

PS11 Visokorizična trudnoća u trudnice sa mutacijom FLNA genaMarta Živković Njavro^a, Klara Živković^b, Klara Bosnić^b^a Specijalistička ordinacija obiteljske medicine Dom zdravlja Zagreb Centar^b Objedinjeni hitni bolnički prijem, Klinički bolnički centar Sestre milosrdniceDOI: <https://doi.org/10.26800/LV-144-supl6-PS11> Marta Živković Njavro 0000-0003-3049-4091, Klara Živković 0000-0003-4026-9402, Klara Bosnić 0000-0002-3714-4142

Ključne riječi: aneurizma aorte; FLNA; visokorizična trudnoća; X-vezani geni

UVOD: FLNA je X-vezani gen koji kodira Filamin A, protein koji veže aktin i ima ključnu ulogu u strukturnom razvoju citoskeleta, migraciji stanica te vaskularnom razvoju i stabilnosti. FLNA mutacije uzrokuju bolesti poput X-vezane dominantne periventrikularne heterotopije, poremećaja migracije neurona, aneurizme aorte, perzistentnog ductusa arteriosusa i obilježja sličnih Ehlers-Danlosovu sindromu poput pretjerane pokretljivosti zglobova i pretjerane rastezljivosti kože.

PRIKAZ SLUČAJA: U 31-godišnje trudnice prati se aneurizma ascendentne aorte uzrokovana X-vezanom genskom mutacijom FLNA gena. Pacijentica se prima u kliniku u 35. tjednu gestacije zbog opterećene osobne anamneze: dijagnosticirana aneurizma aorte, u djetinjstvu joj je dijagnosticiran šum na srcu, operirala je vezikoureteralni refluks obostrano, te je laparoskopski apendektomirana. Također primljena je u kliniku radi daljnjeg nadzora te dovršenja trudnoće elektivnim carskim rezom. Obiteljska anamneza: majka pacijentice preminula je u 60. godini života zbog disekcije aorte. Sestra pacijentice nositeljica je iste mutacije gena FLNA, ima dijagnosticiranu aneurizmu ascendentne aorte te se kardiološki prati. Pacijentica od terapije uzima Concor. S obzirom na izrazito rizičnu trudnoću pacijentica je tijekom cijele trudnoće redovito kontrolirana u klinici uz konzultacije s kardiolozima. Trudnoća je uspješno dovedena do 34. tjedna gestacije te je zbog aneurizme ascendentne aorte odlučeno, u najboljem interesu trudnice i djeteta, da se trudnoća dovrši elektivnim carskim rezom. Zbog mogućih kardiovaskularnih komplikacija carski rez učinjen je u klinici za Kardijalnu kirurgiju. Postoperativni tijek protekao je uredno te je pacijentica, uz preporuku mirovanja, puštena kući sedmi dan nakon carskog reza.

ZAKLJUČAK: Predstavljamo ovaj slučaj kako bismo pokazali važnost koordiniranog timskog rada, adekvatne medicinske skrbi, temeljitog praćenja i spremnosti na najgori ishod. Ovi čimbenici smatraju se najvažnijima za uspješan završetak visokorizičnih trudnoća.

High-risk pregnancy in pregnant women with FLNA gene mutation

Keywords: aortic aneurysm; FLNA; high-risk pregnancy; X-linked genes

INTRODUCTION: FLNA is an X-linked gene which encodes Filamin A, an actin-binding protein that plays a key role in cytoskeletal structural development, cell migration, vascular development and stability. FLNA mutations are the cause of X-linked dominant periventricular heterotopia, a neuronal migration disorder, aortic aneurysms, Patent Ductus Arteriosus, and Ehlers-Danlos syndrome-like features.

CASE REPORT: A pregnant 31-year-old woman is monitored because of the diagnosis of an ascending aortic aneurysm caused by an X-linked gene mutation of the FLNA gene. The patient is admitted to the clinic in the 35th week of gestation due to a burdensome personal history: ascending aortic aneurysm, heart murmur, bilateral vesicoureteral reflux operation and laparoscopic appendectomy. Also, she was admitted for monitoring and completing the pregnancy by elective caesarean section. Family history: mother of the patient died at the age of 60 due to aortic dissection. The Sister of the patient is a carrier of the same gene mutation. Therapy: Concor. The patient was regularly monitored throughout her pregnancy by a gynaecologist and cardiologist. The pregnancy was successfully carried to 34 weeks of gestation. It was decided, in the patient's best interest, to complete the pregnancy by elective caesarean section. The caesarean section was performed in the Cardiac Surgery Clinic. The postoperative course went smoothly. The patient was discharged home on the seventh day after the caesarean section, with a recommendation to rest.

CONCLUSION: We present this case to show the importance of coordinated teamwork, adequate medical care, thorough monitoring and preparedness for the worst outcome. These factors are considered to be most important for the successful completion of high-risk pregnancies.