



**Le long chemin qui mène à la médecine de précision pour le syndrome de
Marfan **et** les maladies génétiques de l'aorte thoracique**

Julie De Backer

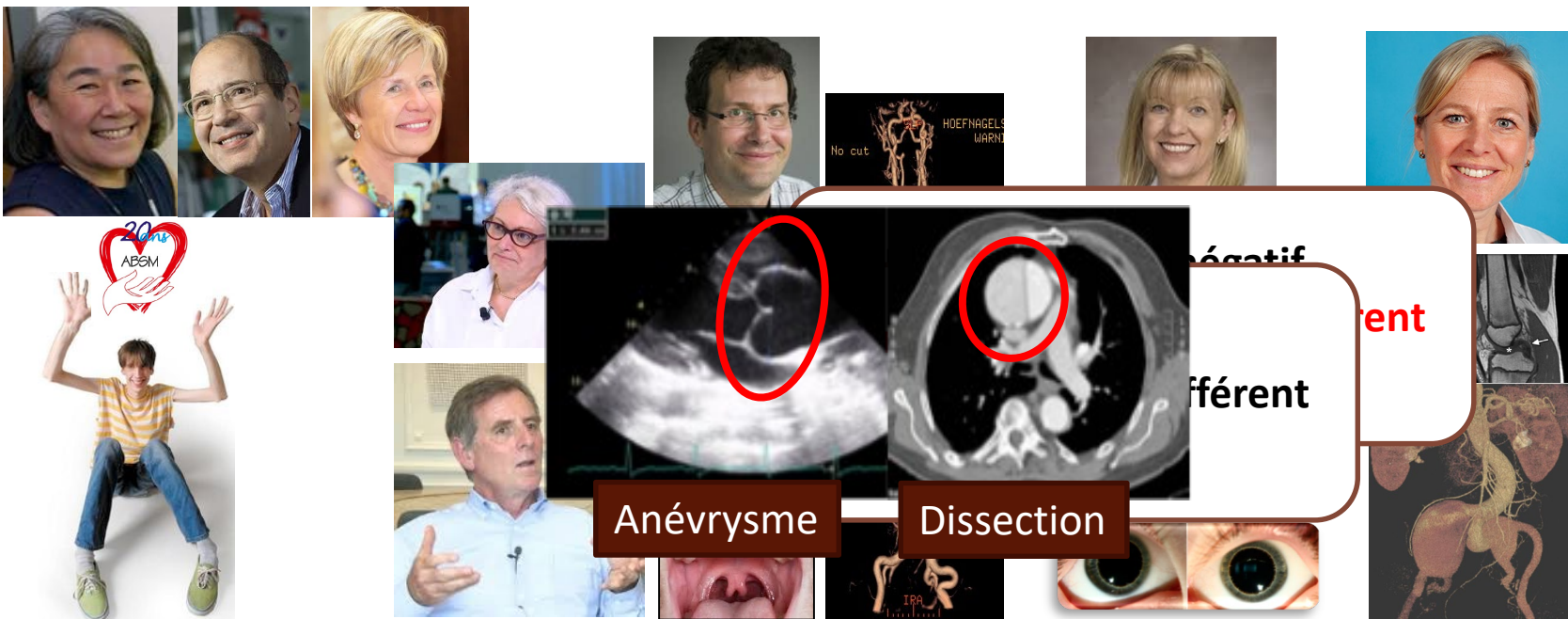
Les maladies génétiques de l'aorte thoracique (HTAD)



1. Marfan – FBN1 négatif
2. Phénotype/clinique différent
3. TAD Isolé

1999
Marfan
FBN1

Les maladies génétiques de l'aorte thoracique (HTAD)



