

Le syndrome de Marfan

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec : les situations de handicap du syndrome de Marfan au quotidien](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,
Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome de Marfan. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : seul votre médecin peut vous donner une information individualisée et adaptée.

Le syndrome

● Qu'est-ce que le syndrome de Marfan ?

Le syndrome de Marfan est une maladie génétique rare. Il est caractérisé par l'atteinte d'un ou plusieurs organes et peut notamment provoquer des troubles squelettiques (grande taille, scoliose), ophtalmologiques (ectopie du cristallin), cardiaques (dilatation de l'aorte).

● Combien de personnes sont atteintes ?

La prévalence du syndrome de Marfan (nombre de personnes atteintes dans une population à un moment donné) est estimée à une personne sur 5 000. Environ 12 000 personnes seraient atteintes en France.

● Qui peut être atteint ? Est-il présent partout en France et dans le monde ?

Le syndrome de Marfan se manifeste chez l'enfant mais aussi chez l'adulte. Hommes et femmes sont également atteints, sans distinction d'origine géographique ou ethnique.

● À quoi est-il dû ?

Le syndrome de Marfan résulte, en général, de la production défectueuse d'une protéine, la fibrilline 1. La fibrilline 1 permet l'organisation des fibres d'élastine constituant la matrice extra-cellulaire du tissu conjonctif, dont le rôle est d'assurer le soutien des organes. Une fibrilline 1 altérée ou en moindre quantité conduit à un tissu conjonctif de mauvaise qualité, moins dense que la normale.

La production de fibrilline 1 est défectueuse car le gène, qui contient l'information pour fabriquer cette protéine, est altéré (le gène est dit « muté »). Le gène, nommé *FBN1*, a été identifié sur le chromosome 15. C'est un gène de grande taille, par conséquent des mutations peuvent s'y produire à de nombreux endroits. Des mutations dans un autre gène nommé *TGFBR2*, localisé sur le chromosome 3 ont des effets proches. Mais chez certaines personnes, aucune mutation n'est retrouvée.

● Quelles sont les manifestations ?

La matrice extracellulaire, constituant le tissu conjonctif, est présente dans tous les organes du corps. C'est pourquoi le syndrome de Marfan présente une grande diversité de manifestations et peut affecter le cœur, les yeux, le squelette, la peau... Une personne atteinte d'un syndrome de Marfan peut avoir une combinaison de manifestations, qui peut différer de celles d'un membre de la même famille. Celles-ci apparaissent progressivement si bien que chez l'enfant, il est souvent difficile de faire le diagnostic avant l'âge de 5 ans. Rares sont les personnes qui auront l'ensemble des manifestations décrites ci-dessous.

Atteinte du cœur et des vaisseaux sanguins (atteinte cardiovasculaire)

L'atteinte cardiovasculaire conditionne la gravité du syndrome de Marfan. Il existe une fragilité de la paroi de l'aorte (voir figure 1).

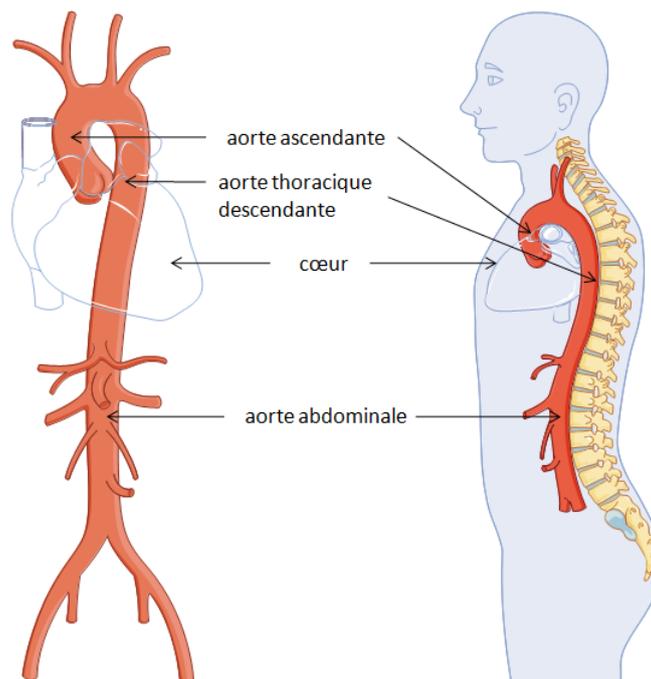


Figure 1 : schéma de l'aorte.

L'aorte est l'artère qui reçoit le sang pompé par le cœur et le distribue à l'ensemble de l'organisme (cœur, cerveau, différents organes et membres).

Illustration réalisée grâce à Servier Médical Art

Le cœur (voir figure 2) éjecte le sang par à-coups, l'aorte a donc naturellement tendance à se dilater avec le temps mais cette dilatation est plus rapide chez les personnes ayant un syndrome de Marfan du fait de la fragilité de la paroi aortique.

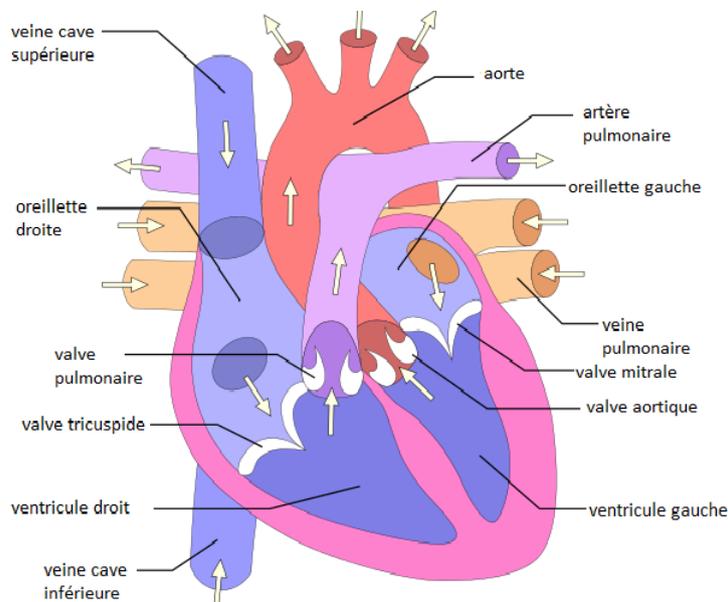


Figure 2 : schéma du cœur

Le ventricule gauche reçoit le sang qui vient des poumons, via l'oreillette gauche à travers la valve mitrale et l'envoie à l'aorte à travers la valve aortique.

