



Que dois-je faire en cas de suspicion d'aortopathie génétique?



Laurianne Le Gloan

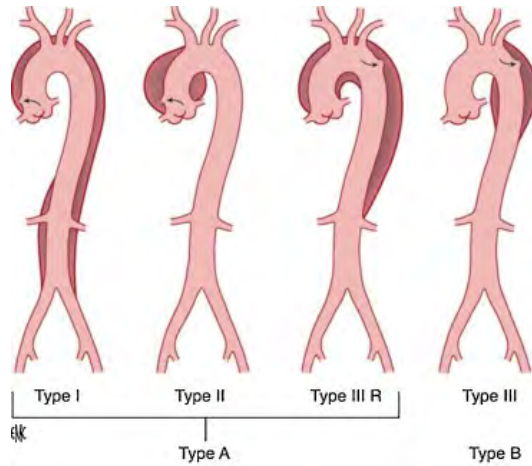
l'institut du thorax
Nantes, France



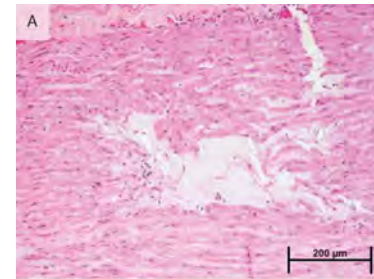
- **Quand la suspecter?**
- **Comment procéder?**



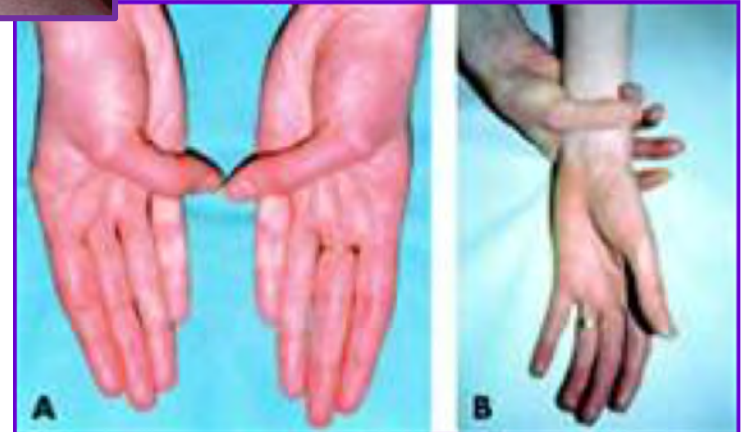
- Histoire familiale
- Événement aortique aigu à un jeune âge