1999
Marfan
FBN1

2004
Marfan Type 2
TGFBR2

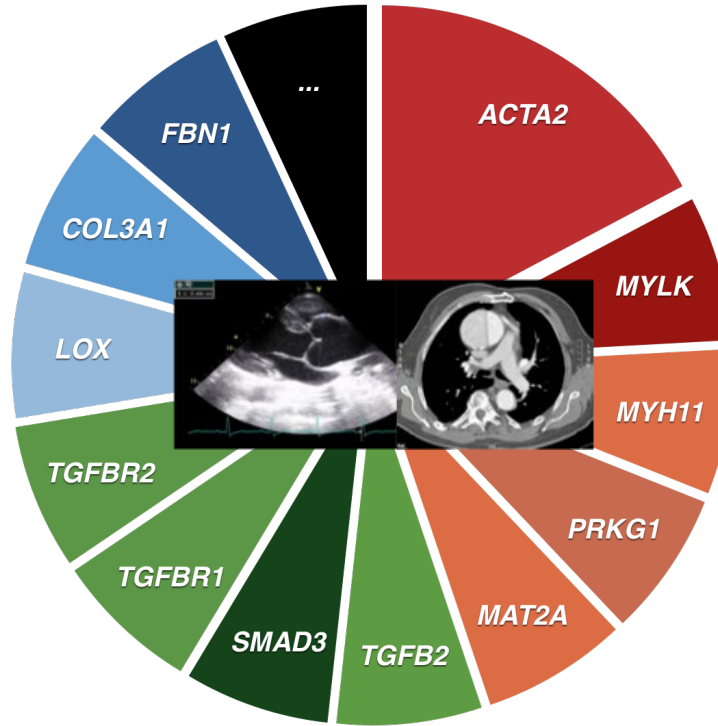
2006
Loeys-Dietz
TGFBR1/2

2010
Smooth Muscle
Cell Dysplasia
ACTA2

2011
Aneurysm
Osteoarthritis
SMAD3

HTAD - Syndromique

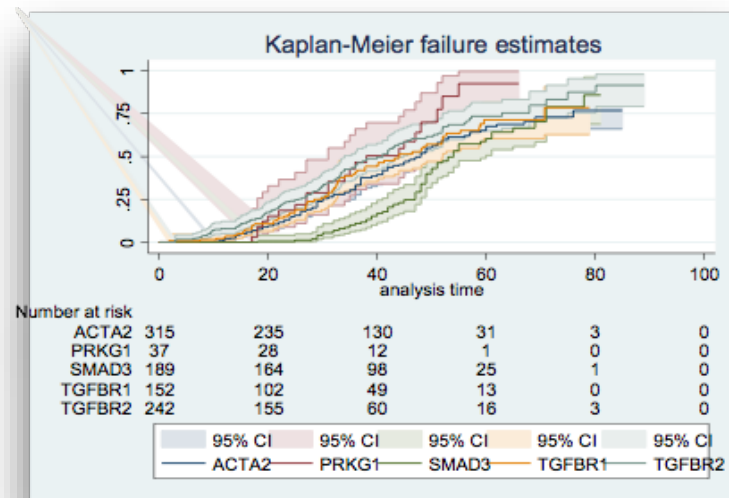
Non Syndromic HTAD



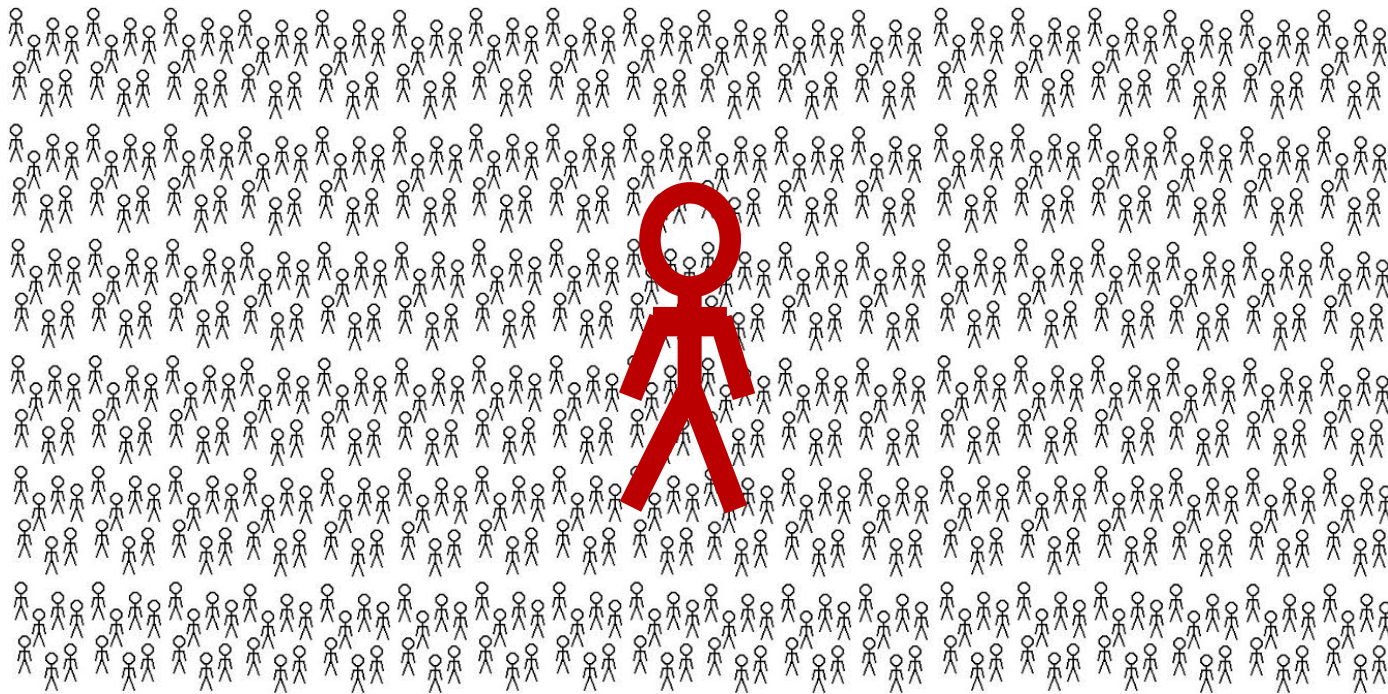
1. Marfan – FBN1 négatif
2. Phénotype/clinique différent
3. **TAD Isolé**

