]) au moment de l'événement. Contrairement aux adultes, la thrombose spontanée représente une complication très rare⁽¹⁻⁴⁾. Étant donné que la thrombose chez les enfants survient généralement chez des enfants malades, la présence d'une thrombophilie constitue probablement un facteur de risque supplémentaire plutôt qu'une cause isolée de thrombose⁽³⁾.

Marqueurs de thrombophilie en laboratoire

La thrombophilie indique la propension à former des caillots sanguins qui peut résulter de facteurs de risque héréditaires et/ou acquis. Le dépistage de la thrombophilie fait généralement référence à l'analyse en laboratoire de marqueurs d'hypercoagulabilité potentiellement associés à un risque accru de thrombose. Un certain nombre de marqueurs de thrombophilie héréditaire et acquise ont été identifiés. Les marqueurs de la thrombophilie héréditaire comprennent la mutation prothrombotique dans les gènes codant le facteur V (mutation facteur V Leiden, FVL, variante G1691A) et la prothrombine (mutation du gène de la prothrombine, GPT, variante G20210A) et les déficits en anticoagulants naturels, notamment l'antithrombine (AT), la protéine C (PC) et la protéine S (PS)^(3-5,8). Les affections acquises impliquent les anticorps antiphospholipides (aPLs). Le dépistage des aPLs doit être inclus dans le cadre d'une thrombose et/ou d'autres caractéristiques cliniques suggérant un syndrome des antiphospholipides (APS) chez le cas index^(3,5,9).

D'autres facteurs de risque de thrombose basés sur des analyses de laboratoire ont été décrits, mais aucun n'a été largement accepté. Il s'agit plus précisément de l'augmentation des facteurs de coagulation (en particulier le facteur VIII)⁽¹⁰⁾, de l'homocystéine et/ou de la lipoprotéine a⁽⁵⁾. Cependant, leur importance dans le risque de complications thromboemboliques chez les enfants reste incertaine et nous suggérons de ne pas effectuer ces tests de manière systématique lors de l'évaluation de la thrombophilie chez les

enfants, car il n'existe pas de recommandations sur la manière dont des résultats anormaux devraient influencer la prise en charge de ces patient-e-s⁽³⁾. Le dépistage des mutations (polymorphismes) de la méthylène tétrahydrofolate réductase (MTHFR) ne devrait plus être inclus dans les panels de thrombophilie⁽¹¹⁾.

Les marqueurs du panel de dépistage de la thrombophilie, leur mécanisme d'action, leur analyse et d'autres caractéristiques sont détaillés dans le tableau 1. La fréquence rapportée de chaque trait thrombophilique dans la population générale, comme illustrée dans le tableau 1, peut varier en fonction du type de marqueur (de 5 % pour la mutation FVL à 1:1000 pour le déficit en AT) et en partie en fonction de l'origine ethnique de la population^(3,5,12,13).

L'influence potentielle de la présence d'un trait de thrombophilie sur le risque de développer une première thrombose veineuse, une récurrence, un accident vasculaire cérébral (AVC) ischémique, ou d'une thrombose artérielle périphérique (non-cérébrale) chez l'enfant a été partiellement étudiée et rapportée^(4,14-19). Dans l'ensemble, le risque d'un premier événement thrombotique veineux, ou récurrent, était le plus élevé chez les personnes présentant un déficit en AT, PC ou PS et/ou des mutations homozygotes/hétérozygotes composites de FVL ou PG (*trait thrombophilique à haut risque*). En revanche, les hétérozygotes pour la mutation FVL ou PG présentaient un risque plus faible (*trait thrombophilique à faible risque*)^(3,20). Pour l'AVC ischémique chez les enfants, mais pas pour l'AVC ischémique périnatal, la prévalence d'un trait de thrombophilie était plus élevée que dans le groupe témoin⁽²¹⁻²³⁾. L'impact de la présence de marqueurs de thrombophilie dans les événements thromboemboliques artériels non-cérébraux est moins clair⁽⁴⁾.