Source : Wikipédia

Plus l'aorte est dilatée, plus la paroi est fragilisée et plus le risque de dissection aortique est important. La dissection aortique est la déchirure de la paroi aortique (décollement des feuillets de la paroi). Le risque est la rupture de la paroi aortique. Ce risque est important pour l'aorte ascendante (première partie de l'aorte qui va du cœur aux vaisseaux du cou), ce qui justifie une intervention chirurgicale en urgence. Le risque est plus faible pour l'aorte thoracique descendante. Une forte douleur dans le thorax ou le dos, une brûlure dans la poitrine, dans le cou, dans le dos, doit faire penser à une dissection aortique. Dans ce cas, il faut appeler ou consulter en urgence pour une prise en charge rapide et éventuellement, une intervention d'urgence (*voir « Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ? »*).

Pour éviter la survenue d'une dissection, la surveillance rapprochée du diamètre aortique thoracique par l'échographie cardiaque annuelle est indispensable afin de proposer une chirurgie de remplacement de l'aorte préventive.

Par ailleurs, la valve aortique (qui évite que le sang éjecté dans l'aorte ne retourne dans le cœur) peut fuir si l'aorte est trop élargie : cette insuffisance valvulaire aortique provoque un retour anormal du sang de l'aorte au cœur entre les éjections cardiaques, ce qui augmente le travail cardiaque.

D'autres manifestations cardiovasculaires peuvent être présentes tels qu'un prolapsus mitral. La valve mitrale empêche que le sang du ventricule gauche ne revienne dans l'oreillette gauche. La valve est maintenue par des « cordages ». Ces cordages peuvent se distendre par fragilité du tissu conjonctif. La valve mitrale peut alors fuir : cette insuffisance mitrale impose un travail supplémentaire au ventricule gauche qui doit non seulement éjecter le sang qui va dans l'aorte mais aussi le sang qui repart en arrière dans l'oreillette. Si la fuite est importante, la surcharge de travail risque de fatiguer le ventricule gauche ; une chirurgie réparatrice de la valve (plastie) doit alors être réalisée.

Atteinte ophtalmologique

Le syndrome de Marfan entraîne des modifications oculaires de gravité variable. Certaines de ces manifestations, qu'il convient de surveiller de près, peuvent passer inaperçues, notamment chez l'enfant.

- Le déplacement du cristallin (ectopie) est le signe le plus typique. Le cristallin est la lentille située derrière la pupille et qui permet la mise au point de la vision (accommodation). Il peut se déplacer (ectopie) ou se détacher (luxation).
- La myopie est très fréquente. Elle est due à l'allongement du globe oculaire. La myopie du syndrome de Marfan n'est pas accessible à une chirurgie de correction de la myopie.
- La rétine (qui tapisse le fond de l'œil et permet la formation des images) peut se déchirer par endroit, ce qui se traduit par la perception de « mouches volantes », petites taches noires qui se déplacent (myodésopsies) ou par des éclairs lumineux (phosphènes). Ces signes peuvent précéder le décollement de la rétine, qui nécessite un avis ophtalmologique urgent. Le décollement de la rétine se traduit par la vision d'un voile noir ou gris qui s'installe, voire par une perte de la vision.
- Les personnes atteintes du syndrome de Marfan ont plus souvent et plus tôt que les autres une cataracte ou un glaucome. La cataracte est une opacification du cristallin qui perturbe progressivement la vision. Le glaucome est l'augmentation de la pression à l'intérieur de l'œil. Il peut entraîner, dans certain cas exceptionnels, une compression du nerf optique et conduire à la cécité.

Atteinte musculo-squelettique

- L'aspect physique est souvent caractéristique : grande taille, grande envergure (dolichosténomélie), maigreur, doigts longs et fins (arachnodactylie), déformations du thorax (sternum), qui peut être creux (*pectus excavatum*) ou au contraire, saillant, « en carène de bateau » (*pectus carinatum*). Ces déformations posent surtout un problème esthétique.
- La forme du visage peut présenter des caractéristiques propres au syndrome de Marfan. Le menton est peu prononcé, le palais est étroit « en ogive » (palais ogival). Les dents peuvent se chevaucher, l'occlusion dentaire dysharmonieuse peut être corrigée par un appareillage dentaire.
- Les déformations de la colonne vertébrale sont fréquentes. Il s'agit de la torsion en S de la colonne vertébrale (scoliose) ou d'une convexité excessive du squelette dorsal (cyphose). Ces déformations commencent dès l'enfance et s'accroissent lors de la puberté. Elles peuvent être douloureuses. Les hanches peuvent être trop profondément articulées dans le bassin (protrusion).
- Les articulations peuvent être trop mobiles car les ligaments et tendons qui les soutiennent sont trop lâches (hyperlaxité ligamentaire). Cette hypermobilité peut conduire à des entorses à répétition et des douleurs articulaires aux genoux, chevilles et pieds. Les douleurs chroniques sont volontiers source de souffrance morale et de fatigue intense. Les pieds sont souvent plats (platypodie) avec des déformations des orteils.
- Entre l'âge de 4 et 6 ans, les enfants peuvent avoir des troubles de la psychomotricité fine, liés aux manifestations squelettiques, qui sont à l'origine de troubles de la coordination (difficulté à attraper de petits objets par exemple) et du graphisme.

