

DIAGNOSTIC DU SYNDROME DE MARFAN

Le syndrome de Marfan est une maladie grave dont certaines complications peuvent être mortelles. Les progrès réalisés dans les soins médicaux permettent désormais aux personnes atteintes du syndrome de Marfan d'avoir une espérance de vie normale si elles reçoivent un diagnostic et un traitement adapté.

Le plus souvent, le syndrome de Marfan affecte le cœur, les vaisseaux sanguins, les os, les articulations et les yeux.



Qu'est-ce que le syndrome de Marfan ?

Le syndrome de Marfan est une maladie qui touche le tissu conjonctif du corps. Le tissu conjonctif maintient toutes les parties du corps ensemble et intervient dans le contrôle du profil de croissance du corps. Le tissu conjonctif est présent dans l'ensemble du corps. C'est pourquoi les caractéristiques du syndrome de Marfan peuvent se manifester dans de nombreuses parties distinctes du corps. Le plus souvent, la maladie affecte le cœur, les vaisseaux sanguins, les os, les articulations et les yeux. Parfois, les poumons et la peau sont également atteints. Le syndrome de Marfan n'a aucun impact sur l'intelligence.

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 modification est responsable des caractéristiques du syndrome de Marfan et entraîne des problèmes médicaux.

De quelle manière le syndrome de Marfan se transmet-il ?

- Près de 75 % des personnes atteintes du syndrome de Marfan le reçoivent de l'un de leurs parents qui a cette maladie.

THE **MARFAN**
FOUNDATION



Marfan.org

Envoyez vos questions à notre Centre d'aide et de ressources : Marfan.org/Ask

- Environ 25 % des personnes atteintes du syndrome de Marfan ne le reçoivent pas de l'un de leurs parents : leur maladie est le résultat d'une mutation spontanée et elles sont alors le premier membre de la famille à être atteint.
- Les personnes atteintes du syndrome de Marfan ont une probabilité de 50 % de transmettre la mutation à chaque fois qu'elles ont un enfant.
- Le syndrome de Marfan touche environ 1 personne sur 5 000 hommes et femmes de toutes origines ethniques.

Quelles sont les caractéristiques du syndrome de Marfan ?

Les caractéristiques du syndrome de Marfan se manifestent dans de nombreuses parties différentes du corps. Il est rare qu'une personne les présente toutes. Certaines caractéristiques du syndrome de Marfan sont faciles à repérer. Des examens spécifiques sont nécessaires pour pouvoir détecter d'autres caractéristiques, telles que les problèmes cardiaques. Les caractéristiques et régions touchées fréquentes comprennent :

Cœur et vaisseaux sanguins

- Hypertrophie ou renflement de l'aorte, le principal vaisseau sanguin transportant le sang à partir du cœur (dilatation ou anévrisme aortique)
- Déchirure de la paroi interne de l'aorte qui provoque la circulation de sang entre les couches de la paroi aortique (dissection aortique)
- « Ballonnement » de la valve mitrale (prolapsus de la valve mitrale)

Os et articulations

- Bras et jambes de longueur disproportionnée
- Type corporel grand et mince
- Déviation de la colonne vertébrale (scoliose ou cyphose)
- Thorax rentrant/creux/en entonnoir (pectus excavatum) ou saillant/bombé/en carène (pectus carinatum)
- Doigts longs et fins
- Articulations souples
- Pieds plats
- Palais fortement arqué
- Chevauchement des dents

Yeux

- Forte myopie
- Déplacement du cristallin
- Décollement de la rétine
- Glaucome ou cataracte précoce

Autres systèmes corporels

- Vergetures sur la peau qui ne s'expliquent pas par une grosseur ou une prise/perte de poids
- Collapsus pulmonaire soudain (pneumothorax spontané)
- Élargissement ou gonflement du sac dural entourant la moelle épinière (ectasie durale)



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

Si vous êtes atteint du syndrome de Marfan, vous naissez avec, même s'il est possible que vous en remarquiez les caractéristiques tard au cours de votre vie. Les caractéristiques du syndrome de Marfan peuvent se manifester à tout âge, y compris chez les nourrissons, les adolescents et les adultes d'âge plus avancé. Elles peuvent empirer au fil de l'âge.

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 cette maladie. Comme le syndrome de Marfan est une maladie rare, ce ne sont pas tous les médecins qui le connaissent. Dans l'idéal, un médecin généticien (un médecin spécialisé dans les maladies génétiques) coordonne le processus de diagnostic. Si vous ne pouvez pas consulter un médecin généticien, consultez un cardiologue (médecin spécialiste du cœur). Vérifiez que ce cardiologue a traité auparavant des personnes atteintes du syndrome de Marfan.

Il est possible de présenter certaines caractéristiques du syndrome de Marfan, mais pas suffisamment pour en confirmer le diagnostic. La seule manière d'en avoir la certitude est de consulter un médecin qui connaît bien ce syndrome.

Pour trouver un médecin :

- Contactez notre Centre d'aide et de ressources, Marfan.org/Ask
- Interrogez notre répertoire des établissements médicaux sur notre site Internet, Marfan.org
- Demandez à votre médecin traitant de vous recommander
- Appelez le service de répertoire des médecins de l'hôpital de votre région
- Contactez votre compagnie d'assurance

Renseignez-vous sur les antécédents médicaux de votre famille. Vous pouvez télécharger le kit des antécédents médicaux familiaux à partir de notre site Internet pour y inscrire des renseignements, y compris :

- Les maladies, chirurgies et hospitalisations antérieures
- Les traitements médicamenteux
- Les raisons pour lesquelles vous soupçonnez un syndrome de Marfan chez vous ou l'un de vos proches
- Les membres de la famille atteints ou probablement atteints du syndrome de Marfan
- Les membres de la famille décédés à la suite d'un problème cardiaque ou vasculaire

Comment diagnostique-t-on le syndrome de Marfan ?

