

# Le syndrome de Marfan

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

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

[Vivre avec](#)

[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 : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

## La maladie

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

Le syndrome de Marfan est une maladie génétique due à une altération d'une des composantes du tissu conjonctif. Le tissu conjonctif assure la cohésion et le soutien des éléments d'un organe ou des organes entre eux. On le retrouve partout dans l'organisme, c'est pourquoi le syndrome de Marfan peut atteindre plusieurs organes différents et être à l'origine, par exemple, d'une grande taille, d'une scoliose, d'une myopie et d'anomalies cardiaques.

### ● Combien de personnes en sont atteintes ?

On estime qu'une personne sur 5 000 est atteinte du syndrome de Marfan.

### ● Qui peut en être atteint ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

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

### ● Quelles sont les causes du syndrome de Marfan ?

Le syndrome de Marfan est généralement dû à une production défectueuse d'une protéine, la fibrilline 1, protéine essentielle du tissu conjonctif. 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 parce que le gène qui possède l'information pour fabriquer cette protéine est altéré (on dit que ce gène présente une mutation). Le gène de cette protéine a été identifié sur le chromosome 15. Il s'appelle *FBN1*. C'est un gène de grande taille ce qui fait que plusieurs mutations peuvent s'y produire. Un autre gène pourrait être impliqué dans 15 % des cas : le *TGFBR2* sur le chromosome 3. Enfin, d'autres gènes encore inconnus peuvent aussi être en cause.

## ● Est-il héréditaire ?

Le syndrome de Marfan est une maladie héréditaire, à transmission autosomique dominante, c'est à dire qu'elle se transmet de génération en génération sans prédominance de sexe. Dans un tiers des cas elle apparaît sans qu'aucun des parents ne soit atteint car c'est la première fois que la mutation est observée dans la famille (cas sporadique) : on parle alors de néo-mutation. Cette mutation est transmise comme les autres aux générations suivantes.

## ● Est-il contagieux ?

Le syndrome de Marfan n'est pas contagieux.

## ● Quelles en sont les manifestations ?

Le tissu conjonctif fait partie de tous les organes du corps. C'est pourquoi le syndrome de Marfan peut affecter des organes aussi différents que le cœur, les yeux, les articulations, la peau... Chaque malade de Marfan présente son tableau clinique personnel. Cependant, il y a des manifestations plus courantes que d'autres et rares sont les patients qui présenteront l'ensemble de ces manifestations. De plus, les symptômes apparaissent progressivement. Chez l'enfant, il est souvent difficile de faire le diagnostic avant l'âge de 5 ans, le tableau clinique se constituant progressivement.

### **Le cœur et les vaisseaux sanguins (atteinte cardiovasculaire)**

L'atteinte cardiovasculaire conditionne la sévérité du syndrome de Marfan, puisque les complications peuvent mettre la vie en péril. Il existe une fragilité de la paroi de l'aorte. C'est l'artère qui reçoit le sang du cœur et le distribue à l'ensemble de l'organisme (cœur, cerveau, différents organes et membres). Comme le cœur éjecte le sang par à-coups, l'aorte a tendance à se dilater avec le temps. Du fait de la fragilité de la paroi aortique, la dilatation aortique est plus rapide chez les patients présentant un syndrome Marfan que chez ceux qui n'en présentent pas. Ceci a plusieurs conséquences :

- La valve qui évite le retour du sang de l'aorte dans le cœur (valve aortique) peut ne plus suffire pour obstruer l'aorte élargie, provoquant une insuffisance valvulaire aortique : du sang retourne depuis l'aorte au cœur entre les éjections cardiaques, ce qui augmente le travail cardiaque et augmente le risque d'infection du cœur (endocardite), notamment lorsqu'une petite intervention telle qu'une extraction dentaire est pratiquée. La prise préventive d'antibiotiques adaptés diminue ce risque.

- La partie initiale de l'aorte se dilate progressivement avec le temps : c'est l'anévrisme. Le risque, si la dilatation est trop importante, est la dissection ou la rupture de l'aorte. Celle-ci peut entraîner la mort si une intervention chirurgicale n'est pas réalisée en urgence. La surveillance rapprochée du diamètre aortique permet de proposer la chirurgie préventive ce qui évite d'en arriver là.