Les maladies génétiques de l'aorte thoracique (HTAD)

- Diagnostic amélioré
- Connaissance des mécanismes – avenues pour traitement
- Estimation du risque

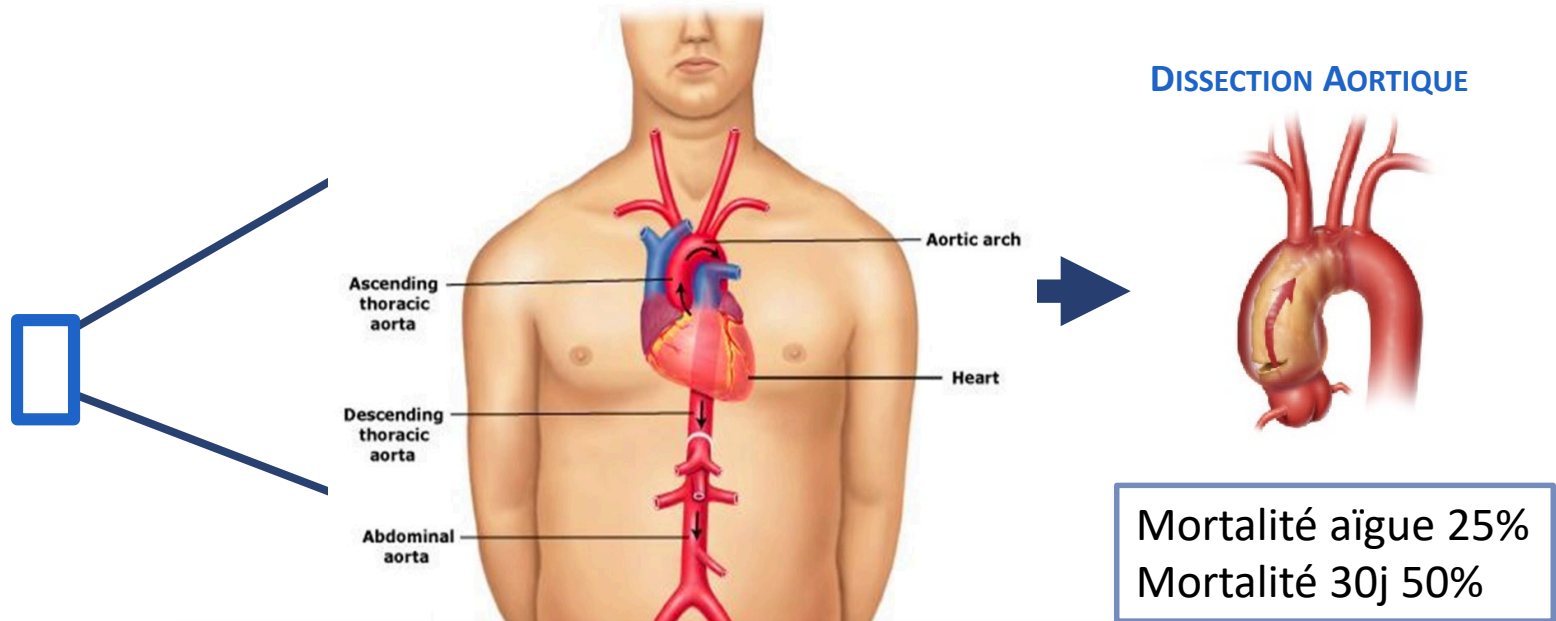


Le long chemin qui mène à la médecine de précision pour le syndrome de Marfan et les maladies génétiques de l'aorte thoracique