Le diagnostic du syndrome de Marfan peut souvent être établi à partir d'examen de plusieurs parties du corps réalisés par des médecins expérimentés dans les troubles du tissu conjonctif. L'évaluation comprend :

- 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 :

- 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).



Envoyez vos questions à notre Centre d'aide et de ressources :
Marfan.org/Ask

- 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 avant cet examen.

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.

Devriez-vous envisager un dépistage génétique ?

Les analyses génétiques servant au diagnostic des maladies génétiques peuvent être très complexes. La contribution d'un généticien ou d'un conseiller en génétique pourrait être nécessaire pour bien comprendre les capacités et les limites du dépistage génétique pour le syndrome de Marfan. Des analyses génétiques seules ne permettent pas de savoir si vous présentez ou non le syndrome de Marfan. Voici quelques cas pour lesquels un dépistage génétique pourrait être utile :

- Un enfant qui ne possède pas de caractéristiques visibles de Marfan, mais dont un parent en est atteint, doit être surveillé régulièrement si son test de dépistage génétique est positif.
- Les individus qui présentent l'une des caractéristiques principales du syndrome de Marfan (dilatation ou dissection aortique ou déplacement du cristallin), mais n'ont pas d'autres signes évidents de la maladie, nécessitent une surveillance complémentaire si le dépistage génétique est positif.
- Lorsqu'il est impossible de poser un diagnostic d'après un examen clinique seul, un dépistage génétique pourrait être utile pour établir un diagnostic différentiel (le diagnostic d'une maladie apparentée).
- Les familles ayant des antécédents d'anévrisme ou de dissection aortique peuvent décider de se soumettre à des analyses génétiques pour identifier les membres de la famille qui pourraient être à risque.
- Les adultes atteints du syndrome de Marfan qui souhaitent avoir des enfants peuvent envisager des analyses génétiques pour un diagnostic préimplantatoire ou prénatal (les options permettant d'avoir un bébé sans syndrome de Marfan).

Vous pouvez trouver des informations complémentaires dans nos ressources sur le dépistage génétique pour le syndrome de Marfan à l'adresse Marfan.org.

Quels sont les résultats possibles de l'évaluation diagnostique ?

- Syndrome de Marfan : si vous présentez une quantité suffisante des caractéristiques de la maladie pour répondre aux critères diagnostiques du syndrome de Marfan.
- Maladie non spécifique touchant le tissu conjonctif : si vous présentez une quantité insuffisante des caractéristiques du syndrome de Marfan. Des échocardiogrammes de suivi pourraient être recommandés.



Envoyez vos questions à notre Centre d'aide et de ressources :
Marfan.org/Ask

- Syndrome de Marfan possible : si vous possédez une mutation confirmée du gène FBN1 (identifiée par des analyses génétiques), mais que les mesures de votre culot aortique sont trop faibles pour répondre aux critères diagnostiques du syndrome de Marfan.
- Une autre maladie génétique : si vous ne répondez pas aux critères diagnostiques du syndrome de Marfan, mais que vous êtes atteint d'une autre maladie génétique comme le syndrome d'Ehlers-Danlos, le syndrome de Loeys-Dietz, le syndrome MASS, l'anévrisme aortique familial, le syndrome de Stickler, le syndrome d'ectopie du cristallin ou le syndrome de prolapsus de la valve mitrale.
- Aucun diagnostic spécifique : si vous possédez des caractéristiques du syndrome de Marfan, mais que vous ne répondez pas aux critères diagnostiques des maladies connues du tissu conjonctif.

De nombreuses personnes présentant des caractéristiques du syndrome de Marfan (que celui-ci soit diagnostiqué ou non) ont besoin d'un traitement médical et de soins de suivi. Assurez-vous de parler avec votre médecin des soins adaptés à votre situation.

Quels peuvent être certains des effets émotionnels et psychologiques du syndrome de Marfan ?

Les personnes atteintes d'une maladie génétique sont parfois confrontées à des problèmes sociaux et émotionnels. Une telle maladie nécessite souvent un changement de perspective et de mode de vie. Un adulte à qui on annonce un diagnostic du syndrome de Marfan peut ressentir de la colère ou de la peur. Il peut avoir la crainte de transmettre la maladie à ses enfants ou s'inquiéter des conséquences génétiques pour ses frères et sœurs.

Les parents et les frères et sœurs d'un enfant ayant reçu un diagnostic du syndrome de Marfan peuvent se sentir tristes, en colère et coupables. Il est important que les parents sachent qu'ils ne sont aucunement responsables de la maladie de leur enfant.

Il est conseillé à certaines personnes atteintes du syndrome de Marfan de limiter leurs activités. La maladie peut nécessiter un ajustement du mode de vie qui peut être difficile à accepter.

La vie des enfants et des adultes atteints du syndrome de Marfan est facilitée lorsqu'ils disposent de soins médicaux adaptés, d'informations précises et d'un soutien social. Des conseils en génétique peuvent permettre de mieux comprendre la maladie et ses conséquences possibles. Vous pouvez également contacter notre Centre d'aide et de ressources pour en savoir plus sur l'aide dont vous pouvez bénéficier dans votre région et en ligne.

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.
- Consultez notre site Internet à l'adresse 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