Démarche pour le dépistage de la thrombophilie

Les événements thromboemboliques en âge pédiatrique surviennent principalement chez des enfants malades hospitalisés. Leur prise en charge, y compris toute décision relative aux tests de thrombophilie, implique souvent des médecins hospitaliers. D'autre part, les pédiatres en cabinet peuvent être sollicités par les parents pour obtenir des conseils sur la marche à suivre en cas d'antécédents familiaux d'événements thromboemboliques et/ou de thrombophilie, dans le cadre d'une consultation ambulatoire. Idéalement, ils devraient orienter le-la patient-e et sa famille vers un hématologue pédiatrique afin d'obtenir des conseils avisés avant d'effectuer le dépistage⁽³⁾. En effet, les

Correspondance :
mattia.rizzi@chuv.ch

Une protection précoce et complète avec Rotarix liquid¹



1

souche de rotavirus humain présente dans Rotarix offre une large protection contre 5 souches couramment circulantes.¹

Recommandé par l'OFSP/
la CFV et admis par
les caisses-maladie!^{2,3,4}

Désormais
disponible en boîte
de 10!

2

doses qui contribuent
à assurer une protection précoce
dès l'âge de 10 semaines.
Ceci avec une séro-
conversion élevée après
la 1^{ère} dose.^{*,1,2}

1 milliard de doses distribuées
dans le monde au cours des
20 dernières années et près
de 500 millions de bébés
vaccinés contre la gastro-
entérite à rotavirus.⁸

C'EST FAIT!

La plupart des nourrissons et des jeunes enfants de moins de 5 ans s'infectent avec le rotavirus.^{5,6}

ROTARIX liquid offre une protection vaccinale efficace prouvée contre la gastro-entérite à rotavirus (GERV).^{1,7}

* Le schéma vaccinal comprend 2 doses orales de ROTARIX liquide à 2 et 4 mois. La 2^{ème} dose procure un effet de rattrapage pour ceux qui n'avaient pas encore eu de séroconversion après la 1^{ère} dose.^{1,2}

** lorsqu'il est utilisé conformément aux recommandations de vaccination OFSP (limitation).⁴

La 1^{ère} dose peut être administrée à l'âge de 6 semaines (au plus tard à 15 6/7 semaines), la 2^{ème} dose au plus tard à 23 6/7 semaines (contre-indication à partir de l'âge de 24 semaines), intervalle minimum 1 mois entre les deux doses.^{1,3} ROTARIX liquide est destiné à un usage oral uniquement.¹ ROTARIX liquide ne doit en aucun cas être injecté.¹

Références: 1. Information professionnelle Rotarix liquid, www.swissmedicinfo.ch, consulté en mars 2025. 2. Vesikari T et al. Safety and immunogenicity of RIX4414 live attenuated human rotavirus vaccine in adults, toddlers and previously uninfected infants. Vaccine 2004; 22:2836-2842. 3. OFSP (Office fédéral de la santé publique) et la CFV (Commission fédérale pour les vaccinations), Vaccination contre le rotavirus: recommandations complémentaire pour les nourrissons, état 06.11.2023, <https://www.bag.admin.ch/bag/fr/home/krankheiten/krankheiten-im-ueberblick/rotavirus.html>, consulté en mars 2025. 4. Liste des spécialités, www.listedes-specialites.ch, consultée en mars 2025. 5. Benninghoff B et al. (2020), Role of healthcare practitioners in rotavirus disease awareness and vaccination – insights from a survey among caregivers, Human Vaccines & Immunotherapeutics, 16:1, 138-147, DOI: 10.1080/21645515.2019.1632685. 6. European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC), Disease factsheet about rotavirus, <https://www.ecdc.europa.eu/en/rotavirus-infection/facts>, consulté en mars 2025. 7. Vesikari T. et al., Efficacy of human rotavirus vaccines against rotavirus gastroenteritis during the first 2 years of life in European infants: randomised, double-blind controlled study, Lancet. 2007 Nov 24;370(9601):1757-63. doi:10.1016/S0140-6736(07)61744-9. PMID: 18037080. 8. Estimation on the number of Rotarix full courses (2 doses) from 2004 to Dec 2023, under-5-years deaths averted, and doses needed to protect 0.5bn children receiving a complete course. GlaxoSmithKline Données du marché 2024N557574_00 07/2024.

