

# LES POUMONS ET LE SYNDROME DE MARFAN

Les personnes atteintes du syndrome de Marfan et de certaines maladies apparentées sont nombreuses à présenter des complications pulmonaires ou des problèmes au niveau de leurs poumons. Si vous souffrez du syndrome de Marfan, il est important que vous consultiez un pneumologue (un médecin spécialiste des poumons) si vous soupçonnez un problème pulmonaire, quel qu'il soit.

Près de 70 % des personnes atteintes du syndrome de Marfan sont également atteintes d'un trouble ventilatoire restrictif.



Chez les personnes atteintes du syndrome de Marfan, les problèmes pulmonaires peuvent résulter de nombreux facteurs distincts, y compris :

- La scoliose (colonne vertébrale déviée) ou les anomalies du thorax (en carène ou en entonnoir) qui peuvent limiter la fonction pulmonaire et provoquer une inflammation des tissus mous
- Des muscles respiratoires affaiblis qui peuvent limiter la fonction pulmonaire
- Des poumons sous-développés avec des espaces aériens hypertrophiés qui peuvent provoquer un collapsus pulmonaire soudain (pneumothorax spontané) et un emphysème
- Des voies respiratoires dysfonctionnelles qui peuvent entraîner de l'asthme ou une bronchite chronique

**Quels sont les types fréquents de problèmes pulmonaires chez les personnes souffrant du syndrome de Marfan ?**

Les problèmes pulmonaires qui peuvent se développer comprennent :

**Syndrome pulmonaire restrictif (trouble ventilatoire restrictif ou pneumopathie restrictive)**

Près de 70 % des personnes atteintes du syndrome de Marfan sont également atteintes d'un trouble ventilatoire restrictif. Le trouble ventilatoire restrictif gêne l'expansion du thorax et les personnes atteintes peinent à prendre de pleines inspirations.

THE **MARFAN**  
FOUNDATION



Marfan.org

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

Le corps a ainsi des difficultés à s'approvisionner avec la quantité d'oxygène dont il a besoin. Si vous êtes atteint du syndrome de Marfan, le trouble ventilatoire restrictif peut être le résultat d'une faiblesse musculaire ou de problèmes structuraux tels qu'une scoliose, une cyphose ou un thorax en entonnoir marqué qui peuvent limiter l'espace disponible pour les poumons et interférer avec leur capacité d'expansion. En présence de trouble ventilatoire restrictif, la respiration est plus difficile, ce qui peut provoquer un essoufflement pendant des activités de faible intensité et entraîner de la toux, des sifflements ou des douleurs thoraciques.

### **Collapsus pulmonaire soudain (pneumothorax spontané)**

L'un des effets possibles du syndrome de Marfan est le collapsus pulmonaire (pneumothorax). Même si, en général, cette maladie n'est pas mortelle, il s'agit d'une urgence médicale.

Un collapsus pulmonaire se produit lorsque de l'air s'échappe du poumon et s'introduit dans l'espace compris entre le poumon et la paroi interne du thorax. Lorsque la cavité thoracique contient trop d'air, la pression s'accumule sur les poumons, ce qui provoque un collapsus. En général, un pneumothorax spontané est provoqué par l'éclatement de poches d'air trop gonflées dans les poumons que l'on appelle blebs apicaux ou bulles. Ces blebs sont des zones affaiblies des poumons. Si le bleb éclate (se rompt), il peut envoyer de l'air dans l'espace situé autour du poumon, provoquant le collapsus du poumon. Dans le poumon d'une personne atteinte du syndrome de Marfan, un collapsus pulmonaire soudain peut être récurrent, présent dans les deux poumons et/ou associé à un emphysème.

Les symptômes du collapsus pulmonaire sont un essoufflement, une toux sèche et souvent l'apparition brutale d'une douleur thoracique pleurétique (une douleur qui empire lorsqu'on prend une respiration profonde). Il est possible de confondre cette douleur avec une dissection aortique ou une crise cardiaque et celle-ci nécessite une évaluation au service des urgences. En cas de pneumothorax important, la peau de la personne peut bleuir en raison du manque d'oxygène, de l'oppression thoracique, d'une grande fatigabilité et d'une fréquence cardiaque élevée.