Atteinte neurologique

Il existe une dilatation de l'enveloppe (cul de sac dural) qui contient la moelle épinière (ectasie durale). Ceci n'entraîne aucune manifestation dans la plupart des cas. L'ectasie durale est visible à l'Imagerie par Résonance Magnétique (IRM) ou au scanner.

Atteinte cutanée

La peau est fragile. Des vergetures peuvent apparaître dès l'enfance. Elles sont surtout localisées aux épaules, au bas du dos et peuvent poser des problèmes esthétiques.

Les hernies sont fréquentes, notamment inguinales dues à la distension de la peau par l'intestin au travers de l'aîne, région située entre l'abdomen et la cuisse : elles se manifestent par des « grosseurs » sous la peau. Elles peuvent nécessiter la chirurgie.

Dans certains syndrome apparentés, la peau peut être fine, transparente, et cicatriser en laissant des marques inesthétiques (cicatrices chéloïdes).

Atteinte pulmonaire

Des bulles peuvent se développer dans les poumons (emphysème). Ces bulles peuvent se rompre dans l'espace séparant le poumon de son enveloppe (plèvre) et provoquer un pneumothorax. Celui-ci se traduit par une douleur soudaine dans la poitrine et l'impression de ne plus pouvoir respirer. Dans ce cas, il est nécessaire de consulter en urgence pour une évaluation, une surveillance et/ou une intervention. En effet, le pneumothorax guérit souvent spontanément, mais nécessite parfois qu'on évacue l'air contenu dans la cavité pleurale par un drainage. Ces pneumothorax peuvent être récidivants et nécessiter une intervention chirurgicale.

Rappelons que le tabac est la principale cause de la formation de ces bulles.

Certaines personnes peuvent avoir des troubles du sommeil avec des pauses respiratoires pendant leur sommeil : elles n'arrivent pas à respirer pendant quelques secondes (apnées du sommeil). Ces arrêts respiratoires sont gênants car ils provoquent des micro-éveils et entraînent des à-coups de pression artérielle. Ces apnées du sommeil s'accompagnent souvent de somnolence pendant la journée et pourraient favoriser la dilatation aortique (du fait des à-coups de pression artérielle).

● **Quelles situations de handicap peuvent découler des manifestations de ce syndrome ?**

Les personnes atteintes du syndrome de Marfan n'ont pas forcément toutes les manifestations décrites précédemment. Certaines peuvent avoir une forme grave avec une situation de handicap sévère alors que d'autres personnes auront une forme modérée qui se manifesterait plus tardivement. Enfin, certaines personnes d'une même famille peuvent avoir le gène muté sans aucune manifestation physique visible. Par ailleurs, plusieurs membres d'une même famille peuvent être atteints du syndrome et en avoir des manifestations différentes.

La grande taille, la scoliose, la mobilité excessive des articulations peuvent entraîner des douleurs chroniques, sources de répercussions sur la qualité de vie au quotidien.

Une fatigue importante, difficile à quantifier, liée à la maladie chronique et aux traitements, peut être envahissante au quotidien et entraîner des difficultés pour l'autonomie, la locomotion, la communication.

L'atteinte visuelle peut conduire à une baisse de la vue voire très exceptionnellement à la cécité.

Les déformations du squelette, du thorax, la grande taille, la maigreur, les vergetures peuvent avoir des conséquences esthétiques avec une souffrance psychologique et un isolement de l'enfant qui se sent différent des autres ou de l'adulte qui a du mal à s'accepter et à se faire accepter.

● **Comment expliquer les manifestations ?**

La fibrilline 1 participe à l'armature de différents tissus et organes. Étant défectueuse, les fonctions de soutien et de résistance des tissus sont mal assurées.

● **Quelle est l'évolution du syndrome de Marfan ?**

La gravité du syndrome de Marfan est très variable. Certaines personnes n'ont pas de manifestations, d'autres peu de manifestations et n'auront besoin que d'une surveillance régulière, notamment cardio-vasculaire et d'un traitement médicamenteux régulier. Pour d'autres, le syndrome peut entraîner des complications graves : déformation douloureuse du squelette, diminution de l'acuité visuelle, interventions chirurgicales diverses, handicap social lié aux problèmes esthétiques...

Le syndrome de Marfan peut avoir des complications potentiellement mortelles, liées à l'atteinte aortique. Grâce à un diagnostic précoce, au suivi médical régulier (clinique et échographique), au traitement médicamenteux et à la chirurgie préventive quand elle est nécessaire, il est maintenant possible de diminuer ce risque.

● Comment fait-on le diagnostic du syndrome de Marfan ?

La diversité des systèmes atteints par le syndrome de Marfan et l'évolutivité de ses manifestations rendent le diagnostic parfois difficile à établir, surtout chez l'enfant. C'est pourquoi un ensemble de [critères diagnostiques](#) a été établi. La complexité du diagnostic est illustrée par l'évolution des critères dans le temps. Le diagnostic de syndrome de Marfan ne peut être formellement établi que lors d'une consultation multidisciplinaire spécifique avec la collaboration de différents spécialistes de la maladie.

Le diagnostic est souvent établi à l'occasion de l'exploration d'un des signes, ou d'une complication mais il est indispensable de faire un dépistage familial qui permet un diagnostic et un traitement préventif avant qu'une complication ne survienne.

● En quoi consistent les tests diagnostiques et les examens complémentaires ?

Les examens complémentaires ciblent les différents systèmes atteints dans le syndrome de Marfan.