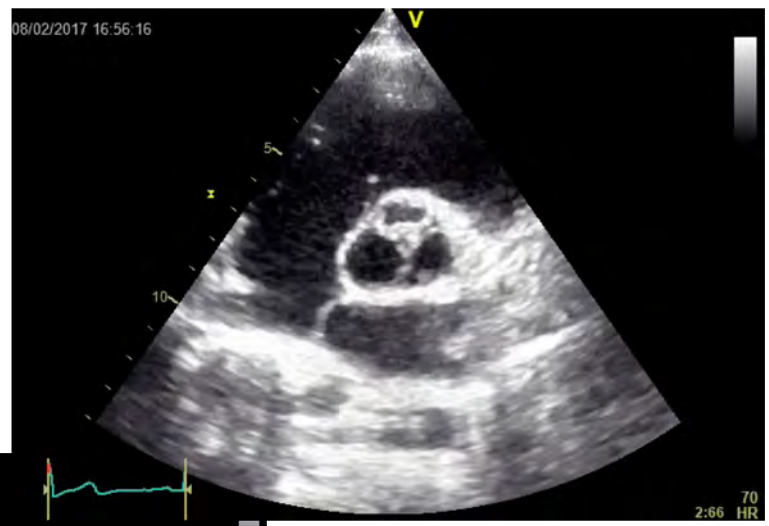
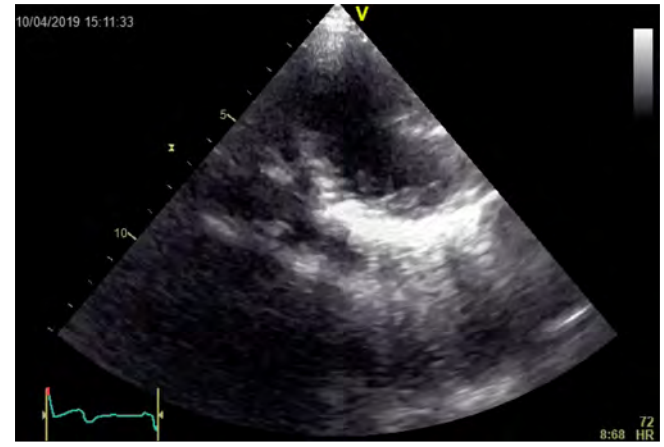
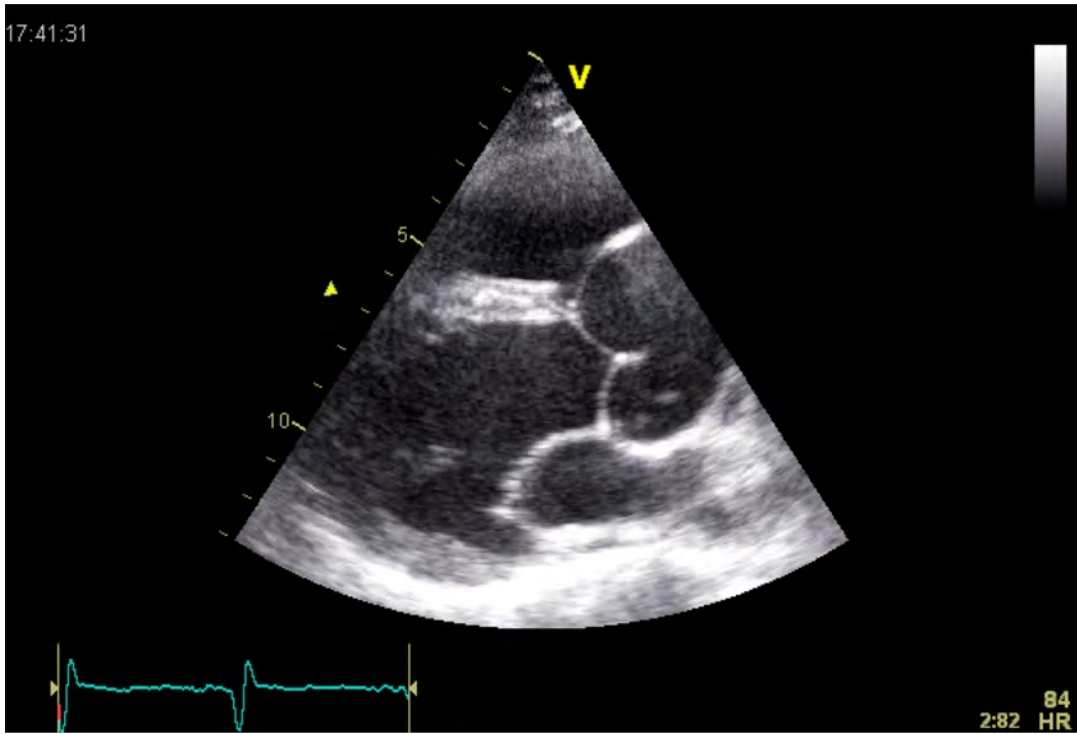