Rotarix liquid, vaccin contre le rotavirus pour administration orale. PA: Rotavirus humain vivant atténué, souche RIX4414 ($\geq 10^{6.0}$ DICC₅₀/dose). I: Immunisation active des enfants à partir de 6 semaines pour la prévention d'une gastroentérite due à des rotavirus. Efficacité démontrée contre les rotavirus des types G1P[8], G2P[4], G3P[8], G4P[8], G9P[8]. P: Immunisation de base: 2 doses à intervalle de 4 semaines au minimum. Première dose à partir de l'âge de 6 semaines, deuxième dose avant l'âge de 16 semaines, au plus tard avant l'âge de 24 semaines. Uniquement administration orale, indépendamment des repas. CI: Hypersensibilité à l'un des composants ou en cas de signes d'hypersensibilité après une administration antérieure de Rotarix, antécédent d'invagination intestinale ou malformation congénitale de l'appareil gastro-intestinal prédisposant à une invagination intestinale, immunodéficience combinée sévère (SCID), après la 24^{ème} semaine de vie. Reporter l'administration lors de maladie fébrile sévère aiguë, diarrhée ou vomissements. M/P: N'injecter en aucun cas! Le vaccin ne devrait pas s'administrer chez les enfants ayant des maladies héréditaires telles qu'intolérance au fructose, malabsorption du glucose-galactose ou insuffisance en sucrase-isomaltase. Non recommandé chez les enfants ayant des pathologies gastro-intestinales ou des troubles de la croissance. Risque d'invagination intestinale: surveiller tout symptôme suggérant une invagination intestinale. Evaluation des bénéfices et des risques lors d'immunodéficience connue ou suspectée. Excrétion du virus vaccinal dans les selles: prudence en cas de contact proche avec des personnes immunodéficientes. Risque potentiel d'apnée chez les grands prématurés. IA: Administration simultanée possible avec les vaccins monovalents ou combinés suivants: DTPw, DTPa, Hib, IPV, HBV, pneumocoques, méningocoques C. EI: Fréquents: diarrhées, irritabilité. Occasionnels: flatulence, douleurs abdominales, perte d'appétit, dermatite, fièvre. Expériences post-commercialisation: Rares: hématochezie. Très rares: invagination intestinale (y compris décès), PTI sévère. Cons: Conserver entre + 2 °C et + 8 °C. Ne pas congeler. Pr: tube en plastique avec suspension orale x1 et x10. CR: B. Mise à jour de l'information: août 2020. GlaxoSmithKline AG, 3053 Münchenbuchsee. Une information détaillée est disponible sur www.swissmedicinfo.ch. Veuillez annoncer tout effet indésirable à pv.swiss@gsk.com. Les professionnels de la santé peuvent demander les références mentionnées à GlaxoSmithKline AG.

GlaxoSmithKline AG, Talstrasse 3, CH-3053 Münchenbuchsee
Tél. +41 (0)31 862 21 11, Fax: +41 (0)31 862 22 00, www.glaxosmithkline.ch

Trademarks are owned by or licensed to the GSK group of companies.
©2025 GSK group of companies or its licensor.

Rotarix liquid

GSK

recommandations relatives au dépistage de la thrombophilie chez les enfants et les adolescent-e-s, compte tenu des données disponibles limitées, se basent majoritairement sur l'avis d'expert-e-s. Elles doivent donc faire l'objet d'une discussion au cas par cas lors d'une consultation spécialisée.

Dans l'ensemble, les scénarios dans lesquels un dépistage de la thrombophilie chez les enfants peut rentrer en considération comprennent^(1,24) :

- les patient-e-s pédiatriques ayant déjà présenté un événement thrombotique (cas index) et
- les enfants/adolescent-e-s non affecté-e-s (asymptomatiques) ayant, ou pas, des antécédents familiaux positifs de thrombose (surtout apparentés de premier degré).

L'évaluation se concentre sur trois aspects principaux. En premier lieu, il s'agit de déterminer l'utilité du dépistage dans un contexte spécifique (qui). En deuxième lieu, il conviendra de déterminer le moment opportun pour sa mise en œuvre (quand). Dans l'éventualité où cela s'avérerait indispensable, il conviendrait de spécifier le ou les tests à effectuer (quoi). Une vue d'ensemble indicative des scénarios (S1 à S10) et des recommandations lors du dépistage est présentée dans la figure 1, le tableau 2 et ci-dessous.