### **Emphysème**

L'emphysème est une maladie caractérisée par la destruction des parois des minuscules sacs d'air (les alvéoles) présents dans les poumons alors dans l'impossibilité d'expulser tout l'air usagé hors des poumons. Près de 10 à 15 % des patients atteints du syndrome de Marfan souffrent d'emphysème, mais celui-ci pourrait être sous-diagnostiqué. Les symptômes comprennent l'essoufflement lors des activités, les bronchites fréquentes (souvent à la suite de rhumes ou de virus logés dans le thorax) et d'un faible taux d'oxygène sanguin. Le diagnostic peut être confirmé par radiographie, tomodensitométrie, épreuve fonctionnelle respiratoire ou analyse du sang artériel.

### **Asthme**

L'asthme est une maladie pulmonaire chronique (de longue durée) qui provoque l'inflammation et le rétrécissement des voies respiratoires. Il est important de diagnostiquer l'asthme correctement chez les personnes atteintes du syndrome de Marfan, car un grand nombre des médicaments utilisés pour traiter l'asthme (les bêta-agonistes) peuvent contrecarrer les effets d'autres médicaments nécessaires aux personnes atteintes de ce syndrome, particulièrement les bêtabloquants destinés à contrôler et à ralentir la croissance aortique. Si vous pensez que vous souffrez d'asthme, il est important de consulter un spécialiste de la respiration (un pneumologue) qui va coordonner votre traitement avec vos autres médecins.

### **Apnée du sommeil**

Certaines personnes atteintes du syndrome de Marfan présentent des troubles respiratoires pendant le sommeil (apnée du sommeil) qui peuvent avoir plusieurs origines. L'une d'elles semble être la laxité du tissu conjonctif des voies respiratoires qui se relâche encore plus pendant le sommeil et provoque une obstruction partielle du passage de l'air.

Parmi les personnes d'âge, de poids et de taille semblables, la prévalence de l'apnée du sommeil est supérieure chez les personnes atteintes du syndrome de Marfan par rapport aux autres. Malheureusement, l'apnée du sommeil est souvent sous-diagnostiquée dans la communauté de Marfan. Dans la population générale, la majorité des



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

personnes ayant reçu un diagnostic d'apnée du sommeil sont en surpoids. Les personnes atteintes du syndrome de Marfan ne sont généralement pas en surpoids, c'est pourquoi on soupçonne rarement l'apnée du sommeil ou on néglige souvent son diagnostic chez ces personnes.

L'apnée du sommeil semble plus fréquente dans la communauté de Marfan en raison d'anomalies au niveau de la tête et du visage, par exemple un tissu des voies respiratoires lâche, un palais très arqué et une rétrognathie (une déformation de la mâchoire caractérisée par une mâchoire petite ou enfoncée, ce qui peut provoquer une obstruction des voies respiratoires).

Des études ont démontré qu'une apnée du sommeil non traitée pouvait entraîner des contraintes sur les parois aortiques, ce qui est particulièrement préoccupant en cas de syndrome de Marfan. Pour cette raison, le diagnostic et le traitement de l'apnée du sommeil sont extrêmement importants si on la soupçonne. Si vous pensez que vous pourriez souffrir d'apnée du sommeil, il est important de consulter un pneumologue (médecin spécialiste des poumons) afin de la diagnostiquer correctement.

Les symptômes de l'apnée du sommeil sont des ronflements chroniques (permanents) et bruyants, des pauses dans les ronflements suivies de suffocation ou de halètement et des ronflements qui s'aggravent en dormant sur le dos et s'apaisent en dormant sur le côté. Souvent, les membres de la famille ou une personne avec qui vous dormez remarqueront ces symptômes avant vous. Les autres symptômes de l'apnée du sommeil sont la somnolence diurne, au travail ou en conduisant, des maux de tête matinaux et la bouche sèche ou un mal de gorge au réveil. La somnolence est présente chez les personnes souffrant d'apnée du sommeil, car pendant les pauses respiratoires ou en cas de respirations superficielles pendant le sommeil, les personnes passent d'un sommeil profond à un sommeil plus léger, ce qui réduit la qualité de son sommeil.