Cœur et aorte : échocardiographie du cœur et des vaisseaux, électrocardiogramme (ECG), Imagerie par Résonance Magnétique (IRM) et scanner

Squelette : radiographies de la colonne vertébrale et du bassin, système EOS (nouvelle imagerie ostéo articulaire 3D basse dose en position debout, notamment pour le diagnostic des scolioses chez les jeunes), scanner.

Poumons : radiographie du thorax.

Ectasie durale : IRM et scanner.

Œil : examen du fond d'œil pour la rétine, examen à la lampe à fente pour le cristallin.

Génétique : prise de sang pour l'étude de biologie moléculaire.

● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ?

Ces dernières années, de nombreux gènes ont été rapportés comme pouvant entraîner des formes familiales d'anévrismes aortiques.

Les mutations du gène *TGFBR2* peuvent entraîner des anévrismes aortiques thoraciques et des signes squelettiques, mais également des anévrismes d'autres artères, et des signes spécifiques (lèvre bifide, yeux écartés (hypertélorisme), peau veloutée, tortuosité artérielle qui correspondent au syndrome de Loews-Dietz. Les mutations du gène *TGFBR1* semblent donner des tableaux assez proches.

Les mutations du gène *SMAD3* peuvent entraîner des anévrismes d'autres artères que l'aorte, des signes squelettiques, des signes articulaires (arthrose précoce), neurologiques (neuropathies périphériques), avec une prédisposition aux maladies auto-immunes.

Les mutations des gènes *ACTA2*, *MYH11*, *TGFBR2* ont également été rapportées et sont plus rares.

Les mutations du gène *COL3A1* sont responsables du syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire (SED type 4) (traits particuliers, peau fine, fragilité artérielle avec complications artérielles, digestives et utérines).

De nombreuses autres maladies héréditaires du tissu conjonctif peuvent présenter quelques signes superposables à ceux du syndrome de Marfan : le syndrome MASS (prolapsus de la valve mitrale, anévrisme aortique, vergetures et signes squelettiques), l'homocystinurie et le syndrome de Weill-Marchesani (ectopie du cristallin), le syndrome de Stickler (atteinte oculaire et articulaire avec hyperlaxité), le syndrome de Beals (contractures et arachnodactylie), syndrome de Shprintzen-Goldberg (craniosténose)...

Les aspects génétiques

● Comment se transmet le syndrome de Marfan ?

Le syndrome de Marfan est une maladie héréditaire, qui se transmet de génération en génération selon le **mode « autosomique dominant »**.

Le terme « autosomique » signifie que le gène impliqué dans la maladie n'est pas situé sur l'un des chromosomes sexuels (X ou Y) mais sur l'une des 22 autres paires de chromosomes, les « autosomes » : la maladie peut donc apparaître aussi bien chez un garçon que chez une fille.

Chaque individu porte deux copies de chaque gène sur un autosome : une copie est héritée de la mère et l'autre du père. Le terme « dominant » signifie qu'une seule copie du gène doit être altérée pour que la maladie apparaisse.

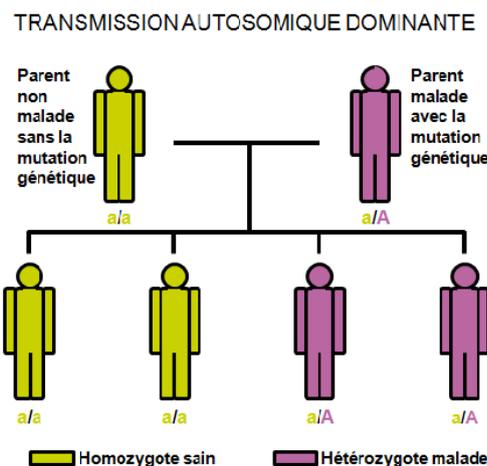


Figure 2 : Illustration de la transmission autosomique dominante.

Un des parents possède une copie mutée du gène (A) et est atteint de la maladie, tout comme son enfant A/a. À chaque grossesse, le risque qu'un enfant d'une personne A/a soit malade est de 50 %. Les enfants a/a ne sont pas malades et ne peuvent pas transmettre la maladie (ils portent deux copies normales du gène a/a).

Orphanet®

Dans un tiers des cas, la mutation du gène à l'origine de la maladie n'est pas retrouvée chez les parents de l'enfant atteint : ce dernier est le premier cas de la famille (cas sporadique). Cette nouvelle mutation (néomutation ou mutation de novo) s'est produite accidentellement lors de la formation des cellules reproductrices de l'un ou l'autre des parents.

● **Quels sont les risques de transmission du syndrome ?**

Lorsqu'un des parents est atteint, le risque de transmission à la descendance est de 50 % quelque soit le sexe.

Lorsque les parents ne sont pas malades et qu'ils ont donné naissance à un enfant atteint à la suite d'une nouvelle mutation (néomutation) apparue accidentellement dans leurs cellules reproductrices, le risque d'avoir un second enfant atteint est très faible (1 cas sur 10000) mais non nul. Ces enfants atteints pourront transmettre à leur tour la mutation à la descendance avec un risque de 50 %.

C'est pourquoi, il est important de prévenir tous les autres membres de la famille une fois le diagnostic posé, pour qu'ils puissent se faire examiner et consulter dans un centre de référence ou de compétence avec l'avis d'un généticien (conseil génétique).

● **Peut-on faire un diagnostic prénatal (DPN)?**

Lorsque la mutation a été identifiée dans la famille, il est techniquement possible de faire un diagnostic prénatal (DPN) par biopsie du trophoblaste (futur placenta) entre les semaines 9 et 11 de gestation pour mettre en évidence la mutation chez le fœtus. Dans la pratique, ce test est discuté au cas par cas avec les couples à risque, compte tenu de l'extrême variabilité génétique et clinique de cette maladie ainsi que du risque non négligeable de fausse couche.