- La paroi aortique fragilisée du fait de la dilatation peut se déchirer dans son épaisseur, d'autant plus qu'elle est soumise à une tension artérielle élevée (hypertension artérielle). C'est la dissection aortique. Elle fragilise encore la paroi aortique qui est plus fine dans la zone disséquée. Elle peut nécessiter une intervention en urgence ou une surveillance suivant la partie de l'aorte qui est disséquée. Une forte douleur évoquant une déchirure ou une brûlure dans la poitrine, dans le cou, dans le dos ou dans plusieurs de ces endroits, doit immédiatement faire penser à une dissection aortique. Dans ce cas, il faut consulter le centre d'urgence ou le centre spécialisé le plus proche, pour une évaluation et éventuel-

lement, une intervention d'urgence.

D'autres manifestations cardiovasculaires peuvent être présentes :

- Un prolapsus mitral : la valve mitrale, qui sépare l'oreillette gauche du ventricule gauche empêche le sang qui circule de l'oreillette vers le ventricule de revenir dans celle-là. Elle est maintenue en place par des « cordages » qui peuvent se laisser distendre du fait de la fragilité du tissu de soutien. La valve mitrale peut alors fuir (insuffisance mitrale) ce qui s'accompagne, comme pour la valvulopathie aortique, d'un risque accru de contracter une infection du cœur (endocardite), notamment lorsqu'une petite intervention telle qu'une extraction dentaire est pratiquée. Dans ce cas également, la prise préventive d'antibiotiques adaptés diminue ce risque.
- Une arythmie, c'est-à-dire l'altération du rythme cardiaque, peut aussi survenir.

### **Les yeux** (atteinte ophtalmologique)

Le syndrome de Marfan entraîne des complications oculaires de degrés variables. Certaines de ces manifestations peuvent passer inaperçues notamment chez l'enfant qu'il convient de surveiller de près.

La myopie est très fréquente. Elle est due à l'allongement du globe oculaire ou à un déplacement du cristallin (ectopie). Le cristallin est la lentille qui se situe derrière la partie colorée de l'œil et qui permet la mise au point de la vision à des distances différentes (accommodation). Il peut se déplacer (ectopie) ou se détacher (luxation). Cela peut se produire sur les deux yeux. Ces déplacements du cristallin (ectopie, luxation) sont caractéristiques du syndrome de Marfan.

Une autre complication oculaire du syndrome de Marfan et de la myopie touche la rétine (couche qui tapisse le fond de l'œil et qui permet la formation des images). La rétine peut se déchirer par endroits, ce qui se traduit par la vision 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 constitue une urgence relative nécessitant une intervention chirurgicale rapide. 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 malades de Marfan présentent plus souvent et plus tôt que les personnes non atteintes 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 qui peut devenir douloureux avec le temps.

### **Le squelette** (atteinte squelettique)

Il existe un excès de croissance des membres (dolichosténomélie). L'aspect physique est souvent caractéristique : grande taille, croissance excessive des membres longs, maigreur, doigts longs et fins (arachnodactylie) et des déformations du tronc.

Les déformations de la colonne vertébrale sont fréquentes. Il s'agit de la torsion de la colonne vertébrale (scoliose) ou d'une voussure progressive du squelette dorsal (cyphose). Ces déformations commencent dès l'enfance et s'accroissent lors de la puberté. Ces déformations peuvent être douloureuses, surtout dans certaines positions.

Une autre déformation possible est celle du sternum, qui peut s'enfoncer dans le thorax (*pectus excavatum*) ou au contraire être saillant, « en carène » (*pectus carinatum*). Ces déformations posent surtout un problème esthétique. Parfois, un sternum trop enfoncé dans le thorax peut entraîner une gêne de la respiration.

Les malades de Marfan peuvent avoir des articulations 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 à des douleurs articulaires surtout au niveau des chevilles et des pieds.

La forme du visage peut présenter des caractéristiques propres au syndrome de Marfan. Le menton est peu prononcé, le palais est étroit et « en ogive ». Les dents peuvent se chevaucher et l'occlusion dentaire être dysharmonieuse. Les enfants devront dans ce cas, porter des appareils dentaires.