### **Comment traite-t-on les problèmes pulmonaires chez les personnes atteintes du syndrome de Marfan ?**

#### **Trouble ventilatoire restrictif**

Hormis la correction précoce de la déviation de la colonne vertébrale (scoliose) qui améliore la fonction respiratoire, les autres mesures chirurgicales destinées à normaliser les dimensions de la paroi thoracique ne sont pas toujours efficaces. C'est pourquoi les décisions concernant les options thérapeutiques doivent être personnalisées pour prendre en compte les préoccupations esthétiques et fonctionnelles spécifiques de chaque personne.

Le trouble respiratoire restrictif peut s'aggraver en présence d'une autre maladie des voies respiratoires, notamment l'asthme ou l'emphysème. L'oxygène d'appoint et la réadaptation pulmonaire sont recommandés pour améliorer la qualité de vie.

La réadaptation pulmonaire recouvre un ensemble d'activités et de traitements comprenant des conseils nutritionnels, des techniques d'économie d'énergie et des stratégies respiratoires dispensés par des spécialistes tels que des thérapeutes de la respiration, des kinésithérapeutes, des ergothérapeutes, des diététiciens ou des nutritionnistes, des psychologues ou des travailleurs sociaux. Le programme de réadaptation est personnalisé pour optimiser les performances physiques et sociales et convient à toute personne dont l'essoufflement a un impact sur la qualité de vie. Les objectifs de la réadaptation respiratoire sont généralement d'atténuer les symptômes d'essoufflement et d'accroître la capacité de fonctionnement des poumons. Les épreuves respiratoires qui visent à mesurer le fonctionnement des poumons peuvent ne pas progresser malgré une amélioration de la qualité de vie.

#### **Collapsus pulmonaire (pneumothorax)**

Le médecin qui ausculte le thorax avec un stéthoscope peut repérer des bruits respiratoires absents ou réduits au niveau du poumon affecté. Le diagnostic est confirmé par radiographie ou tomodensitométrie du thorax et par analyse des gaz du sang artériel (mesure de la quantité d'oxygène et de dioxyde de carbone dans le sang). L'ampleur du pneumothorax spontané permet de déterminer l'évolution probable de la maladie et le meilleur traitement.



Si vous observez l'un des symptômes de pneumothorax, il est important de consulter immédiatement un médecin pour connaître la gravité du collapsus pulmonaire. Vous devez également avertir les chirurgiens de votre syndrome de Marfan et leur dire que vous pourriez nécessiter une chirurgie aortique à l'avenir. Cette précaution aidera le chirurgien à établir une recommandation thérapeutique appropriée.

Un collapsus pulmonaire « de faible importance » est traité à l'hôpital par une oxygénothérapie et du repos. Dans certains cas, un professionnel de santé évacue l'air en excès de la région qui entoure le poumon avec une aiguille, afin que celui-ci puisse prendre une pleine expansion. Souvent, un pneumothorax de faible importance disparaît de lui-même, sans traitement.

On traite un pneumothorax « modéré à important » en évacuant l'air à l'aide d'un drain thoracique (insertion d'un tube entre les côtes dans l'espace qui entoure les poumons pour faciliter l'évacuation de l'air, ce qui permet à nouveau son expansion) et éventuellement une pleurodèse si le poumon ne parvient pas à se regonfler seul. La pleurodèse est un acte chirurgical qui consiste en la « scarification » de la surface du poumon pour fixer le poumon à la paroi thoracique. Elle est utile au traitement du pneumothorax et permet d'éviter les récurrences (survenue d'un autre pneumothorax).

La meilleure méthode de pleurodèse pour les personnes atteintes du syndrome de Marfan est mécanique et non chimique. Une pleurodèse mécanique est réalisée manuellement par un chirurgien. Le chirurgien frotte doucement la plèvre (le tissu fin qui tapisse la cavité thoracique et entoure les poumons) avec un morceau de gaze. La pleurodèse mécanique rend la plèvre rugueuse de sorte qu'après la cicatrisation de l'abrasion, le poumon adhère à la paroi thoracique. La pleurodèse mécanique est la méthode privilégiée chez les personnes atteintes du syndrome de Marfan, car elle facilite les chirurgies cardiaques futures si elles sont nécessaires. Les médecins en charge des personnes atteintes du syndrome de Marfan doivent assumer que tous les patients Marfan nécessiteront éventuellement un remplacement aortique à un moment de leur vie.

### **Emphysème**

Le traitement classique de l'emphysème est l'oxygénothérapie, un traitement bronchodilatateur (un médicament qui dilate les bronches) et un traitement agressif des infections. Des études sont en cours pour vérifier si d'autres méthodes pourraient être utiles.