Des possibles arguments en faveur de l'établissement d'un bilan de thrombophilie peuvent inclure :

- meilleure compréhension de la physiopathologie de l'évènement ;
- évaluation individuelle du risque de récurrence ;
- sensibilisation à la thromboprophylaxie pharmacologique lors de situations à haut risque (chirurgie, maladie grave, traumatisme) ;
- orientation sur l'usage de contraceptifs oraux combinés.

D'autre part, il faudrait considérer aussi comme possibles arguments en défaveur d'un dépistage :

- rareté de la thrombose pédiatrique, le plus souvent liée à des facteurs acquis ;
- prophylaxie secondaire déjà indiquée en cas de risque clinique connu ;
- risque de mauvaise interprétation des résultats ou de fausse réassurance ;
- information familiale possible sans tests supplémentaires ;
- enjeux éthiques des tests génétiques chez l'enfant, réservés aux situations où une intervention précoce améliore le pronostic^(3,25)

A noter que tout résultat anormal de test non basé sur l'ADN (y compris les protéines C et S et l'antithrombine) qui pourrait être altéré en raison de l'âge de l'enfant et/ou de la présence d'autres affections acquises (voir tableau 1) doit être confirmé. En outre, il est conseillé de tester les deux parents avant de conclure à la présence d'un déficit héréditaire en protéine C, protéine S ou antithrombine.

Marqueur	Fréquence*	Mécanisme pro-thrombotique / génétique	Analyse(s)	Impact	Facteur(s) confondant(s)
Mutation du facteur V de Leiden (FVL, variante A1691G)	~ 1:20	Confère une résistance à l'inactivation par la protéine C activée • Hérité autosomique dominante	Analyse de la mutation de l'ADN par PCR	Thrombophilie à bas risque (à l'état hétérozygote)	NA
Mutation du gène de la prothrombine (GPT, variante G20210A)	~ 1:50	Confère l'augmentation du taux de la prothrombine → augmentation de la génération de thrombine • Hérité autosomique dominante	Analyse de la mutation de l'ADN par PCR	Thrombophilie à bas risque (à l'état hétérozygote)	NA
Déficit en protéine C (PC)	~ 1:200	Absence d'anticoagulants naturels • Hérité autosomique dominante	Activité Protéine C (test chromogénique ou test de coagulation)	Thrombophilie à haut risque# (déficit léger = état hétérozygote) (déficit sévère = homozygote / compound hétérozygote PC et PS → Purpura fulminans néonatal)	Valeurs spécifiques à l'âge. Contexte de CIVD, infection, carence en vitamine K, hépatopathie, prise de COC et/ou d'asparaginase
Déficit en protéine S (PS)	~ 1:500	Absence d'anticoagulants naturels • Hérité autosomique dominante	Taux Protéine S libre (Immunoassay)		
Déficit en antithrombine (AT)	~ 1:1'000	Absence d'anticoagulants naturels • Hérité autosomique dominante	Activité de l'antithrombine (test chromogénique ou test de la coagulation)	Thrombophilie à haut risque# (déficit léger = état hétérozygote) (déficit sévère = état homozygote)	Valeurs spécifiques à l'âge. Déficit acquis : syndrome néphrotique, hépatopathie, infections, asparaginase.
Antiphospholipides (aPLs) élevés (acquis)*					
Anticoagulant lupique (AL) Anticorps anti-cardiolipine (aCL) Anticorps Anti-β2 Glycoprotéine I (anti-β2-GPI)	Variable	Activation endothéliale	Test fonctionnel pour l'anticoagulant lupique et Immunoassay pour le taux d'anticorps IgG and IgM	Risque élevé principalement en cas de triple positivité (AL, aCL, anti-β2GPI) et/ou de coexistence d'un lupus érythémateux disséminé	Positivité possible aussi en cas d'infection, inflammation, tumeur. AL pos. en cas d'anticoagulation

Tableau 1. Panel de thrombophilie

Ce tableau résume les marqueurs inclus dans le panel de thrombophilie, leur fréquence, leurs caractéristiques, leur analyse et leur impact potentiel en pédiatrie.

