

Aortopathies génétiques

Dilatations et dissections aortiques d'origine génétique

DILATATION AORTIQUE

Site de la dilatation

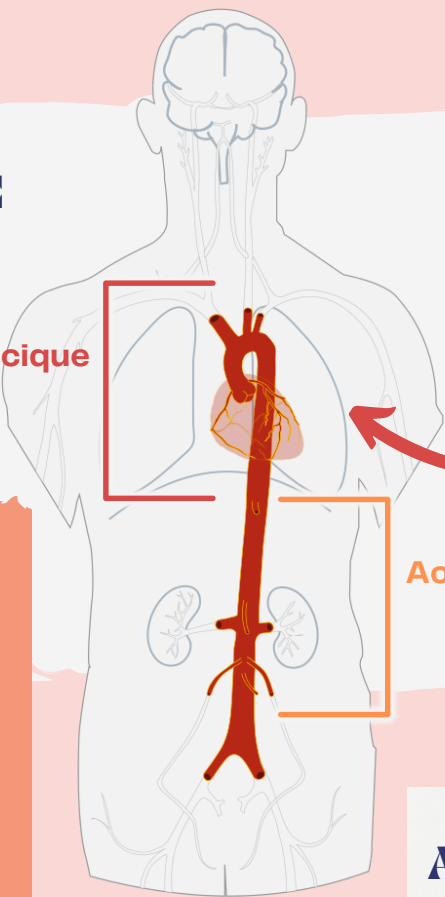
Aorte thoracique (TAA)

Bicuspidie

Aorte ascendante

Marfan

Racine aortique



Mesure de l'aorte
(échocardiogramme, scan, IRM)

- Score Z ≥ 2
- ≥ 40 mm

Dissection aortique

- Type A
- Type B

Aorte abdominale (AAA)

AUTRES ÉTIOLOGIES (FACTEURS DE RISQUE)

Causes secondaires

Dégénérative

- Arthérosclérose liée à l'hypertension, tabagisme, dyslipidémie

Infection

- Syphilis

Inflammation

- Takayasu

Trauma

Structurale

- Bicuspidie aortique

ÉTIOLOGIES GÉNÉTIQUES

Conditions associées avec anomalies du tissu conjonctif

FBN1

COL3A1

Marfan

Ehlers-Danlos vasculaire (EDSv)

Turner

Loeys-Dietz (LDS)

FTAAD

TGFBR1
TGFBR2
TGFB2
TGFB3
SMAD3

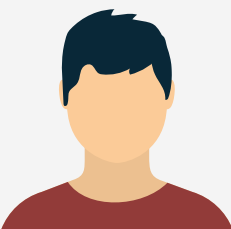
ACTA2
LOX
MYH11
...



Tests génétiques indiqués:
(16 gènes connus)

- Signes syndromiques
- Histoire familiale positive
- Âge précoce au Dx

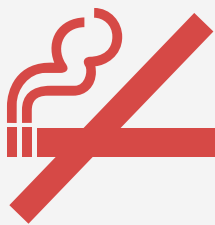
ÉLÉMENTS SUGGESTIFS D'UNE CAUSE GÉNÉTIQUE



Âge précoce



Histoire familiale positive



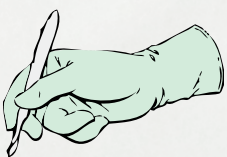
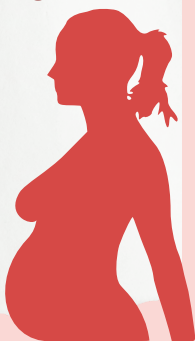
Absence de cause secondaire



Éléments syndromiques

PRISE EN CHARGE

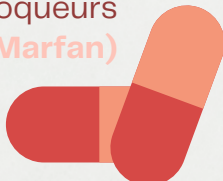
La grossesse est une période à risque plus élevé pour les patientes avec aortopathie génétique



Chirurgie prophylactique indiquée selon le syndrome

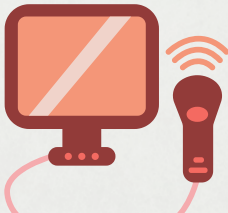
- ≥ 45 mm–50 mm (Marfan)
- ≥ 40 mm (LDS)

bêta-bloqueurs
Losartan (Marfan)



Dépistage familial
(génétique ou clinique)

Surveillance de l'aorte
Autres surveillances selon le syndrome



Références

image de wikipedia
GeneReviews