● **Peut-on faire un diagnostic pré-implantatoire (DPI)?**

Un diagnostic préimplantatoire (DPI) est théoriquement possible si l'anomalie génétique a été identifiée dans la famille.

Le DPI consiste à rechercher l'anomalie génétique responsable de la maladie sur des embryons obtenus par fécondation *in vitro*. Les embryons qui n'ont pas l'anomalie génétique sont ensuite sélectionnés pour être implantés dans l'utérus. Cette technique évite aux parents d'avoir recours à un diagnostic prénatal, suivi éventuellement d'une interruption médicale de grossesse. Cependant, elle est très contraignante et ne peut être réalisée que dans un très petit nombre de centres spécifiquement autorisés à cet effet.

Il est très important que les parents qui souhaitent avoir recours au DPN ou au DPI puissent discuter à plusieurs reprises avec une équipe de spécialistes afin de préciser leur demande exacte, de mesurer la gravité de la maladie dans la famille, d'être informés sur les avancées de prise en charge des enfants atteints de ce syndrome, et prendre le temps de réfléchir avant de prendre leur décision.

● **Peut-on dépister ce syndrome chez les personnes à risque avant qu'il ne se déclare ?**

La seule façon de faire le diagnostic avant l'apparition des signes cliniques est de rechercher l'anomalie génétique lorsqu'on la connaît dans la famille (arbre généalogique). En effet chaque famille a une mutation bien spécifique.

● Existe-t-il un traitement pour le syndrome de Marfan ?

Il n'existe pas actuellement de possibilité de guérir le syndrome de Marfan.

Cependant, il existe des traitements et une prise en charge spécifique qui permettent de traiter les manifestations de la maladie (*voir « Quelles sont les modalités de traitement des manifestations du syndrome ? »*), de limiter les risques (*voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter le handicap » ?*) qui contribuent à prévenir les complications et améliorer la qualité de vie.

● Quelles sont les modalités de traitement des manifestations du syndrome ?

Une prise en charge pluri-disciplinaire est nécessaire. Elle est réalisée par les spécialistes de chaque système touché par la maladie : cardiologue, rhumatologue, ophtalmologiste, pédiatre, généticien, psychologue, orthopédiste, assistante sociale,...

- **Le cœur et les vaisseaux** : il s'agit de ralentir la dilatation de l'aorte, en maintenant une pression artérielle normale grâce à des bêta-bloquants qui ralentissent le cœur pour « économiser » l'aorte et en privilégiant une activité physique adaptée. Un remplacement de l'aorte par une intervention chirurgicale préventive est parfois nécessaire. Il est généralement admis qu'une chirurgie de remplacement aortique (plastie aortique) doit être réalisée lorsque le diamètre de l'aorte atteint 50 mm. Comme les valves aortiques s'appuient sur la paroi de l'aorte qui est changée, il sera nécessaire de recoudre les valves sur le tube aortique, ou de remplacer la valve aortique par une prothèse.

Dans certains cas, il est nécessaire d'opérer la valve mitrale ou la valve aortique, soit en les réparant (valvuloplastie), soit en les remplaçant (prothèse valvulaire). Le remplacement valvulaire nécessite de prendre des anticoagulants à vie si la valve posée est une valve mécanique et il est nécessaire de prévenir une infection cardiaque (endocardite) par des antibiotiques en cas de geste à risque infectieux (par exemple une extraction dentaire). Cette même précaution est à prendre en cas d'antécédents d'endocardite.

- **Les yeux** : la myopie et l'astigmatisme sont corrigés par des lunettes ou des lentilles. Lorsque le cristallin s'est détaché (luxation) ou s'il s'est opacifié (cataracte), il faut le retirer par une chirurgie. Il est parfois possible de le remplacer par une lentille artificielle (implant intra-oculaire). Par la suite, dans la grande majorité des cas, le port de lentilles ou de lunettes est nécessaire.

Les petites déchirures de la rétine seront traitées au laser pour empêcher la rétine de se décoller. En cas de décollement de la rétine, une chirurgie est nécessaire.

En cas de glaucome, des médicaments sont prescrits, le laser ou la chirurgie seront parfois nécessaires pour ralentir son évolution.

- **Le squelette** : les déviations de la colonne vertébrale sont traitées par une rééducation spécifique et/ou un maintien par corset. Chez les enfants, le corset sera porté pendant toute la croissance, jour et nuit ou uniquement la nuit en fonction de l'importance et de l'évolutivité de la scoliose. Dans certains cas, la scoliose devra être corrigée par une chirurgie à la fin de la puberté.

Les déformations thoraciques sévères posent des problèmes esthétiques : dans ce cas, certaines d'entre-elles peuvent être opérées par des chirurgiens spécialisés.

Les douleurs ostéo-articulaires s'améliorent par l'exercice physique et les médicaments (antalgiques : paracétamol ; anti-inflammatoires non stéroïdiens ou infiltrations de dérivés corticoïdes).

Des semelles (orthèses plantaires), parfois des chaussures orthopédiques sont utiles pour les pieds plats ou les déformations d'orteils.

- Les dents

L'orthodontie peut être nécessaire pour corriger les chevauchements dentaires.

● Quels sont les bénéfices et les inconvénients des traitements ?

Tous ces traitements visent à réduire la progression des différentes manifestations et à prévenir les complications graves.

