

## DIAGNOSTIC : Mutation FLNA

### Diagnostic fait en début de grossesse

#### Autres diagnostics :

Avortements spontanés (2)

Épilepsie infantile

Hétérotopies périventriculaires

Thrombopénie légère

Antécédents familiaux de dissection aortique et de remplacement aortique en jeune âge et de mutation FLNA.

**Symptômes :** Aucun

#### Prise en charge :

Recherche et identification d'une mutation FLNA

Évaluation cardiaque : Racine de l'aorte au niveau des sinus de Valsalva mesurée par résonance à chaque trimestre. Limite supérieure en début de grossesse avec normalisation par la suite.

Examen complet: Score de Beighton de 4.

Évaluation hématologique: thrombocytopénie progressive en cours de grossesse jusqu'à 80 et dysfonction plaquettaire identifiée.

Recherche du sexe du fœtus dans le sang maternel, échographie cérébrale du fœtus : hétérotopies périventriculaires.

#### ÉVOLUTION : Bonne

Mise sous métoprolol en début de grossesse jusqu'à 2 mois postpartum.

Accouchement par césarienne sous anesthésie générale. BB de poids normal

#### Commentaires

Les mutations FLNA sont des mutations du gène de la filamine A (Xq28). Ce sont la cause la plus fréquente d'hétérotopies périventriculaires (présence de cortex cortical à des endroits anormaux). Étant lié au chromosome X, ces mutations peuvent être létales chez l'embryon mâle (selon le type de mutation). Les avortements spontanés de cette patiente pourraient être expliqués par la mutation FLNA chez des embryons mâles.

La présentation clinique et le pronostic des mutations FLNA est variable, même à l'intérieur d'une même famille : épilepsie, retard mental, maladie pulmonaire interstitielle chez l'enfant, maladie digestive, thrombopathie, thrombocytopénie, aortopathie, vasculopathie (dilatation, ectasie, anévrysme, etc.), valvulopathie, dermatopathie, et syndrome d'Ehlers-Danlos lié à l'X. Les manifestations cutanées et vasculaires retrouvées dans les mutations FLNA sont plus variables que dans les différents types d'Ehlers-Danlos. Les mutations FLNA sont à rechercher en présence d'une aortopathie chez la personne jeune, surtout avec histoire familiale de dissection aortique proximale.

La prise en charge de cette dame s'est concentrée sur 1) prévention de la dissection aortique (possible même avec une taille normale en raison de la fragilité des vaisseaux sanguins) et 2) Identifier une thrombopathie. Compte tenu de l'impossibilité de péridurale ou rachis anesthésie (dysfonction plaquettaire et thrombopénie), une césarienne a été décidée pour éviter trop de stress sur l'aorte proximale.

### Articles à conseiller sur la pathologie

Reinsten E et coll. Vascular and connective tissue anomalies associated with X-linked periventricular heterotopia due to mutations in Filamin A. Eur J Hum Genet 2013;21:494-502 (accès libre; de bien belles photos en couleur)

### Échelle de Beighton



Source: Arthritis Research UK