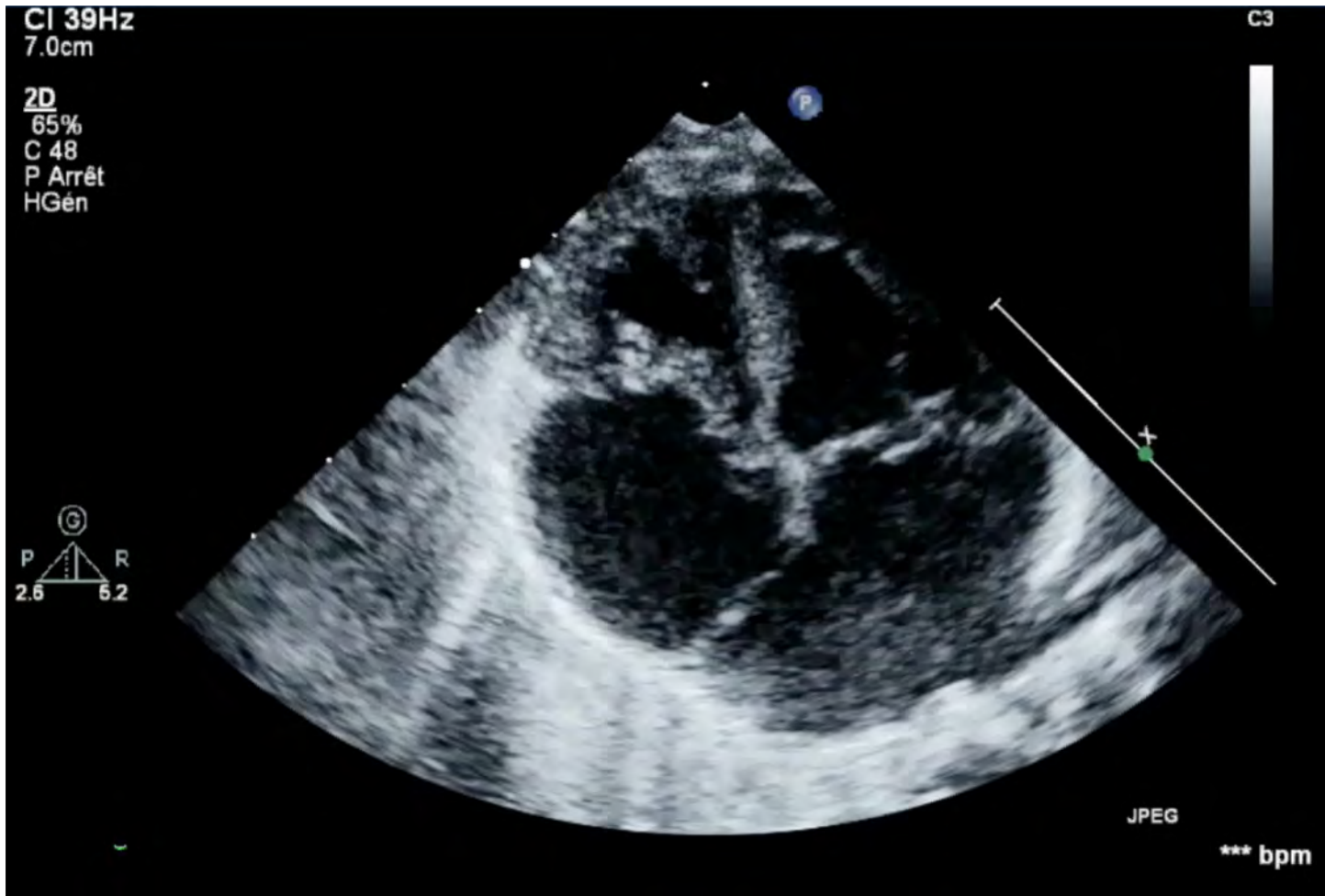
- Anomalies anatomopathologiques



- Dépistage anténatal d'anomalies du cœur gauche









Diagnostic criteria

In the absence of family history

Ao ($Z \geq 2$) and

FBN1 = MFS

EL = MFS

Syst (≥ 7 pts) = MFS

EL with or without Syst and

FBN1 with known Ao = MFS

FBN1 not known with Ao or no *FBN1* = ELS

Ao ($Z < 2$) and Syst (≥ 5) without EL = MASS

MVP and Ao ($Z < 2$) AND Syst (< 5) without EL = MVPS

In the presence of family history:

Ao ($Z \geq 2$ above 20 years old, ≥ 3 below 20 years) = MFS

EL = MFS

Syst (≥ 7 pts) = MFS

Systemic score (maximum total: 20 points; score ≥ 7 indicates systemic involvement)