### **Asthme**

La plupart des personnes atteintes du syndrome de Marfan prennent des médicaments appelés bêtabloquants pour soulager la pression exercée sur l'aorte. Cependant, les bêta-agonistes, qui ont l'effet contraire, constituent le traitement classique de l'asthme. Puisqu'il ne faut pas utiliser de bêtabloquants chez les enfants souffrant d'asthme sévère ou du syndrome de Brooks, il faut parler des autres options avec votre médecin.

### **Apnée du sommeil**

L'apnée du sommeil est diagnostiquée à l'aide d'études du sommeil et d'un examen clinique. Les études du sommeil sont des tests qui mesurent la qualité de votre sommeil et la manière dont votre corps réagit aux problèmes de sommeil. Un médecin peut suggérer une étude du sommeil appelée polysomnographie ou une surveillance à domicile à l'aide d'un dispositif portable.

Lors de l'examen clinique, le médecin recherche du tissu supplémentaire ou de grande taille. Les enfants chez lesquels on soupçonne une apnée du sommeil peuvent avoir des amygdales hypertrophiées. Les adultes chez lesquels on soupçonne une apnée du sommeil peuvent avoir une luette (le tissu qui pend au milieu, à l'arrière de la bouche) ou un palais mou (la partie supérieure de la bouche au-dessus du pharynx) hypertrophié(e).

Un polysomnographe (PSG) enregistre la quantité d'oxygène dans le sang, les mouvements de l'air par le nez lors de la respiration, des ronflements et des mouvements du thorax. Un PSG est souvent réalisé dans un centre



du sommeil ou un laboratoire du sommeil. Un test du sommeil à domicile avec un dispositif portatif mesure en partie les mêmes choses qu'un PSG, mais au lieu d'être réalisé dans un centre ou un laboratoire du sommeil, il s'effectue à la maison, dans le confort de son propre lit.

Pour les cas bénins d'apnée du sommeil, le traitement peut comprendre certains changements de mode de vie et l'utilisation d'une prothèse buccale appelée orthèse d'avancée mandibulaire. Cette orthèse abaisse la mâchoire et la langue pour maintenir les voies respiratoires ouvertes pendant le sommeil.

De nombreux experts considèrent que la pression positive continue (PPC) est le traitement le plus efficace pour les cas modérés à sévères d'apnée du sommeil. Un appareil nasal de PPC fournit de l'oxygène d'appoint. Un masque, porté sur le nez et/ou la bouche pendant que la personne dort, est fixé à un appareil qui administre un flux d'air continu dans les narines pour insuffler doucement de l'air dans le pharynx. La pression positive du flux d'air dans les narines aide à maintenir les voies respiratoires ouvertes pendant le sommeil afin de ne pas gêner la respiration.

Dans certains cas, les personnes atteintes du syndrome de Marfan ont des difficultés à trouver un masque de PPC qui s'ajuste bien. C'est pourquoi elles doivent essayer plusieurs masques avant de trouver celui qui leur convient. Elles peuvent également avoir besoin d'un type particulier de prothèse buccale (orthèse d'avancée mandibulaire) ou d'un autre accessoire pour faciliter l'ajustement du masque.

Certaines personnes souffrant d'apnée du sommeil peuvent tirer profit d'une intervention chirurgicale. Cette intervention est destinée à élargir les voies respiratoires. Elle consiste généralement à rétrécir, rigidifier ou éliminer le tissu excédentaire dans la bouche et le pharynx ou à replacer la mâchoire inférieure. L'ablation chirurgicale des amygdales peut être utile chez les enfants si celles-ci bloquent les voies respiratoires.

### Que pouvez-vous faire au quotidien ?

Vous pouvez faire plusieurs choses au quotidien pour prendre soin de vos poumons lorsque vous êtes atteint du syndrome de Marfan. Même s'il est naturel de ne pas vouloir penser aux urgences, comme un collapsus pulmonaire soudain, bien connaître votre maladie et vous préparer à faire face aux urgences peut vous aider, vous et votre famille, à être plus confiants au quotidien en sachant comment réagir en cas de besoin. Prendre soin de vous de cette manière est un volet essentiel si vous souffrez du syndrome de Marfan ou d'une maladie apparentée.

