

# SYNDROME DE MARFAN : LES FAITS ESSENTIELS

Le syndrome de Marfan est une maladie génétique potentiellement mortelle qui touche le tissu conjonctif du corps. Reconnaître les signes du syndrome de Marfan, parvenir au diagnostic juste et recevoir le traitement nécessaire peuvent permettre aux personnes atteintes de vivre une existence longue et épanouie.

Notre communauté d'experts estime que près de la moitié des personnes atteintes du syndrome de Marfan l'ignorent.



Notre communauté d'experts estime que près de la moitié des personnes atteintes du syndrome de Marfan l'ignorent. Sans diagnostic et traitement adéquats, elles sont à haut risque de décès brutal prématuré.

Le syndrome de Marfan affecte le tissu conjonctif, dont le rôle est de maintenir les cellules et les tissus de notre corps ensemble. Il régule également la croissance de notre corps.

Plusieurs maladies s'apparentent au syndrome de Marfan. Les personnes affectées luttent contre des problèmes physiques identiques ou similaires et toute personne touchée par ces maladies a également besoin d'un diagnostic précoce et précis.

## Quelles sont les caractéristiques du syndrome de Marfan ?

Certaines caractéristiques du syndrome de Marfan sont plus faciles à repérer que d'autres. Elles comprennent :

- Bras, jambes et doigts longs
- Type corporel grand et mince
- Colonne vertébrale déviée
- Thorax en entonnoir (creux) ou en carène (bombé)
- Articulations souples

THE **MARFAN**  
FOUNDATION



Marfan.org

Envoyez vos questions à notre Centre d'aide et de ressources : [Marfan.org/Ask](https://marfan.org/Ask)

- Pieds plats
- Chevauchement des dents
- Vergetures inexplicables sur la peau

Les signes plus difficiles à détecter comprennent :

- Les problèmes cardiaques, en particulier au niveau de l'aorte, le gros vaisseau sanguin qui transporte le sang à partir du cœur

Les autres signes comprennent :

- Un collapsus pulmonaire soudain
- Des problèmes oculaires, notamment une myopie sévère, un déplacement du cristallin, un décollement de la rétine, un glaucome précoce et une cataracte précoce.

### Quelle est l'origine du syndrome de Marfan ?

Le syndrome de Marfan est dû à une modification (une mutation) du gène qui dicte au corps comment fabriquer la fibrilline 1, une protéine qui constitue un composant important du tissu conjonctif. Cette mutation est responsable des différentes caractéristiques du syndrome de Marfan et entraîne des problèmes médicaux.

### Qui est atteint du syndrome de Marfan ?

- Près de 1 personne sur 5 000 est atteinte du syndrome de Marfan. Elle touche des hommes et des femmes de toutes origines ethniques.
- Le syndrome de Marfan peut être héréditaire : les enfants reçoivent la mutation d'un parent lui-même atteint de ce syndrome. C'est le cas d'environ 3 personnes sur 4 atteintes du syndrome de Marfan. D'autres personnes présentent une mutation spontanée : elles sont alors le premier membre de la famille à être atteint de ce syndrome.
- Les personnes atteintes du syndrome de Marfan ont une probabilité de 50 % de transmettre la mutation à chaque fois qu'elles ont un enfant.
- Les personnes naissent avec le syndrome de Marfan, mais peuvent ne pas en remarquer les caractéristiques avant un âge avancé. Néanmoins, les caractéristiques du syndrome de Marfan peuvent se manifester à tout âge, y compris chez les nourrissons et les jeunes enfants. Les caractéristiques du syndrome de Marfan et les problèmes médicaux associés peuvent s'aggraver au fil de l'âge.