### **L'ectasie durale**

Elle est typique du syndrome de Marfan. L'enveloppe qui recouvre la moelle épinière, appelée la dure-mère est de moindre résistance. Elle peut se déformer sous la pression du liquide céphalo rachidien (LCR) qui se trouve à l'intérieur et qui baigne le système nerveux. Ce phénomène, appelé ectasie durale, est prépondérant au niveau lombaire et sacré où la pression est la plus forte. Il ne donne pas lieu à symptômes dans la plupart des cas. Il est visible à l'IRM (imagerie en résonance magnétique) ou au scanner.

### **La peau** (atteinte dermatologique)

La peau est plus fine que celle des personnes non atteintes. Des vergetures peuvent apparaître dès l'enfance. Elles sont sans gravité et posent seulement des problèmes esthétiques.

### **Les poumons** (atteinte pulmonaire)

Comme il y a aussi du tissu conjonctif dans les poumons, et que celui-ci est défaillant dans le syndrome de Marfan, les personnes atteintes ont plus de risques que les autres de développer des bulles dans les poumons (emphysème). Rappelons que le tabac est la principale cause de la formation de ces bulles. C'est pourquoi il est déconseillé de fumer.

De même, l'air contenu dans les poumons peut en sortir et se situer dans l'espace qui entoure les poumons, la cavité pleurale. Cela s'appelle un pneumothorax. Le pneumothorax peut se produire spontanément ou à la suite d'un traumatisme. Le pneumothorax se présente par une douleur soudaine dans la poitrine et l'impression de ne pas pouvoir respirer. Dans ce cas, il est nécessaire de consulter dans un service d'urgence pour évaluation et/ou intervention. En effet, il guérit souvent spontanément, mais nécessite parfois qu'on évacue l'air contenu dans la cavité pleurale par l'introduction d'une aiguille ou d'un tube de drainage. Les malades de Marfan ont un risque 50 fois plus élevé que les personnes non atteintes de développer un pneumothorax .

### **La grossesse**

Une grossesse est possible pour un grand nombre de femmes atteintes de la maladie 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 4 cm, le risque de complication cardiaque, dont la dissection aortique, est de 1 %. Il est multiplié par 10 si le diamètre de l'aorte est supérieur à 4 cm. 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. Dans tous les cas, le diamètre aortique doit être surveillé tous les trimestres pendant la grossesse et jusqu'à 6 mois après celle-ci. Un traitement médicamenteux (par des bêta-bloquants) devra être suivi pendant toute la grossesse. L'accouchement pourra

être normal, mais il doit être fait dans un centre spécialisé dans les grossesses à risque. Si le diamètre aortique a atteint 4,5 cm, une césarienne est préférable.

## ● **Comment expliquer les symptômes ?**

La fibrilline 1 participe à l'armature de différents tissus et organes. Etant défectueuse les fonctions de soutien et de résistance du tissu conjonctif ne sont pas assurées. Ceci entraîne des symptômes différents selon l'organe atteint.

## ● **Quelles sont sa gravité et son évolution ?**

La gravité du syndrome de Marfan est très variable. Certains patients présentent peu de symptômes et n'auront besoin que d'une surveillance régulière, notamment cardio-vasculaire et d'un traitement préventif des complications. Pour d'autres, le syndrome peut entraîner dès le plus jeune âge un handicap important et des complications graves : déformation du squelette éventuellement douloureuse, diminution de l'acuité visuelle, handicap social lié à des problèmes esthétiques...

Le syndrome de Marfan peut avoir des complications potentiellement mortelles, liées à l'atteinte aortique. Un suivi médical régulier (clinique et échographique) diminue ce risque.

# Le diagnostic

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

La diversité des systèmes atteints par le syndrome de Marfan et l'évolutivité de ses symptômes font que le diagnostic est parfois difficile à établir, surtout chez l'enfant. C'est pourquoi un ensemble de critères diagnostiques a été établi. Il existe différentes tables de critères. Les critères de Ghent sont présentés dans le tableau. Certains de ces critères sont dits « majeurs » et d'autres « mineurs ». Le diagnostic de syndrome de Marfan est posé lorsque un parent est malade et qu'il existe une atteinte d'au moins deux systèmes avec au moins un critère majeur, ou, lorsqu'il n'y a pas de parent malade, mais une atteinte de trois systèmes avec au moins deux critères majeurs.

