

Le syndrome de Marfan

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

Le syndrome de Marfan en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels [1]

- **Définition** : Le syndrome de Marfan (MFS) est une maladie systémique du tissu conjonctif qui se caractérise par une combinaison variable de **manifestations cardiovasculaires, musculo-squelettiques, ophtalmologiques et pulmonaires**.
- **Épidémiologie** : Sa prévalence est estimée à 1/5 000. La maladie touche les deux sexes indifféremment.
- **Clinique** : Les symptômes peuvent apparaître à tout âge et sont très variables d'une personne à l'autre y compris dans une même famille. L'atteinte cardiovasculaire se caractérise par 1) une dilatation progressive de l'aorte s'accompagnant d'un risque élevé de **dissection aortique** qui conditionne le pronostic ; la dilatation aortique peut entraîner une fuite valvulaire aortique; et 2) une insuffisance mitrale qui peut se compliquer (arythmies, endocardite, insuffisance cardiaque). Les signes squelettiques sont souvent des signes d'appel et peuvent comprendre une **dolichosténomélie** (longueur excessive des extrémités), une **grande taille**, une **arachnodactylie**, une **hypermobilité articulaire**, une **scoliose**, une **protrusion acétabulaire**, une **déformation du thorax en pectus carinatum ou en pectus excavatum**, une **dolichocéphalie**, une **hyperlaxité articulaire**, une **hypoplasie malaire**. L'atteinte ophtalmologique comporte **une ectopie ou une luxation du cristallin**, une **myopie axiale**. Il peut également exister des **signes cutanés (vergetures)**, un risque de **pneumothorax**, et une **ectasie durale**.
- **Étiologie** : Dans l'immense majorité des cas, le syndrome de Marfan est lié à des mutations du gène *FBN1* (15q21) qui code pour la fibrilline-1, une protéine essentielle du tissu conjonctif. **La transmission est autosomique dominante**. De nouvelles formes apparentées ont été identifiées, notamment secondaires aux mutations du gène *TGFBR2* localisé sur le chromosome 3, codant pour un récepteur du TGF-béata.
- **Prise en charge et pronostic** : La prise en charge doit être **multidisciplinaire** avec consultation de différents spécialistes (cardiologue, généticien, rhumatologue, ophtalmologue, pédiatre, radiologue,...). Son objectif est de **freiner la dilatation aortique (béta-bloquants, limitation des sports à risque)** et de surveiller l'aorte de façon régulière (échocardiographie annuelle) afin de proposer un remplacement aortique avant qu'une dissection ne survienne. Des **solutions chirurgicales** peuvent également être proposées pour les **anomalies squelettiques** (stabilisation de la colonne vertébrale en cas de scoliose sévère, réparation des déformations thoraciques) et **oculaires** (laser, remplacement du cristallin luxé). Le traitement est symptomatique pour les douleurs ostéo-articulaires chroniques liées à l'hyperlaxité. L'atteinte aortique conditionne le pronostic de la maladie. Avec un suivi régulier et une prise en charge adéquate, les patients présentent une espérance de vie proche de celle de la population générale puisque l'espérance de vie a augmenté de 30 ans au cours des 30 dernières années.

Le handicap au cours du syndrome de Marfan

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public [2]

- **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.

- **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.

- **« Vivre avec » : les situations de handicap 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 Intégrascal (www.integrascal.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>Sports autorisés sans restriction</p> <p>Golf – Billard – Bowling – Cricket – Tir à la carabine – Tir à l'arc – Yoga – Tai-chi</p>
<p>Sports autorisés en dilettantes (compétition exclue)</p> <p>Ping-pong – Marche – Footing – Bicyclette – Natation – Plongée avec bouteille – Équitation – Voile – Baseball – Volleyball – Danse</p>
<p>Sports autorisés avec les enfants</p> <p>Football – Tennis en double – Jeux de volants</p>
<p>Sports interdits</p> <p>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.

1. *Syndrome de Marfan*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, mars 2010. Pr Guillaume JONDEAU, éditeur expert.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=109&Disease

2. *Le syndrome de Marfan*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, octobre 2014. Avec la collaboration de : Professeur Guillaume Jondeau (coordinateur), cardiologue ; Dr Janine-Sophie Giraudet le Quintrec, rhumatologue, Centre de référence pour le syndrome de Marfan et les syndromes apparentés, Hôpital Bichat – Claude Bernard Paris - Association Française des Syndromes de Marfan et Apparentés

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Marfan-FRfrPub109.pdf

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, octobre 2014

