

VIVRE AVEC...

LE SYNDROME DE MARFAN. Une maladie génétique rare peu connue, aux symptômes cliniques variés (yeux, squelette, cœur, poumon...) et mortelle si elle n'est pas diagnostiquée.

Un patient non diagnostiqué est un patient en danger

TÉMOIGNAGE DE CORINNE

COMMENTAIRES DE FRANÇOISE STEINBACH

Association Marfans

www.assomarfans.fr

fsteinbach.
assomarfans
@gmail.com

F. Steinbach déclare n'avoir aucun lien d'intérêts.

TÉMOIGNAGE DE CORINNE, 40 ANS

On a diagnostiqué mon syndrome de Marfan en 2010, lors du diagnostic fortuit d'un anévrisme de l'aorte ascendante avec dissection à la suite d'une consultation chez le médecin généraliste pour une bronchite... Bref, beaucoup de chance pour moi qui ne savais pas que j'étais touchée par cette maladie rare et qui n'avais jamais consulté un cardiologue.

Passée la sidération de l'intervention chirurgicale, du diagnostic clinique et des explications du généticien sur les symptômes et la transmission de la maladie, j'ai compris que tous les problèmes que j'avais depuis l'enfance n'en faisaient en fait qu'un seul : des pieds difficiles à chauffer car déformés et plats, une silhouette de grand échalas avec des jambes et des bras ressemblant à des baguettes informes, une scoliose lombaire fortement prononcée pour laquelle j'avais dû porter un corset à l'adolescence, source aujourd'hui de divers maux de dos, une très forte myopie, une cataracte précoce, des mains tellement grandes et souples que mon destin paraissait tout tracé, sage-femme ou pianiste... Je voulais qu'on me « coupe les côtes qui ressortaient », oui, en fait, j'avais et j'ai toujours un thorax dit « en carène », ah ! là là, le complexe du maillot de bain, je le traîne encore derrière moi comme un boulet

qui n'a guère perdu de poids. Et bien d'autres imperfections encore. Personne n'a jamais compris que je ne sois jamais parvenue à grimper à la corde... en fait c'est normal, les patients Marfan ont une masse musculaire peu développée. J'ai consulté des spécialistes divers tout au long de ma vie, mais aucun n'avait fait le lien avec le syndrome de Marfan. Fort heureusement, on n'a pas obligatoirement tous les symptômes possibles répertoriés et c'est ce qui fait la difficulté du diagnostic. Entre-temps, les choses se sont un peu dégradées chez moi sur le plan squelettique et cardiaque.

COMMENTAIRE DE L'ASSOCIATION MARFANS

Le syndrome de Marfan est une atteinte des tissus conjonctifs qui touche environ 1 personne sur 5 000, soit près de 12 000 personnes en France. Une maladie génétique due à la déficience d'un gène entraînant

une production anormale de la fibrilline 1, protéine indispensable à la solidité des tissus de soutien de l'organisme. Peuvent être concernés (de façon variable selon les individus) les ligaments, les os, les yeux, l'appareil pulmonaire et le système cardiovasculaire avec une fragilité aortique.

Les atteintes du système cardiovasculaire représentent le principal danger de la maladie. Elles ont longtemps été responsables d'une mortalité précoce, vers 35-40 ans. La paroi de l'aorte se distend progressivement et finit par se fissurer, ce qui peut entraîner la mort.

Ce témoignage aborde une problématique typique des maladies rares : la difficulté de poser un diagnostic. Le diagnostic de syndrome de Marfan est parfois difficile à affirmer : il repose sur la présence de différents signes dans différents appareils, et nécessite donc souvent la confrontation de l'avis de différents spécialistes. Faire le diagnostic est pourtant important : depuis la prise en charge des patients, les progrès du traitement médical

DEUX SIGNES À RECHERCHER EN FAVEUR DU SYNDROME DE MARFAN

- Le signe du poignet : le sujet peut entourer son poignet avec le pouce et l'auriculaire de son autre main avec dépassement d'une phalange.
- Le signe du pouce ou signe de Steinberg : quand le patient recouvre son pouce dans sa paume avec ses autres doigts, au moins une phalange du pouce dépasse du rebord de la main.