## ● **En quoi consistent les tests diagnostiques et les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?**

Les autres examens complémentaires ciblent les différents systèmes atteints dans le syndrome de Marfan ; l'échocardiographie Doppler pour le cœur et l'aorte, les radiographies du rachis entier, l'IRM et le scanner pour l'atteinte du squelette et l'ectasie durale, l'examen du fond de l'œil pour la rétine, l'examen à la lampe à fente pour le cristallin...

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

De nombreuses maladies héréditaires du tissu conjonctif peuvent présenter quelques signes superposables à ceux du syndrome de Marfan : l'anévrisme aortique thoracique familial, le syndrome MASS (prolapsus de la valve mitrale, anévrisme aortique, vergetures et signes squelettiques), l'homocystinurie et le syndrome de Weill-Marchesani (qui présentent une ectopie du cristallin), le syndrome de Stickler (atteinte oculaire et articulaire), le syndrome de Beals (arachnodactylie), les syndromes d'Ehlers-Danlos (hyperlaxité articulaire, laxité excessive de la peau),...

## Critères diagnostiques du syndrome de Marfan selon Ghent

| Système                  | Signes cliniques majeurs   | Signes cliniques mineurs  | Définition de l'atteinte du système                          |
|--------------------------|--|---|--|
| <b>squelettique</b>      | Pectus carinatum, ou exclavatum, nécessitant la chirurgie<br>Rapport segment supérieur sur segment inférieur bas ou envergure sur taille > 1,05<br>Signe du poignet ou du pouce<br>Scoliose > 20 ou spondylolisthésis<br>Extension maximale des coudes < 170<br>Pied plat<br>Protrusion acétabulaire | Pectus excavatum modéré<br>Hyperlaxité ligamentaire<br>Palais ogival avec chevauchement des dents<br>Faciès caractéristique   | Majeure si au moins 4 signes cliniques majeurs sont présents |
| <b>oculaire</b>          | Ectopie cristalline  | Cornée plate<br>Globe oculaire allongé<br>Iris hypoplasique ou hypoplasie du muscle ciliaire  | Présence d'au moins deux signes mineurs                      |
| <b>cardio-vasculaire</b> | Dilatation de l'aorte ascendante intéressant les sinus de Valsalva<br>Dissection aortique  | Insuffisance aortique<br>Prolapsus valvulaire mitral avec ou sans fuite<br>Dilatation de l'artère pulmonaire avant l'âge de 40 ans<br>Calcification de l'anneau mitral avant l'âge de 40 ans<br>Anévrisme ou dissection de l'aorte abdominale avant l'âge de 50 ans | Présence d'au moins un signe mineur                          |
| pulmonaire               |  | Pneumothorax spontané<br>Bulle apicale  | Présence d'au moins un signe mineur                          |
| cutané                   |  | Vergetures (à l'exclusion de grossesse, perte de poids)<br>Hernies récidivantes   | Présence d'au moins 1 signe mineur                           |
| dure mère                | Ectasie de la dure mère lombo-sacrée   |   | Présence du signe majeur                                     |
| génétique                | Un parent direct ayant les critères diagnostiques<br>Mutation de FBN1 déjà connue pour provoquer un MFS  |   |  |

### ● Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque avant qu'elle 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. En effet chaque famille a

une mutation différente.

## Les aspects génétiques

### ● Quels sont les risques de transmission aux enfants ?

Le syndrome de Marfan se transmet de manière autosomique dominante. Cela signifie que lorsqu'un des parents est atteint, le risque de transmission à la descendance est 50 %. Il est donc conseillé de consulter un médecin généticien pour en discuter (conseil génétique).

### ● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Lorsque la mutation a été identifiée dans la famille, il est techniquement possible de faire un diagnostic prénatal par biopsie du trophoblaste entre les semaines 9 et 11 de gestation pour mettre en évidence le gène altéré. 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. Là encore, le diagnostic n'est possible techniquement que si la mutation est connue dans la famille. Il n'est pas toujours possible de retrouver la mutation.

### ● Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?

Si un membre de la famille est atteint, il y a un risque pour que d'autres le soient aussi, à moins que ce cas ne soit unique (sporadique), car dû à une mutation nouvelle. C'est pourquoi il est important de prévenir les autres membres de la famille une fois le diagnostic posé, pour qu'ils puissent se faire examiner.