Abréviation : ADN, acide désoxyribonucléique ; CIVD, coagulation intravasculaire disséminée ; IgG, immunoglobuline G ; IgM, immunoglobuline M ;

PCR, réaction en chaîne par polymérase ; COC, contraceptif oral combiné ; NA, non applicable

* à l'état hétérozygote ; # Surtout en présence de facteurs de risque concomitants, par exemple traumatisme, chirurgie, COC ; ¶ Le dépistage des aPLs n'est effectué que lors de l'évaluation d'enfants ayant présenté une thrombose. Ce dépistage ne fait pas partie de l'évaluation des enfants asymptomatiques ayant des antécédents familiaux de thrombose, car le syndrome des aPLs est une thrombophilie acquise.

Dépistage de thrombophilie chez les patient·e·s ayant subi·e un événement thromboembolique (cas index)

La prévalence rapportée des différents traits de thrombophilie chez les patient·e·s pédiatriques atteint·e·s de thrombose peut varier entre 13 et 79 %, ce qui reflète principalement l'hétérogénéité de la conception des études, ainsi que les caractéristiques cliniques et démographiques des populations étudiées⁽³⁾. Il est essentiel de comprendre les circonstances dans lesquelles l'évènement thrombotique s'est produit afin de mettre en perspective l'impact que les résultats du test de thrombophilie peuvent éventuellement avoir sur la prise en charge.

Vous trouverez ci-dessous des conseils pour le test de thrombophilie basés sur différents scénarios (S1–7) chez les patient·e·s atteint·e·s de thrombose (figure 1, tableau 2) :

- Pour la thrombose veineuse non-provoquée ou récurrente chez les nouveau-nés, les enfants et les adolescent·e·s (S1), il est recommandé de réaliser un test diagnostique de thrombophilie. Rationnel : les thromboses veineuses non provoquées (spontanées) sont extrêmement rares en pédiatrie, et leur taux de récurrence dans ce contexte est relativement élevé et peut être influencé par une thrombophilie sous-jacente^(3,14,19,26). La thrombophilie héréditaire était plus fréquente chez les enfants plus âgés présentant une TEV non-provoquée (60 %) que chez les enfants présentant une TEV secondaire à une affection médicale sous-jacente (< 10 %) ⁽¹²⁾. Les résultats peuvent aider à prendre une décision concernant la durée du traitement et, éventuellement, la nécessité de dépister les membres de la famille, principalement dans le contexte d'un trait thrombophilique à haut risque (définition cf. partie introduction).
- Pour les nouveau-nés atteints de purpura fulminans (S2) (ou d'autres thromboses graves non-provoquées telles que des thromboses des sinus veineux cérébraux étendues), il est fortement recommandé de procéder immédiatement à des tests de thrombophilie afin de détecter un trait de thrombophilie à haut risque et plus particulièrement un déficit sévère (homozygote/compound hétérozygote) en pro-

téines S, C et antithrombine. Rationnel : un traitement substitutif doit être instauré rapidement^(27,28). Dans de tels cas, il est fortement recommandé de consulter un centre spécialisé dans le traitement de la thrombose.