La **médecine de précision**, vise à traiter chaque personne de façon individualisée en fonction de ses spécificités génétiques et physiologiques ainsi que des caractères particuliers de sa maladie.

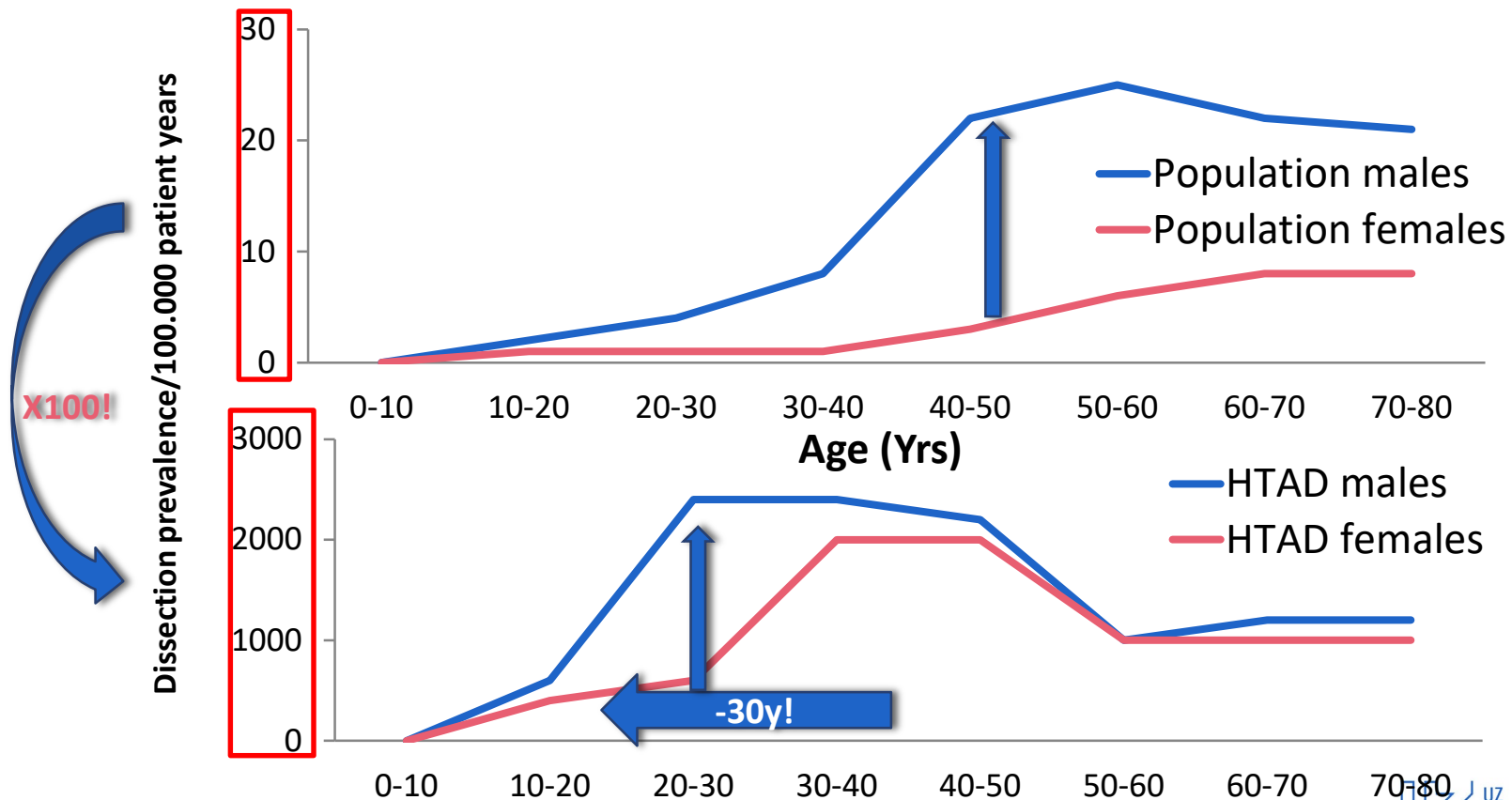
Heritable Thoracic Aortic Disease - HTAD