## Le traitement, la prise en charge, la prévention

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

Il n'existe pas de traitement curatif pour cette maladie.

### ● Quelles sont les différentes options thérapeutiques ?

Une prise en charge pluri-disciplinaire est nécessaire. Elle concerne les spécialistes de chaque système touché par la maladie : cardiologue, orthopédiste, ophtalmologiste, rhumatologue, pédiatre, généticien... Ces consultations existent. Leurs coordonnées sont sur Orphanet ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)).

**Le cœur et les vaisseaux :** il s'agit de ralentir la dilatation de l'aorte, en maintenant une tension artérielle normale (traiter l'hypertension), ralentir le cœur pour « économiser » l'aorte par des bêta-bloquants, limiter l'exercice physique. On peut proposer enfin un remplacement de l'aorte par une intervention chirurgicale de façon préventive. Il est généralement admis qu'une chirurgie de remplacement aortique doit être réalisée lorsque le diamètre de l'aorte atteint 5 à 5,5 cm (5 cm en cas d'histoire familiale de dissection), quelque soit l'âge des patients. Lorsque les valves du cœur sont touchées, il est nécessaire de prévenir une infection (endocardite) par des antibiotiques lorsqu'on s'expose à un risque infectieux (par exemple une extraction dentaire). Dans certains cas, on peut opérer les valves du cœur pour les réparer (plastie) ou les remplacer. Le remplacement valvulaire nécessite de prendre des anticoagulants à vie si la valve posée est une valve mécanique.

Les yeux : la myopie et l'astigmatisme se corrigent par des lunettes ou des lentilles. Lorsque le cristallin s'est détaché, il faut parfois le retirer par une chirurgie. Ceci oblige à porter des lentilles ou des lunettes après. Les petits détachements de la rétine doivent être traités au laser pour empêcher la rétine de se détacher. En cas de décollement de la rétine, une chirurgie est nécessaire rapidement. En cas de glaucome on prescrira des médicaments, ou on fera appel au laser ou à la chirurgie.

Le squelette : Les déviations de la colonne vertébrale peuvent se traiter par un maintien par corset. Chez les enfants, il devra être porté jour et nuit ou uniquement la nuit en fonction de l'importance et de l'évolutivité de la scoliose et ce pendant toute la période de croissance. Dans certains cas, la scoliose devra être corrigée par une chirurgie à la fin de la puberté. Les déformations thoraciques posent des problèmes esthétiques mais parfois aussi respiratoires : dans ce cas certaines d'entre elles peuvent être opérées. Les douleurs osseuses s'améliorent par l'exercice, de la glace ou de la chaleur, et des médicaments (antalgiques) légers.

### ● **Quels bénéfices attendre des traitements ?**

Tous ces traitements visent à réduire la progression des différents symptômes et à prévenir les complications graves, potentiellement mortelles.

### ● **Quels sont les risques des traitements ?**

La prise de médicaments bêta-bloquants (destinés à ralentir le cœur) peut entraîner une sensation de fatigue et des bronchospasmes chez les patients asthmatiques (difficulté à respirer par diminution du calibre des voies aériennes).

Les risques liés à la chirurgie cardiaque dépendent de l'état du patient, 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

### ● **Quelles seront les conséquences du traitement pour la vie quotidienne ?**

Les bêtabloquants peuvent parfois entraîner une fatigue qui peut perturber la concentration. Ils peuvent aussi entraîner une baisse du désir sexuel. Ils sont le plus souvent très bien tolérés.

Les traitements orthopédiques du type corset peuvent être très contraignants au quotidien, surtout chez les enfants et adolescents, qui doivent porter un corset pendant toute la période de croissance. Leurs activités physique et sociale s'en verront affectées.

### ● **Quelles sont les autres modalités de prise en charge ?**

La kinésithérapie est utile dans la prise en charge de l'atteinte squelettique et respiratoire.

L'orthodontie est nécessaire pour corriger les problèmes dentaires.

Une psychomotricité peut être utile entre 4 et 6 ans car des troubles de la psychomotricité

fine sont parfois observés et peuvent induire des troubles du graphisme et de la coordination. La vérification précoce, avant l'entrée en classe préparatoire, d'une bonne acuité visuelle ou une correction efficace permettent un apprentissage normal de la lecture.