- En cas de thrombose veineuse provoquée (non-liée à un CVC) (S3) chez les nouveau-nés, les enfants et les adolescent·e·s, le dépistage de thrombophilie n'est généralement pas proposé, mais peut être considéré dans certaines circonstances. Rationnel : les données en matière sont très limitées et les pratiques peuvent varier. Chez les patient·e·s présentant une première thrombose veineuse associée à une condition/circonstance claire (par exemple, infection systémique grave, cancer/traitement associé, chirurgie majeure/traumatisme, syndrome néphrotique), le dépistage n'est pas recommandé. Ceci sur la base aussi que les facteurs déclenchants sont dans la plus part des cas transitoires et que la durée de traitement pour une thrombose veineuse provoquée est en général ≤ 3 mois⁽¹⁾. Cependant, il peut être raisonnable d'effectuer des tests de thrombophilie dans certaines circonstances, telles que l'évènement thrombotique inhabituel et/ou l'incertitude/faiblesse du ou des facteurs déclenchants^(14,20).
- Pour une thrombose veineuse ou artérielle liée à un CVC ou à un cathéter artériel (CA), respectivement, (S4) chez les nouveau-nés, les enfants ou les adolescent·e·s, les tests de thrombophilie ne sont pas recommandés. Rationnel : la présence du cathéter est le facteur de risque le plus important de thrombose chez les enfants, et les tests de thrombophilie ne jouent aucun rôle supplémentaire dans l'orientation des décisions thérapeutiques^(4,29,30).
- Pour les thromboses artérielles non-cérébrales non-provoquées ou provoquées (non-liées à un cathéter) (S5), un dépistage peut être envisagé en cas d'évènement thrombotique inhabituel et/ou d'incertitude concernant le ou les facteurs déclenchants. Rationnel : cette complication est rare et associé comme complication lors de certaines maladies, comme lors d'une malformations vasculaires, certaines formes d'artérites (p.ex. Kawasaki, artérite de Takayasu) ou hyperlipidémie familiale. De plus seules des données marginales sont disponibles, ce qui ne permet pas de formuler une recommandation définitive^(2,4).

Patient·e avec thrombose (cas index)						
Thrombose veineuse				Thrombose artérielle		
(S1) Non-provoquée/ récurrente	(S2) Purpura fulminans/ non-sepsis CVID	(S3) Provoquée (non liée au cathéter)	(S4) Liée au cathéter veineux central ou artériel	(S5) Non-provoquée/ provoquée (non liée au cathéter) / récurrente	(S6) AVC pédiatrique	(S7) AVC ischémique périnatal
Enfants/adolescent·e·s sans thrombose						
avec histoire familiale positive de thrombose avec trait thrombophilique connu ou inconnu (S8)				avec histoire familiale négative de thrombose avec		
				trait thrombophilique connu (S9)		trait thrombophilique inconnu (S10)

Figure 1. Scénarios (S1 à S10) clinique pour l'évaluation de dépistage de la thrombophilie chez les enfants.

- Pour l'accident vasculaire cérébral (AVC) ischémique pédiatrique (S6), un dépistage de la thrombophilie (à l'exception des enfants atteints de drépanocytose) peut être envisagé chez certain-e-s patient-e-s en fonction des circonstances de son apparition^(21,31). Rationnel: les données actuelles suggèrent un lien entre la présence d'une thrombophilie diagnostiquée en laboratoire (héréditaire ou acquise) et l'apparition d'un AVC ischémique⁽¹⁸⁾. Néanmoins, ces données ne sont pas suffisantes pour valider l'utilité de ces tests, compte tenu de la diversité des contextes dans lesquels l'AVC peut survenir. De plus, l'impact de la thrombophilie sur le risque de récurrence de l'AVC est moins clair^(17,18,21,31).
- Pour les AVC ischémiques dans la période périnatale (S7), les tests de thrombophilie ne sont pas recommandés. À l'heure actuelle, aucune preuve ne justifie la réalisation systématique de ces tests en dehors des protocoles de recherche. L'importance de la thrombophilie dans la physiopathologie et les résultats à long terme des AVC périnataux n'est pas encore connue^(23,32).

Le moment auquel effectuer les tests doit être déterminé en fonction de leur potentiel impact sur les soins prodigués à l'enfant. À quelques exceptions près, les tests de thrombophilie ne sont pas recommandés en cas d'événement thrombotique aigu. En effet, les résultats de ces tests influencent rarement la prise en charge aiguë d'un-e patient-e atteint-e de thrombose,

qui doit être traitée indépendamment. Les exceptions concernent les nouveau-nés présentant un purpura fulminans (déficit sévère en protéine S), pour lesquels un traitement de substitution doit être mis en place rapidement^(27,28). En outre, en cas de forte suspicion d'APS, il convient d'envisager de tester les aPL avant de commencer l'anticoagulation, car cela modifierait l'analyse.

Dans la plupart des cas, le dépistage, si retenu comme indiqué, doit être reporté au plus tôt à 3 à 6 mois et après l'arrêt du traitement anticoagulant. Les résultats peuvent aider à estimer le risque de récurrence et guider la durée du traitement ou la prophylaxie secondaire lors de situations à risque.