- Les bêta-bloquants (destinés à ralentir le cœur) ont démontré leur efficacité à ralentir la dilatation aortique. Ils peuvent parfois entraîner des troubles vasomoteurs des extrémités (mains et pieds), une fatigue, une baisse du désir sexuel.
- Les risques liés à la chirurgie cardiaque dépendent de la personne, de l'état d'avancement de l'atteinte cardio-vasculaire et de la technique chirurgicale utilisée. Seul le chirurgien peut estimer les risques associés à une intervention particulière.
- Le remplacement valvulaire par une valve mécanique nécessite la prise d'anticoagulants à vie. Les anticoagulants augmentent le risque hémorragique et nécessitent donc une surveillance régulière. Une valve artificielle nécessite la prévention de l'endocardite (voir « Quelles sont les modalités de traitement des manifestations du syndrome ? »).

● Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?

Prise en charge des atteintes musculo-squelettiques

Les déformations de la colonne vertébrale (scoliose) et celles du thorax peuvent être améliorées par des séances de **kinésithérapie** et, parfois par le port d'un corset. La kinésithérapie permet également de soulager les douleurs articulaires, notamment de la colonne vertébrale. La pratique régulière d'une activité physique ou de la natation est également bénéfique.

Une scoliose très sévère peut provoquer une déformation de la cage thoracique et limiter la place laissée aux poumons. Les exercices de kinésithérapie respiratoire permettent de conserver une bonne amplitude respiratoire.

Prise en charge des troubles psychomoteurs

Des séances de **psychomotricité** aident à corriger les troubles de la psychomotricité fine, liés aux manifestations squelettiques.

L'**ergothérapie** peut aider pour l'exécution de certains mouvements, grâce à des techniques de rééducation qui passent par des activités artistiques ou manuelles, empruntées aux métiers manuels et aux gestes de la vie quotidienne. L'ergothérapeute peut faire le point sur les difficultés et réfléchir au moyen de les contourner, adapter l'environnement et trouver des solutions techniques pour les activités de la vie de tous les jours, à la maison, au travail ou à l'extérieur.

Prise en charge de l'atteinte ophtalmologique

La détection précoce des troubles de la vue et leur prise en charge par des équipes spécialisées associant ophtalmologistes et orthoptistes sont vivement recommandées. Ces

professionnels dépistent et rééduquent les troubles de la vision, chez les enfants comme chez les adultes. Ils favorisent l'adaptation au port de lunettes ou de lentilles ou à l'utilisation d'aides optiques si nécessaire.

En cas de baisse de l'acuité visuelle, il est important de contrôler régulièrement la vue pour proposer une correction optique ou des adaptations spécifiques si nécessaire.

Des aides « basse vision » peuvent être utiles dans certains cas : il s'agit d'aides optiques (lunettes grossissantes, loupes, télescopes) ou d'aides non optiques qui consistent en un ensemble d'articles pouvant faciliter les activités de la vie quotidienne.

Prise en charge orthophonique

En cas de palais ogival, ou de troubles de la voix ou du langage, les **orthophonistes** sont une aide précieuse.

Prise en charge cutanée

Des soins pour les vergetures ou pour les cicatrices laissées par la chirurgie peuvent être proposés.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Lors de l'annonce du diagnostic, ainsi qu'aux autres étapes de la maladie, pouvoir en parler à un psychologue ou participer à des groupes de soutien peut être nécessaire pour aider la personne à surmonter le poids d'une maladie chronique, contraignante, potentiellement transmissible à la descendance. Il y a des moments particulièrement sensibles au cours de la maladie : la décision d'avoir des enfants (ou son impossibilité), la venue d'un enfant atteint, le vécu de la différence par les enfants malades, la vie de couple, l'aggravation des douleurs ostéo-articulaires en vieillissant. Un accompagnement par un psychothérapeute (psychologue) ou psychiatre peut aider la personne à gérer sa « différence physique », à s'accepter et se faire accepter ou gérer les difficultés liées à la maladie chronique.

La participation à des séances collectives d'éducation thérapeutique et l'aide des associations de patients peuvent aussi aider les personnes qui ne souhaitent pas avoir recours à un soutien psychologique.

● **Que peut-on faire soi-même pour se soigner ou soigner son enfant ?**

Parler de sa maladie est important, **gérer l'anxiété** liée à cette maladie chronique avec laquelle il faut vivre, **se relaxer**.

Avoir une hygiène de vie spécifique, avec un exercice physique régulier, le choix d'un sport adapté,...

Éviter la manutention, le port de charges lourdes, la pratique de certains sports à risque (voir plus loin) afin d'éviter un effort brutal (accélération/décélération avec à-coups tensionnels) qui augmente la tension artérielle.

Se faire aider grâce à l'éducation thérapeutique. Les programmes d'éducation thérapeutique sont conçus pour aider les personnes et les parents d'enfants atteints d'un syndrome de Marfan. Ils tiennent compte non seulement des contraintes imposées par la sévérité de la maladie, mais aussi des ressources, des habitudes, de la culture et des préférences de la famille. Cet accompagnement permet de développer les capacités nécessaires pour bien gérer le traitement. Il insiste sur la prise en charge de la maladie, ses traitements, mais concerne également la nécessité du suivi médical et diététique, le risque pour les autres membres de la famille ou encore l'insertion scolaire/professionnelle. Il

permet aux personnes de mieux se soigner au quotidien, d'échanger avec d'autres personnes atteintes, de se sentir moins isolées.

● Comment se faire suivre ou faire suivre son enfant ?

Les personnes atteintes du syndrome de Marfan doivent être suivies dans les consultations des centres de références ou de compétence dont les coordonnées sont disponibles sur le site Orphanet (www.orpha.net.fr).

Il est indispensable de suivre l'évolution de l'atteinte du cœur et des vaisseaux, en particulier de l'aorte, par une échographie cardiaque une fois par an, et plus souvent si nécessaire. La surveillance annuelle des yeux (fond d'œil, examen à la lampe à fente, tension intraoculaire) est également indispensable. L'évolution des déformations squelettiques doit être suivie par un rhumatologue ou un orthopédiste connaissant la maladie.

