

1. Étude des relations génotype/phénotype pour les gènes *TGFBR1*, *TGFBR2*, *ACTA2* et *SMAD3*

L'objectif de cette étude est de résumer les variantes génétiques les plus fréquemment observées après le *FBN1* dans les anévrismes familiaux de l'aorte thoracique, à savoir le *TGFBR1*, le *TGFBR2*, l'*ACTA2* et le *SMAD3*, et d'établir une corrélation entre le génotype et le phénotype dans une large population de patients.

2. Dissection aortique en fonction du diamètre chez les patients présentant des variantes dans la voie de signalisation du TGFβ

L'objectif de cette étude est de Calculer le risque d'évènement aortique en fonction du diamètre aortique, chez les patients présentant un variant pathogène dans l'un des gènes responsables d'anévrisme de l'aorte ascendante (*TGFBR1*, *TGFBR2*, *SMAD3*, etc.). Les variants pathogènes de la voie de signalisation du TGF-β sont associés à un risque accru de dilatation et de dissection de l'aorte. Pour prévenir ce risque, une chirurgie préventive de la racine aortique est proposée lorsque le risque de dissection est supérieur à celui lié à la chirurgie. Pour calculer ce risque, il faut déterminer le taux d'événements en fonction du diamètre aortique, car ce dernier est le principal marqueur de risque de dissection aortique.

3. Histoire familiale de dissection aortique en l'absence de variants pathogènes connus

L'objectif de cette étude est de déterminer si la présence d'une dissection aortique chez un parent d'une personne atteinte d'un anévrisme est un facteur de risque de dissection chez cette personne.

4. Une grande famille française présentant une variante pathogène du gène *TGFBR2* : illustration de la variabilité

L'objectif de cette étude est de rapporter des événements aortiques dans une grande famille présentant une variante du gène *TGFBR2*.