Toutefois, les données disponibles ne permettent pas encore de proposer aux patient-e-s et à leurs proches une approche définitive fondée sur le risque⁽¹⁾.

Dépistage de thrombophilie chez les patient-e-s sans antécédent de thrombose (patient-e-s asymptomatiques)

La décision de procéder ou non au dépistage dans ce contexte repose davantage sur la présence ou non d'antécédents familiaux positifs de thrombose, et dans une moindre mesure, sur la présence d'un trait thrombophilique positif dans la famille.

Scénario (Qui)		Recommandation	Moment (Quand)	Test (Quoi)
Dépistage de thrombophilie chez les enfants/adolescent-e-s atteint-e-s de thrombose (cas-index)				
S1	Thrombose veineuse non-provoquée ou récurrente	Recommandé	Suivi	Panel de thrombophilie complet
S2	Purpura fulminans (ou CIVD aiguë non septique)	Recommandé	Phase aiguë	Protéine C et S, antithrombine
S3	Thrombose veineuse provoquée (non-liée au cathéter)	Peut être envisagé chez certains patient-e-s (cf. avec le texte)	Suivi	Panel de thrombophilie complet
S4	Thrombose veineuse ou artérielle liée au cathéter	Non recommandé		
S5	Thrombose artérielle non-cérébrale (non-liée au cathéter)	Peut être envisagé chez certains patient-e-s (cf. avec le texte)	Suivi	Panel de thrombophilie complet
S6	AVC ischémique pédiatrique	Peut être envisagé chez certains patient-e-s (cf. avec le texte)	Suivi	Panel de thrombophilie complet
S7	AVC ischémique périnatal	Non recommandé		
Dépistage de thrombophilie chez les enfants / adolescent-e-s sans thrombose				
S8	Antécédents familiaux positifs* de thrombose et trait thrombophilique connu ou inconnu (non encore testé)	Peut être envisagé dans certaines circonstances: • TE au premier degré < 40 ans et/ou dans plusieurs de premier et deuxième degré <u>et</u> • TE non-liée au cathéter et autres condition(s) absente(s)/faible(s) + exposition à condition(s) pro-thrombotique(s) (p.ex. chirurgie, COC)		Si inconnu, tester d'abord le-la patient-e-index (autrement panel de thrombophilie complet) Si connu, selon le trait familial
S9	Antécédents familiaux négatifs pour une thrombose et trait thrombophilique connu	Peut être envisagé dans de rares circonstances: • trait thrombophilique chez les deux parents <u>ou</u> • trait thrombophilique à haut risque + exposition à condition(s) pro-thrombotique(s) (p.ex. chirurgie, COC)		Selon le trait familial connu
S10	Antécédents familiaux négatifs pour une thrombose et trait thrombophilique inconnu	Non recommandé (y compris en cas de présence ou d'exposition potentielle à une ou plusieurs affections pro-thrombotiques acquises)		NA

Tableau 2. Recommandations pour le dépistage de thrombophilie dans différents scénarios (S1 à S10):

Abréviations : AVC, accident vasculaire cérébral; aPL : anticorps antiphospholipides; CA, cathéter artériel; CIVD, coagulation intravasculaire disséminée; COC, contraception orale combinée; CVC, cathéter veineux central

*Membres de la famille de premier ou deuxième degré atteints de thrombose

Dépistage chez les enfants/adolescent-e-s avec des antécédents familiaux positifs de thrombose (S8)

Pour les enfants/adolescent-e-s ayant des antécédents familiaux positifs de thrombose avec un trait de thrombophilie connu ou inconnu (non encore testé), le dépistage n'est pas systématiquement recommandé, mais peut être envisagé dans certaines circonstances. Rationnel : Les données sur la prévalence de la thrombose (principalement la thrombose veineuse) chez les enfants ayant des antécédents familiaux positifs et sur la présence d'un trait de thrombophilie dans ce contexte sont limitées et dérivent principalement des données des adultes^(3,20).