Pour guider les médecins dans les soins à apporter aux personnes atteintes du syndrome de Marfan, un « guide médecin » (Protocole national de diagnostic et de soins) et une « liste d'actes et de prestations » ont été élaborés par le Centre national de référence du syndrome de Marfan et la Haute Autorité de Santé (HAS). Tous ces documents sont disponibles sur le site de la HAS.

● Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?

Compte tenu du risque vital d'une dissection aortique, il est important que la personne atteinte et son entourage en connaissent les signes d'alerte : toute douleur brutale de la poitrine, du dos, du cou, évoquant le plus souvent une déchirure ou une brûlure, doit faire penser à une dissection aortique. La consultation aux urgences doit être immédiate.

Il faut faire connaître sa maladie au personnel des urgences et présenter, si possible, sa carte personnelle de soins et d'urgence.

Le carnet de santé, dans lequel sont consignés les événements qui concernent la santé de l'enfant depuis sa naissance, constitue un outil de liaison privilégié entre les professionnels de santé amenés à prendre en charge l'enfant : le présenter aux services d'urgence est important.

Les autres situations d'urgence pouvant survenir sont : le pneumothorax (douleur dans la poitrine et sensation de ne pas pouvoir respirer) et le décollement rétinien (vision d'un voile gris ou noir, ou perte de la vision).

Toutes les informations importantes à faire connaître en cas d'urgence ont fait l'objet d'une fiche [Orphanet Urgence](#). De plus, il est recommandé que les personnes portent sur elles la **carte de soins et d'urgence** éditée par la Direction Générale de la Santé (DGS) et remplie par le médecin référent.

● Grossesse

Une grossesse est possible pour un grand nombre de femmes atteintes du syndrome de Marfan, à condition de prendre certaines précautions, notamment vis-à-vis du risque aortique.

La grossesse est une période à risque pour la dilatation de l'aorte. Il est recommandé de faire un bilan exhaustif de l'état cardiaque et de l'aorte par échocardiographie avant d'envisager une grossesse. Si le diamètre de l'aorte est inférieur à 40 mm, le risque de complication cardiaque, dont la dissection aortique, est faible. Il est considéré comme trop important si le diamètre aortique est supérieur à 40 mm. Dans ce cas, l'opportunité d'une grossesse doit être soigneusement pesée avec le cardiologue et l'obstétricien, et d'autres alternatives doivent être envisagées (intervention de remplacement de l'aorte réalisée plus tôt, adoption...). Dans tous les cas, le diamètre aortique doit être surveillé à 3 mois, 6 mois, 7, 8 et 9 mois et au décours de l'accouchement. Un traitement par des bêta-bloquants devra être suivi pendant toute la grossesse et au décours de l'accouchement, ce qui n'autorise pas l'allaitement. L'accouchement doit être envisagé dans un centre spécialisé dans les grossesses à risque. Si le diamètre aortique a atteint 45 mm au moment de l'accouchement, une césarienne est le plus souvent préférable.

● Peut-on prévenir ce syndrome ?

Non, il n'est pas possible de prévenir le syndrome de Marfan. Mais il est fondamental de dépister les membres d'une famille pour un traitement, une prise en charge et un suivi régulier des personnes atteintes.

Vivre avec : les situations de handicap du syndrome de Marfan au quotidien

Une enquête récente auprès de membres d'associations de patients européens a montré que, bien que la maladie de Marfan ait un retentissement important sur la vie quotidienne, la plupart des personnes parviennent à s'adapter à ces difficultés et vivent le mieux possible. L'acceptation de la maladie est déterminée davantage par l'attitude vis-à-vis de la maladie que par les symptômes physiques objectifs : il faut encourager une attitude positive, avec le soutien de l'entourage. Les vies familiale, professionnelle et sociale peuvent être vécues normalement.

● Quelles sont les conséquences du syndrome de Marfan sur la vie quotidienne, familiale ?

Des précautions simples sont à prendre au quotidien. Il est nécessaire d'éviter les efforts, le port de charges lourdes, les chocs, les efforts avec accélération et décélération brutales (à-coups tensionnels).

Les traitements orthopédiques (corset) peuvent être très contraignants au quotidien chez les enfants et adolescents, qui doivent faire en parallèle des séances de rééducation spécifique.

Les douleurs chroniques liées à l'hyperlaxité articulaire peuvent nécessiter une hygiène de vie adaptée (exercice physique régulier, rééducation proprioceptive et port de vêtement spécifiques de contention, choix d'un sport adapté, relaxation).

● Quelles sont les conséquences de la maladie sur la scolarité et la pratique du sport ?

Les enfants peuvent suivre une scolarité normale. Dans certain cas, il sera nécessaire de prévenir les enseignants sur les conséquences de la maladie (fatigabilité, trouble de l'acuité visuelle, motricité) et de son traitement (fatigue...).

Des informations sur l'intégration en milieu scolaire des enfants atteints du syndrome de Marfan sont disponibles sur le site internet Intégrascoll (www.integrascoll.fr).

L'activité physique des enfants sera encadrée et maintenue avec des restrictions. Il ne faut pas commencer une activité physique sans en avoir discuté avec le médecin, en fonction de l'évolution de la maladie comme des médicaments administrés.

Certains sports sont interdits, comme l'haltérophilie ou le fitness. D'autres seront tolérés (voir ci-dessous).