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

Lors de l'annonce du diagnostic, ainsi qu'à d'autres étapes de la maladie, pouvoir en parler à des psychologues ou dans des groupes de soutien peut être nécessaire pour aider le patient à surmonter le poids d'une maladie à vie, contraignante, potentiellement transmissible à la descendance et qui présente des complications parfois mortelles. Il est 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.

## ● **Quels sont les changements de mode de vie qui peuvent influencer les symptômes de la maladie ?**

Les efforts brutaux augmentent la tension artérielle : il est préférable de les éviter.

## ● **Comment se faire suivre ?**

Il est indispensable de suivre l'évolution de l'atteinte du cœur et de l'aorte, par une échocardiographie une fois par an, et plus souvent lorsque l'évolution est plus rapide.

La surveillance annuelle des yeux (fond de l'œil, examen à la lampe à fente, tension intraoculaire) est également indispensable.

L'évolution des déformations squelettiques doit être suivie par un orthopédiste connaissant la maladie.

## ● **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 malade et son entourage en connaissent les signes d'alerte. Toute douleur de la poitrine, du dos, du cou ou de « l'estomac », 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.

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 cécité brusque).

## ● **Peut-on prévenir le syndrome de Marfan ?**

Il n'existe pas de mesures permettant de prévenir la maladie.

### ● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire et sportive ?**

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 malades parviennent à s'adapter à ces difficultés. L'acceptation de la maladie est déterminée plus par l'attitude vis-à-vis de la maladie que par les symptômes physiques objectifs : il faut encourager une attitude positive. Les vies familiale, professionnelle et sociale peuvent être vécues normalement.

Des précautions simples sont toutefois à prendre au quotidien. Il faudra éviter les efforts, le portage de poids, les chocs, tant dans la vie quotidienne que professionnelle. Certains sports sont interdits, comme l'haltérophilie ou le fitness. D'autres seront tolérés de temps à autre en fonction des cas. Il ne faut jamais commencer une activité physique sans en avoir discuté avec le médecin, en fonction de l'évolution de la maladie comme des médicaments administrés.

En ce qui concerne la scolarité des enfants, ils peuvent être normalement scolarisés. Il sera nécessaire de prévenir les enseignants sur les conséquences de la maladie (fatigabilité, acuité visuelle, motricité) et de son traitement (fatigue due aux bêta-bloquants...). L'activité physique des enfants sera encadrée mais maintenue avec les restrictions exposées plus haut.

## ● ● ● En savoir plus

### ● **Où en est la recherche ?**

Des recherches en cours portent sur les meilleures techniques chirurgicales pour traiter les complications aortiques du syndrome de Marfan, que ce soit en chirurgie ouverte ou par voie endovasculaire, c'est-à-dire de manière moins invasive en faisant passer des instruments et des prothèses à travers les artères sans ouvrir le thorax.

Il existe aussi des travaux de recherche chez la souris visant à mieux cerner le mécanisme de cette maladie. Ainsi, la fibrilline défectueuse pourrait elle-même induire l'action de molécules inflammatoires qui entretiendraient sa dégradation.

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

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 0 810 63 19 20 (Numéro azur, prix d'un appel local) ou sur le site **Orphanet** ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)) .

### ● **Les prestations sociales en France**

En France, la reconnaissance du handicap et la détermination du taux d'invalidité relèvent de la Commission Technique d'Orientation et de Reclassement Professionnel (COTOREP) pour les adultes et de la Commission Départementale d'Éducation Spéciale (CDES) pour les enfants.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations » (ici), 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 0 810 63 19 20**  
numéro azur, prix d'une communication locale

**OU CONSULTEZ ORPHANET** [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

**CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :**

orphanet

**Maladies Rares  
Info Services**

**0 810 63 19 20**

N° Azur, prix appel local

**AVEC LA COLLABORATION DE :**

*Pr Guillaume Jondeau*

Centre de référence pour le  
syndrome de Marfan  
Hôpital Bichat - Claude-Bernard,  
Paris

*Association Française du Syndrome de Marfan*



*Association Française des  
Conseillers en Génétique*



**Association Française du Syndrome de Marfan**