

Critères diagnostiques pour le syndrome de Marfan

Adapté des critères de Gand (Ghent)

(De Paepe A et al., *Am J Med Genet.* 1996 Apr 24; 62(4):417-26)

Squelettiques

Au moins 4 signes majeurs (pour une atteinte squelettique majeure), ou 2 signes majeurs ou 1 signe majeur + 2 mineurs

Majeurs

- pectus carinatum
- pectus excavatum nécessitant chirurgie
- rapport segment supérieur sur segment inférieur bas ou envergure sur taille > 1,05
- signe du poignet ou du pouce
- scoliose > 20° ou spondylolisthésis
- extension maximale des coudes < 170° (flessum)
- pied plat
- protrusion acétabulaire

Mineurs

- pectus excavatum modéré
 - hyperlaxité ligamentaire
 - palais ogival avec chevauchement des dents
 - Faciès caractéristique
-

Oculaires

1 signe majeur ou 2 mineurs

Majeur

- ectopie cristalline

Mineurs

- cornée plate
 - globe oculaire allongé
 - iris hypoplasique ou hypoplasie du muscle ciliaire
-

Cardio-vasculaires

Au moins 1 signe

Majeur

- dilatation de l'aorte ascendante intéressant les sinus de Valsalva
- dissection aortique

Mineur

- insuffisance aortique
 - prolapsus valvulaire mitral avec ou sans fuite
 - dilatation de l'artère pulmonaire avant l'âge de 40 ans
 - calcifications de l'anneau mitral avant l'âge de 40 ans
 - anévrisme ou dissection de l'aorte abdominale avant l'âge de 50 ans
-

Pulmonaires

Au moins 1 signe

Mineur

- pneumothorax spontané
- bulle apicale

Cutanés

Au moins 1 signe

Mineur

- vergetures (à l'exclusion de : grossesse, perte de poids)
- hernies récidivantes ou chirurgicales

Neurologiques

Au moins 1 signe

Majeur

- ectasie de la dure-mère lombo-sacrée

Mineur

- méningocèle et/ou élargissement du fourreau dural
- kystes radiculaires étagés
- amincissement des pédicules
- *scalloping*
- disparition de la graisse périradiculaire

Histoire familiale / Génétique

1 signe majeur

Majeur

- un parent direct ayant les critères diagnostiques
- mutation de FBN 1 déjà connue pour provoquer un syndrome de Marfan ou mutation TGF- β R1 ou R2
- présence d'un marqueur génétique, proche du gène de la fibrilline de type I, se transmettant avec la maladie dans la famille

Interprétation des critères diagnostiques

- si histoire familiale : 1 critère majeur + 1 autre système atteint
- si absence d'histoire familiale : 1 critère majeur dans 2 systèmes + 1 autre système atteint ou mutation FBN1 + 1 critère majeur dans 1 système + 1 autre système atteint

Remarque : les critères de Ghent révisés (Loeys BL et al., J Med Genet 2010; 47:476-485 doi:10.1136/jmg.2009.072785) sont accessibles en [anglais](#) sur Orphanet.