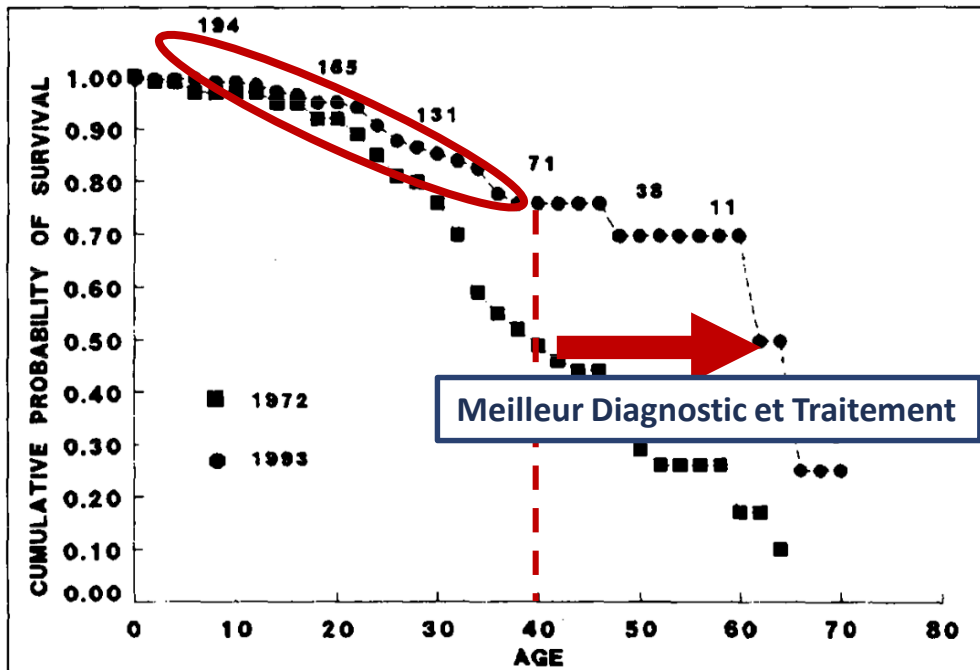
Hypertension Artérielle

Fragilité Tissulaire- Génétique

Heritable Thoracic Aortic Disease - HTAD



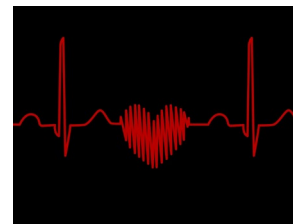
Heritable Thoracic Aortic Disease - HTAD