Bien que controversé, le dépistage peut être raisonnable dans certaines situations, notamment en cas d'antécédents familiaux, tels qu'une thrombose non-liée au cathéter et associée à des facteurs déclenchants faibles (comme p. ex. la pilule) ou non identifiés, survenant chez un parent du premier degré avant l'âge de 40 ans, ou chez plusieurs parents proches. Il est donc très important d'élucider les circonstances dans lesquelles la thrombose est survenue chez le ou les patient-e-s index de la famille, notamment les facteurs de risque, les conditions et l'âge au moment de la complication thrombotique. En outre, la thrombose veineuse est plus fréquente chez les porteurs-euses d'une thrombophilie, en particulier d'un déficit en antithrombine, protéine C ou protéine S (incidence annuelle : 2,82 %), plutôt que pour les traits à faible risque (FVL ou PTG hétérozygotes, 0,2–0,5%/an)^(3,14,15). Par conséquent, en ce qui concerne le dépistage, si retenu indiqué, il devrait d'abord être effectué chez les patient-e-s index et puis chez les membres de sa famille asymptomatiques n'ayant pas présenté de complication thrombotique et surtout afin d'identifier un trait à haut risque.

Chez les enfants/adolescent-e-s sans antécédents familiaux de thrombose

- Avec un trait de thrombophilie connu dans la famille, le dépistage n'est pas a priori recommandé (S9) et peut être envisagé dans de rares circonstances. Rationnel : L'incidence absolue de la thrombose chez les enfants présentant un trait de thrombophilie, surtout à faible risque (mutation hétérozygote FVL ou PTG), reste très basse. Toutefois, même si le consensus n'est pas unanime parmi les expert-e-s, le dépistage peut être envisagé dans certaines circonstances, telles que : en présence de marqueurs de thrombophilie à haut risque (voir ci-dessus) et/ou la présence d'un trait de thrombophilie chez les deux parents (avec un risque de trait de thrombophilie homozygote ou hétérozygote composé chez les descendants) et dans le contexte de possible exposition à risque thrombotique. Par exemple, avant

l'administration de COC, il peut être envisagé de dépister les filles issues de familles présentant un trait de thrombophilie à haut risque, afin d'éviter l'utilisation de contraceptifs contenant des œstrogènes en cas de résultat positif. Il est toutefois préférable de reporter le dépistage jusqu'à ce qu'ils soient en âge de décider eux-mêmes, après avoir pesé le pour et le contre^(3,20).

- Sans trait de thrombophilie connu, le dépistage n'est pas recommandé dans ce cas (S10). Rationnel : aucun essai clinique ne démontre l'efficacité et le rapport bénéfice/risque d'une thromboprophylaxie ni le bénéfice par rapport à la décision d'introduire une COC⁽⁵⁾.

Globalement, en ce qui concerne le moment approprié pour procéder (si vraiment retenu nécessaire) au dépistage, il semble raisonnable de le reporter chez les enfants asymptomatiques jusqu'à ce qu'ils soient en âge de décider par eux-mêmes après avoir pesé le pour et le contre, étant donné que l'incidence absolue de la thrombose en âge pédiatrique est très faible, même chez les enfants avec trait de thrombophilie. En effet, un dépistage dans ce contexte peut ne pas être justifié au vu des avantages et des inconvénients mentionnés auparavant⁽³⁾. Les tests chez les enfants asymptomatiques ne doivent être effectués que pour les thrombophilies génétiques bien établies, qui sont résumées dans le tableau 1. Si le trait de thrombophilie familiale est inconnu, il faut d'abord envisager de tester le membre de la famille index avec TE. En cas de trait de thrombophilie connu, il est conseillé d'effectuer ce test de manière sélective.

Conclusion

Les complications thrombotiques chez les enfants restent rares et surviennent majoritairement en présence de plusieurs facteurs de risque/conditions concomitantes au moment de la complication. La présence d'une thrombophilie constitue probablement un facteur de risque supplémentaire plutôt qu'une cause isolée de thrombose⁽³⁾. Il incombe au médecin traitant de décider si, quand et quels tests sont appropriés pour chaque enfant, et dans tous les cas, il est conseillé que le dépistage de thrombophilie fasse l'objet d'une discussion approfondie avec le-la patient-e et sa famille et qu'il soit proposé en consultation avec le spécialiste.

Pour la bibliographie, veuillez consulter notre version en ligne de l'article.