Voici certaines mesures que vous pouvez prendre, vous et votre famille, sur une base régulière et quand l'urgence se présente.

Prenez soin de vos poumons

Soins de routine

- Consultez un pneumologue pour passer une épreuve fonctionnelle respiratoire.
- Suivez vos programmes thérapeutiques axés sur la prise en charge de vos problèmes pulmonaires éventuels.
- Évitez ou arrêtez de fumer. Si vous êtes atteint du syndrome de Marfan ou d'une maladie apparentée, la probabilité de problèmes pulmonaires devrait vous inciter fortement à éviter toutes les formes de tabagisme ou à les cesser.

Collapsus pulmonaire soudain

- Évitez toutes les activités au cours desquelles vous pourriez être confronté à des changements rapides de pression atmosphérique. Les poumons des personnes atteintes du syndrome de Marfan étant plus enclins au collapsus, il est important d'éviter les activités qui pourraient s'accompagner de changements rapides de la pression atmosphérique (notamment le parachutisme, la plongée sous-marine et les vols en avion non pressurisé).



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

- Si vous présentez l'un des signes ou symptômes de collapsus pulmonaire, consultez immédiatement un médecin pour en évaluer la gravité.
- Soyez préparé à toute situation d'urgence. Remplissez notre trousse de préparation aux urgences, téléchargeable à partir de notre site Internet et emportez-la avec vous au service des urgences si vous avez besoin de vous y rendre.

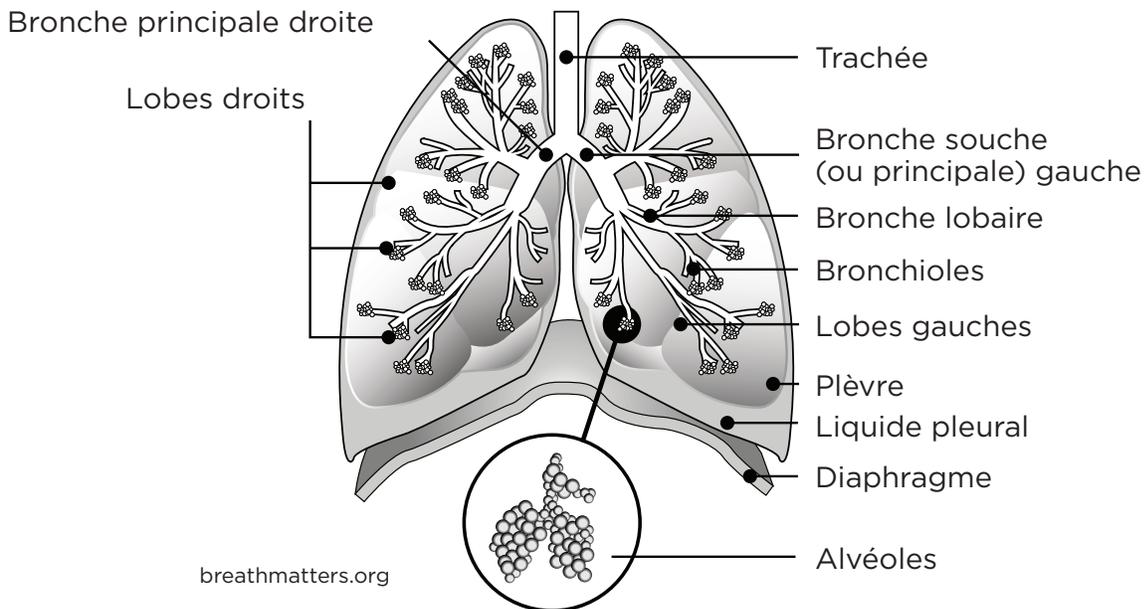
#### Apnée du sommeil

- Évitez l'alcool et les médicaments provoquant de la somnolence. Il rendent l'ouverture du pharynx plus difficile pendant le sommeil.
- Dormez sur le côté plutôt que sur le dos pour vous aider à maintenir votre pharynx ouvert.
- Si vous fumez, arrêtez.

#### 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](http://Marfan.org/Ask).
- Consultez notre site Internet à l'adresse [Marfan.org](http://Marfan.org). Vous pouvez imprimer les informations qui vous intéressent et poser vos questions en ligne.

**Figure 1. Le poumon**



Avril 2021



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