Pectus

Carinatum: **2**

Excavatum or chest asymmetry: **1**

Wrist and thumb sign: **3**

Wrist or thumb sign: **1**

Scoliosis or thoracolumbar kyphosis: **1**

No severe scoliosis and US/LS and arm span/height: **1**

Protrusio acetabuli: **2**

Elbow extension: **1**

Hindfoot deformity: **2**

Plain pes planus: **1**

Facial features (3/5): **1**

Dolichocephaly, enophthalmos, downslanting palpebral fissures, malar hypoplasia, retrognathia

Dural ectasia: **2**

Pneumothorax: **2**

Skin striae: **1**

Myopia > 3 diopters: **1**

Mitral valve prolapse (all types): **1**

Loeys et al. *J Hum Genet* 2010

- Quand la suspecter?
- **Comment dois-je procéder?**

Médecin
généraliste

Cardiologue

Rhumatologue

Radiologue

Généticien

JE?

Pédiatre

Ophthalmologiste

Chirurgien

Famille

Anatomopathologiste

Consultation de Cardiologie ETT

Marfan.fr

Consultation de Génétique clinique

02 40 08 32 45

Calculs

Niveau Aortique*

Val-
salv-
a

Diamètre aortique (mm)*

42

Genre*

Mas
culin

Age (années)*

50

Taille (cm)*

180

Poids (Kg)*

80

RESULTATS

Selon Campens

Basé sur Campens, L. et al. 2014.
Am J Cardiol 114: 914-920.

Limite supérieure diamètre normal
(Campens)
40.867E

Z-Score (Campens)
2.2714E

Selon Gautier - jusqu'à 18 ans

Basé sur Gautier, M. et al. 2010 Am
J Cardiol 105: 888-894

Limite supérieure du diamètre nor-
mal (Gautier)
non app

Z-Score (Gautier)
non app

**Altération des composants structurels
de la MEC**

FBN1, FBN2, MFAP5, COL3A1, COL1A1, PLOD1,...

Altération des voies de signalisation du TGFB

*TGFBR1, TGFBR2, SMAD3, TGFB1,
TGFB2, SLC2A10, SMAD2, SMAD4*

**Anomalies des éléments cytosquelettiques
et contractiles des cml**

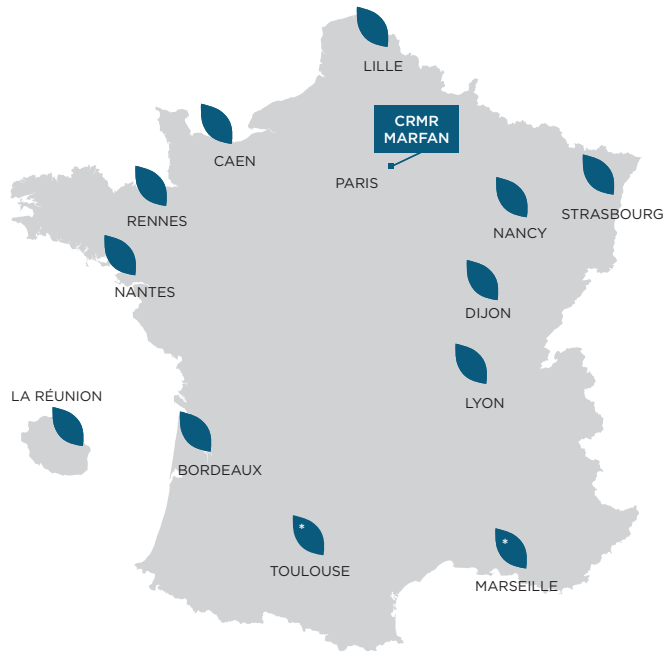
ACTA2, MYH11, MYLK1, PRKG1, FLNA

En cas de doute:

- Enquête familiale
- Discussion multidisciplinaire



Centre de Référence
Syndrome de Marfan et
Apparentés - Paris



Centre de compétences

* Site constitutif

CRMR Centre de référence maladies rares

Staffs « Marfan »



Daniel Buren et Patrick Bouchain, Les
Anneaux, Quai des Antilles, Nantes,
création pérenne Estuaire 2007 © Martin
Argyrogio/LVAN