Gènes
Mutations

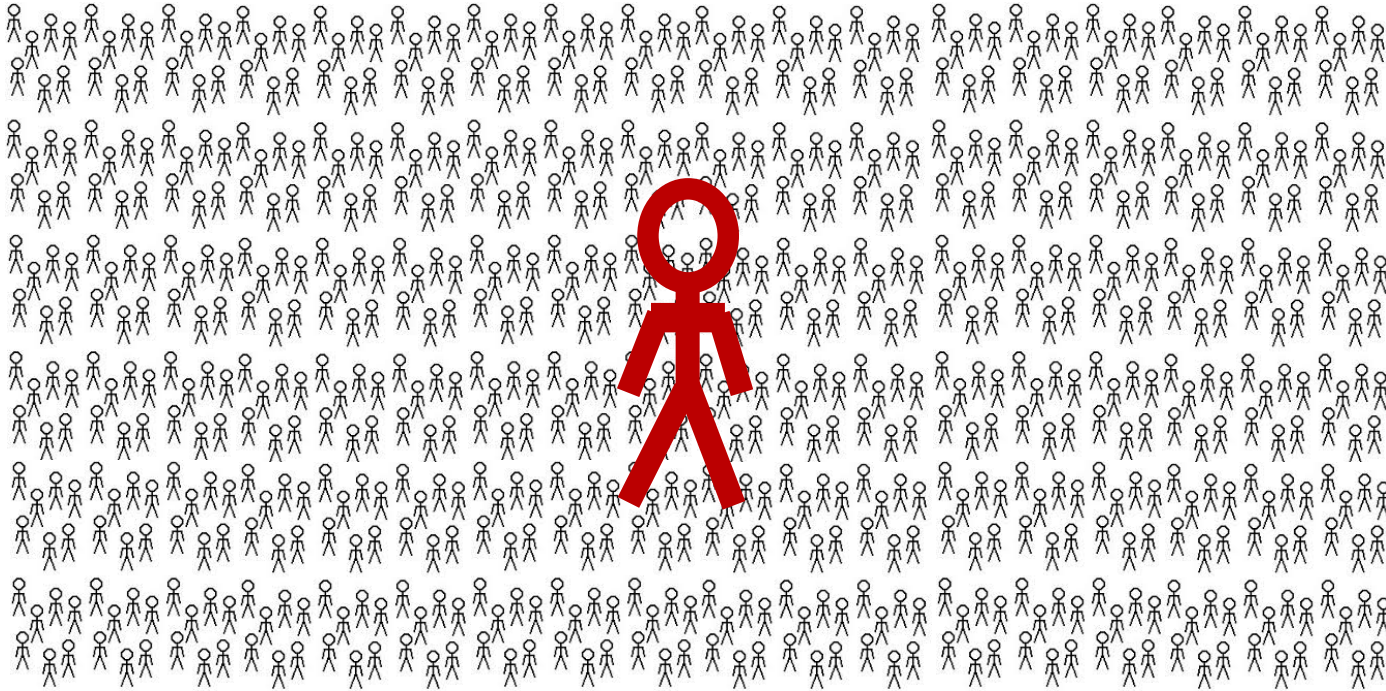


Femmes enceintes



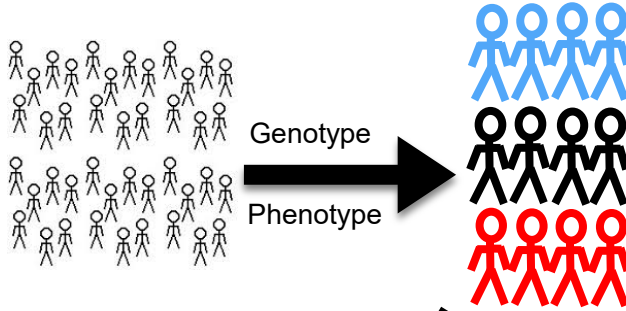
Arrhythmies
Cardiomyopathy

Conception d'une plate-forme intégrée pour le développement d'une médecine plus précise dans HTAD

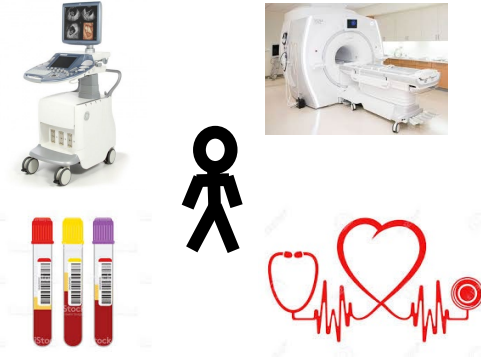


Conception d'une plate-forme intégrée pour le développement d'une médecine plus précise dans HTAD

WP1: Registres et Programme de Parcours



WP2: Caractérisation des groupes et patients à risque élevé



WP3: Études chez la souris sur la cardiomyopathie de Marfan et effet du sexe



WP4: Tester de nouveaux médicaments dans les poissons zèbres



Anne De Paepe

Johan De Sutter

Patrick Segers

Patrick

Paul Coucke

Sofie Symoens

Bert Callewaert

Laurence Campens

Felke Steijns

Fransiska Malfait

Lisa Caboor

Petra Vermassen

Marine Vanhomwegen

Patrick Sips Liesbeth Wildero-Van Wouwe Anthony Demolder

Marjolijn Renard

Laura Muiño Mosquera



Cathérine Boileau

Guillaume Jondeau

Dianna Milewicz

Lynn Sakai

Yskert von Kodolitsch

Jolien Roos Hesselink

Bart Loeys

Maarten Groenink

Arturo Evangelista

Dan Devos

Tine De Backer

Laurent Demulier

Daniel De Wolf

Michèle de Hosson

Katya De Groote

Kristof Vandekerckhove

Hans De Wilde

Sofie Gevaert

Michel De Pauw

Isabelle Van Herzeele

Katrien François

Frank Vermassen



Yvonne Yousten