### À quoi ressemble la vie d'une personne atteinte du syndrome de Marfan ?

Les progrès réalisés dans les soins médicaux permettent aux personnes de vivre plus longtemps et de profiter d'une bonne qualité de vie si le diagnostic a été établi et si elles reçoivent un traitement. La plupart des personnes atteintes du syndrome de Marfan peuvent travailler, aller à l'école et faire des activités. Il est très important que les personnes atteintes du syndrome de Marfan reçoivent un traitement et suivent des recommandations médicales. Sinon, des problèmes cardiaques peuvent entraîner un décès brutal. Grâce à un diagnostic précoce, il est possible de mettre en place un traitement médical utile dès le plus jeune âge. Les personnes atteintes du syndrome de Marfan doivent également adapter leur niveau d'activité physique afin de limiter les risques. En général, elles ne doivent pas pratiquer de sport d'équipe actif, comme le football, le football américain ou le basket-ball. De plus, elles ne doivent pas soulever des objets lourds lorsqu'elles sont au travail, chez elles ou dans une salle de sport.



Envoyez vos questions à notre Centre d'aide et de ressources :  
[Marfan.org/Ask](https://marfan.org/ask)

## Que faire si vous soupçonnez un syndrome de Marfan ?

Si vous soupçonnez un syndrome de Marfan chez vous ou l'un de vos proches, vous devez trouver un médecin qui connaît ce syndrome et prendre rendez-vous pour une évaluation. N'oubliez pas que vous pouvez présenter des caractéristiques du syndrome de Marfan sans qu'un diagnostic ferme puisse être établi. Quel que soit le diagnostic, il est important de recevoir un traitement pour les caractéristiques que vous présentez et de bénéficier d'un suivi par votre médecin en fonction de ses recommandations.

## Comment diagnostique-t-on le syndrome de Marfan ?

Le diagnostic du syndrome de Marfan peut souvent être établi à partir d'examens de plusieurs parties du corps réalisés par des médecins expérimentés dans les troubles du tissu conjonctif, notamment :

- L'obtention des antécédents médicaux et familiaux détaillés, y compris les renseignements concernant tous les membres de la famille qui pourraient être atteints de cette maladie ou dont le décès prématuré et inexplicable est d'origine cardiaque.
- Un examen clinique complet.

Vous devriez également passer des examens visant à identifier les caractéristiques de Marfan qui ne sont pas visibles à l'examen clinique, y compris :

- Un échocardiogramme. Cet examen est une évaluation du cœur, de ses valves et de l'aorte (le vaisseau sanguin qui transporte le sang du cœur vers le reste du corps).
- Un examen oculaire comprenant une évaluation biomicroscopique afin de déterminer si les cristallins de vos yeux sont déplacés. Il est important que le médecin provoque la dilatation complète des pupilles.

Des analyses génétiques peuvent fournir des informations utiles dans certains cas.

- Lorsque le syndrome de Marfan est présent chez un membre de la famille, des analyses génétiques peuvent aider à confirmer ou à éliminer le diagnostic du syndrome chez les membres de la famille à risque.
- Certaines des caractéristiques du syndrome de Marfan se retrouvent dans des maladies apparentées. Un dépistage génétique peut par conséquent être utile lorsque les médecins ne peuvent pas établir un diagnostic par des examens.

Il est possible que vous présentiez une ou plusieurs caractéristiques du syndrome de Marfan, mais pas suffisamment pour pouvoir établir un diagnostic. Il pourrait être nécessaire que d'autres médecins effectuent des examens supplémentaires et que vous vous soumettiez à des analyses génétiques complémentaires afin de déterminer si vous souffrez d'un trouble apparenté au syndrome de Marfan.

## Avez-vous des questions ? Souhaiteriez-vous plus d'informations ?

- Contactez notre Centre d'aide et de ressources pour être mis en relation avec un infirmier qui pourra répondre à vos questions et vous envoyer des informations complémentaires. Posez vos questions sur [Marfan.org/Ask](https://Marfan.org/Ask).
- Consultez notre site Internet à l'adresse [Marfan.org](https://Marfan.org). Vous pouvez imprimer les informations qui vous intéressent et poser vos questions en ligne.

Avril 2021



Envoyez vos questions à notre Centre d'aide et de ressources :  
[Marfan.org/Ask](https://Marfan.org/Ask)