Classification des sports pour les porteurs du syndrome de Marfan
<p style="text-align: center;">Sports autorisés sans restriction</p> <p style="text-align: center;">Golf – Billard – Bowling – Cricket – Tir à la carabine – Tir à l'arc – Yoga – Tai-chi</p>
<p style="text-align: center;">Sports autorisés en dilettantes (compétition exclue)</p> <p style="text-align: center;">Ping-pong – Marche – Footing – Bicyclette – Natation – Plongée avec bouteille – Équitation – Voile – Baseball – Volleyball – Danse</p>
<p style="text-align: center;">Sports autorisés avec les enfants</p> <p style="text-align: center;">Football – Tennis en double – Jeux de volants</p>
<p style="text-align: center;">Sports interdits</p> <p style="text-align: center;">Lever de poids – Musculation – Bobsleigh – Luge – Lancer de marteau – Arts martiaux – Escalade – Ski nautique – Planche à voile – Escrime – Saut en hauteur – Rodéo – Rugby – Sprint – Ski de descente – Squash – Tennis – Basket – Hockey – Boxe – Combat – Décathlon – Canoë – Kayak – Course automobile – Course de moto – Badminton – Gymnastique – Step – Athlétisme – Aviron – Plongée en apnée – Saut en parachute – Sport aérien</p>

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie sociale et professionnelle ?**

Le plus souvent, la vie professionnelle est normale, cependant certains métiers nécessitant des efforts physiques importants (manutention, ports de charges lourdes,...) sont déconseillés. Des aménagements de poste et de conditions de travail, avec l'aide du médecin du travail et d'un ergonome, permettent le plus souvent de mener une vie professionnelle et sociale normale.

● ● ● **En savoir plus**

● **Où en est la recherche ?**

De nouvelles molécules pour freiner la dilatation aortique : les sartans (vasodilatateurs qui bloquent un récepteur différent des récepteurs bêta bloqués par les bêta-bloquants) sont à l'étude et feront probablement partie de l'arsenal thérapeutique.

Les progrès réalisés dans la compréhension des mécanismes en cause dans la dilatation aortique font penser que des progrès dans la prise en charge des personnes touchées par le syndrome de Marfan sont probables.

Les recherches en cours portent également sur les meilleures techniques chirurgicales et notamment sur la préservation des valves aortiques lors de la chirurgie de remplacement de l'aorte ascendante.

Il existe aussi des travaux de recherche chez la souris visant à mieux cerner le mécanisme de cette maladie.

L'identification de nouveaux gènes permettra de mieux classer les maladies apparentées au syndrome de Marfan.

● **Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?**

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie ou lors des programmes d'éducation thérapeutique organisés par les centres de référence. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36** (Appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** (www.orpha.net).

● **Les prestations sociales en France**

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et par les services de la Petite Enfance (PMI, CAMSP, SESSAD, SESSD, SAAAIS...) et, d'autre part, par les associations qui connaissent la législation et les droits en matière de handicap. Le centre de référence notamment dispose d'une assistante sociale qui a pour fonction de venir en aide aux personnes ayant cette maladie.

En France, les personnes atteintes du syndrome de Marfan peuvent bénéficier d'une prise en charge à 100 % (exonération du ticket modérateur) par la Sécurité sociale, du financement des soins, des frais médicaux et des appareillages au titre des Affections de Longue Durée (ALD) Hors liste.

En pratique, c'est le médecin traitant, en étroite relation avec le centre de référence ou de compétence qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100 %, appelé protocole de soins. Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100 % d'une partie ou de la totalité des soins. Le médecin remet ensuite à la personne (lors d'une consultation ultérieure), le volet du protocole de soins, en apportant toutes les informations utiles. Le protocole de soins est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie. C'est le médecin traitant qui demande un renouvellement au terme de cette durée.

Les frais de déplacement pour les séances de kinésithérapie ou autre, pour l'accueil en centre spécialisé, les orthèses plantaires et autres appareillages (lunettes, lentilles, appareillages dentaires, etc.) sont peu remboursés. En cas de syndrome de Marfan avéré, il est possible de se faire rembourser le transport jusqu'au centre de référence une fois par an.

En cas de situation de handicap dans la vie quotidienne, les personnes atteintes et leurs familles peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap (demande de prestations (aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule, orientation vers les établissements spécialisés...) demande relative au travail, à l'emploi et à la formation professionnelle, aides financières,...). La MDPH instruit les dossiers de demande d'aide, les transmet à la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) et assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises. L'organisme payeur est la Caisse d'allocations familiales (CAF). Une Allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH) peut être allouée ainsi qu'une prestation de compensation du handicap.

Le forfait cécité est attribué aux personnes dont la vision centrale ne dépasse pas 1/20ème. L'un des parents peut prétendre à une Allocation journalière de présence parentale (AJPP) si le médecin traitant juge que sa présence auprès de l'enfant est indispensable. Enfin, une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures dont le taux d'incapacité est égal ou supérieur à 80 % de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports.

Plusieurs demandes d'allocation peuvent être faites, mais, la plupart du temps, elles ne sont pas compatibles entre elles. Il est donc important de faire une demande adaptée à sa situation.

Enfin, la MDPH assure l'accompagnement de la personne sur la durée.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#) », qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

Pour obtenir d'autres informations sur cette maladie

CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé)

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orpha.net

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

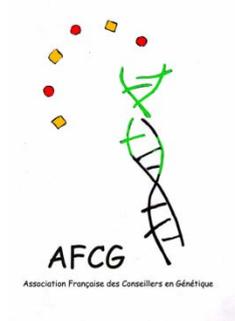
*Professeur Guillaume Jondeau
(coordinateur), cardiologue*

*Docteur Janine-Sophie Giraudet le
Quintrec, rhumatologue*

Centre de référence sur le
syndrome de Marfan et les
syndromes apparentés

Hôpital Bichat – Claude Bernard
Paris

*Association Française des
Conseillers en Génétique*



*Association Française
des Syndromes de Marfan et Apparentés*



Première édition : mai 2006

Deuxième édition : octobre 2014