VIVRE AVEC... LE SYNDROME DE MARFAN

(bêtabloquants), de la surveillance (échocardiographie) et du traitement chirurgical (remplacement de l'aorte ascendante, plastie mitrale...), l'espérance de vie des patients atteints par ce syndrome a gagné plus de 30 ans et se rapproche de celle de la population normale. Corinne a eu beaucoup de chance d'avoir eu une bronchite qui a poussé le médecin généraliste à orienter sa patiente vers un cardiologue. Elle a pu être opérée à temps. La maladie peut être évoquée par le morphotype de l'enfant, qui est longiligne (grande taille associée à une déformation de la colonne vertébrale) avec une hyperlaxité ligamentaire, mais le tableau est souvent pauvre les premières années et se complète avec la croissance de l'enfant. L'atteinte oculaire la plus typique est l'ectropie du cristallin. Il peut exister aussi une myopie plus ou moins forte dès le plus jeune âge, puis plus tard, un

glaucome ou une cataracte précoce. L'atteinte cardiaque conditionne le pronostic vital. La plus grave est celle de l'aorte avec un risque de dissection, de dilatation voire de rupture. Les valves mitrale et aortique peuvent être également touchées. L'atteinte squelettique concerne des sujets majoritairement de grande taille avec l'apparition d'une déformation vertébrale. Le thorax peut être déformé, thorax soit creux soit bombé. Les doigts sont longs et fins parfois atteints par une arachnodactylie évocatrice ([v. encadré](#)). Du fait de l'hyperlaxité ligamentaire, des entorses peuvent être fréquentes. La répétition de pneumothorax spontanés signe l'atteinte pulmonaire. Une mâchoire étroite, des dents chevauchantes, un visage long et étroit, des vergetures plus fréquentes que dans la population générale, peuvent compléter le tableau.

Au moindre doute, le pédiatre, médecin scolaire, médecin généraliste ou tout autre spécialiste consulté est invité à envoyer son patient vers le Centre national de référence (CNR) de l'hôpital Bichat à Paris ou l'un des 11 centres de compétences situés en métropole : Lille, Nancy, Strasbourg, Dijon, Lyon, Marseille, Toulouse, Bordeaux, Nantes, Rennes, Caen. Le syndrome de Marfan est une affection grave, qui peut être fatale si elle n'est pas détectée et traitée à temps. Les consultations multidisciplinaires sont incontournables pour poser un diagnostic fiable et salvateur. Certes, on ne peut pas guérir le syndrome de Marfan et chaque pathologie est traitée séparément mais l'aorte peut être surveillée par des examens non invasifs réguliers (échographies cardiaques) qui permettent d'intervenir chirurgicalement avant qu'il ne soit trop tard. ☈

SENSIBILISER LES SOIGNANTS



Une dissection aortique est potentiellement mortelle. Le diagnostic, c'est une vie sauve ou plusieurs (ascendants et descendants). Il faut impérativement sensibiliser toute la profession médicale aux signes cliniques et peut-être tout particulièrement les pédiatres, les médecins scolaires et les médecins généralistes. Il est également indispensable de sensibiliser le monde des urgents à l'écoute des patients qui se savent atteints de ce syndrome et qui savent reconnaître la douleur causée par une dissection de l'aorte. Malheureusement, nous avons encore eu plusieurs cas de prises en charge tardives car le patient n'a pas été « pris au sérieux » par les équipes aux urgences. L'association MARFANS et le centre national

de référence (CNR) de l'hôpital Bichat à Paris ont mis au point une nouvelle carte d'urgence en 2018, éditée par le ministère de la Santé. Les cartes sont distribuées par les médecins des consultations des centres spécialisés ou par l'association. Il est recommandé à tous les patients diagnostiqués de la porter sur eux en permanence et de la présenter en cas de problème.

L'association MARFANS, créée en 1995, informe les patients ayant un syndrome de Marfan ou un syndrome apparenté et leurs familles, et les conseille. Elle met à leur disposition une assistante sociale qui les aide si nécessaire à monter des dossiers de demande d'aides diverses. Elle entretient une étroite collaboration avec le CNR de l'hôpital Bichat à Paris mais également avec les centres de compétences en région. Grâce aux dons, l'association finance surtout de nombreux projets pour faire avancer la recherche, mais aussi tout projet visant à améliorer la qualité de vie des patients. L'association participe également régulièrement à des congrès médicaux dans le but

de sensibiliser les médecins au syndrome de Marfan pour favoriser un diagnostic des patients jeunes ou adultes avant qu'il ne soit trop tard.

Un livret d'informations sur les syndromes de Marfan et apparentés a été mis à jour par l'association MARFANS et réédité cette année grâce au soutien de la Fondation Groupama. Il est disponible gratuitement sur demande envoyée par mail à l'adresse contact@assomarfans.fr

