Tous à l'école

Marfan (Syndrome de)

Qu'est-ce que le syndrome de Marfan ?

C'est un syndrome d'origine génétique, qui a été décrit pour la première fois en 1896 par un médecin français, le Dr Antoine Marfan. Classiquement, le syndrome de Marfan associe une grande taille, une atteinte de l'appareil locomoteur (articulations très souples, scoliose...), des symptômes oculaires (myopie, anomalies du cristallin...) et des manifestations cardiovasculaires qui en font la gravité. La maladie s'exprime en fait de façon très diverse d'une personne à une autre, allant de formes frustes parfois méconnues à des formes graves. Abraham Lincoln, Niccolo Paganini et Sergheï Rachmaninov auraient été atteints d'un syndrome de Marfan.

Pourquoi ?

Dans le syndrome de Marfan, le tissu conjonctif qui assure le soutien, la protection et la cohésion des organes au sein de l'organisme, est altéré. Il est fragilisé, moins élastique et moins résistant aux contraintes physiques parce qu'il contient une quantité insuffisante d'une protéine appelée fibrilline, ou que celle-ci est anormale. Le plus souvent, c'est la présence d'une mutation (anomalie génétique) dans le gène FBN1, le gène qui commande la fabrication de fibrilline, qui est responsable de la maladie. Plus rarement, il s'agit d'une mutation dans un autre gène (TGFßR2).

Dans 75 % des cas, l'enfant atteint du syndrome de Marfan a reçu la mutation de l'un de ses parents, qui est donc également malade, parfois sans le savoir. Dans 25 % des cas, la mutation est apparue chez lui de novo c'est-à-dire par hasard (on parle de néo-mutation).

Le syndrome de Marfan se transmet selon un mode autosomique dominant , ce qui signifie que lorsqu'un parent est atteint, il a, à chaque grossesse, un risque sur deux de transmettre la maladie à son enfant. Une personne avec peu de signes cliniques peut avoir un enfant atteint d'une forme plus sévère et inversement.

Quels symptômes et quelles conséquences ?

Les manifestations du syndrome de Marfan évoluent avec l'âge : les symptômes sont généralement absents à la naissance et apparaissent progressivement au cours de la vie. La présentation et la gravité de la maladie sont variables d'une personne à une autre, y compris au sein d'une même famille, allant de formes frustres pouvant passer inaperçues à des formes sévères.

Les signes les plus précoces concernent généralement le système musculo-squelettique (os, ligaments et muscles). Les enfants atteints de syndrome de Marfan sont souvent grands et maigres, avec des doigts longs et effilés (arachnodactylie), des membres longs et parfois des pieds plats. Du fait d'une laxité excessive des ligaments, leurs articulations sont souvent très souples, ce qui les rend sujets aux entorses et aux luxations. En grandissant, beaucoup développent une scoliose (déformation en S de la colonne vertébrale) et d'autres, moins nombreux, une déformation du thorax (creux au niveau du sternum ou, au contraire, sternum bombé).

Le cœur et les parois des vaisseaux sanguins contiennent de la fibrilline. Des complications cardiovasculaires sont donc possibles. Les principales atteintes cardiaques concernent l'aorte (grosse artère dans laquelle le sang se jette à la sortie du cœur) et les valves cardiaques (petits clapets permettant d'isoler les cavités du cœur les unes des autres lors des contractions cardiaques). Dans le syndrome de Marfan, les parois de l'aorte sont moins élastiques et peuvent se dilater progressivement au cours du temps sous l'effet de la pression du sang (pression artérielle). Les valves cardiaques peuvent être altérées entraînant une absence d'étanchéité entre les différentes cavités cardiaques. La sévérité de ces manifestations, potentiellement graves, est très variable d'un enfant à un autre.

L'atteinte ophtalmologique est fréquente mais n'existe pas toujours. Une première atteinte est l'ectopie du cristallin. C'est un positionnement anomal du cristallin (lentille située à l'entrée de l'œil et qui accommode la vue afin qu'elle soit nette). Cette ectopie est la conséquence de la mauvaise qualité de la fibrilline qui compose les fibres qui maintiennent en place le cristallin. L'ectopie du cristallin peut être, soit sans retentissement sur la vue, soit responsable d'une myopie plus ou moins sévère, soit évoluer vers une luxation du cristallin, c'est-à-dire vers un déplacement brutal du cristallin. Cette luxation s'accompagne d'une diminution brutale et importante de la vue. Elle est favorisée par un choc sur l'œil ou sur la tête.

Une deuxième atteinte ophtalmologique est la myopie, qu’elle soit secondaire à l’ectopie du cristallin, ou existante de façon isolée. La myopie forte peut aussi générer des complications telles que des lésions de la rétine. La rétine est le tissu qui tapisse le fond de l'œil. Elle perçoit l'image et la transmet au cerveau par le nerf optique. Dans la myopie, la rétine peut se déchirer par endroits, voire se détacher complètement de son support : c'est le décollement de rétine. Ce décollement se traduit en premier par une apparition brutale d’un voile noir devant les yeux suivi rapidement d’une baisse importante de la vue. Pour préserver la vision, une opération chirurgicale est alors rapidement nécessaire.

Sur le plan pulmonaire, la survenue de pneumothorax, c'est-à-dire l'irruption anormale d'air dans la cavité pleurale (l’espace entre le poumon et la cage thoracique), est un peu plus fréquente chez les personnes atteintes de syndrome de Marfan par rapport à la population générale. Le pneumothorax se traduit par une gêne respiratoire d'apparition brutale accompagnée d'une douleur dans la poitrine.

Il n'y a pas de retard mental et classiquement pas de signe neurologique, même si du fait de la longueur et de la souplesse excessives de leurs doigts, certains peuvent avoir des difficultés en motricité fine, en graphisme ou en écriture. Ces troubles sont aggravés par un déficit visuel s'il en existe un. Le syndrome de Marfan, en tant qu'affection chronique, peut en outre avoir un retentissement psychoaffectif lié notamment aux difficultés d'acceptation de la maladie. Cela peut se traduire par une agitation psychomotrice, ou par une tendance à se mettre en retrait, associés ou non à des difficultés scolaires.

Quelques chiffres

La fréquence du syndrome de Marfan est difficile à évaluer car de nombreux cas sont probablement méconnus ; elle est estimée à environ 1/5 000 naissances en France, toutes origines géographiques confondues. Ainsi 10 à 15 000 personnes seraient concernées par cette maladie en France actuellement, aussi bien des hommes que des femmes. Dans 75 % des cas, la maladie est transmise par l'un des parents qui est donc également atteint, parfois sans le savoir. Dans 25 % des cas, il s'agit d'une forme *de novo*.

Traitement

À l'heure actuelle, il n'existe pas de traitement spécifique du syndrome de Marfan : on ne sait ni « réparer » le gène altéré, ni apporter la protéine manquante.

Les consultations médicales pluridisciplinaires et régulières ont pour but de dépister précocement d'éventuelles complications et de mettre en place sans retard un traitement adapté, notamment pour protéger le coeur. La surveillance repose sur un examen clinique attentif, un examen ophtalmologique complet et une échographie du coeur et de l'aorte de façon périodique. Il est important d'éviter les situations susceptibles de provoquer une élévation brutale de la tension artérielle. De ce fait certaines activités sportives sont interdites, en particulier les sports de contact et les sports de force pratiqués en apnée. Les sports d'endurance peuvent être pratiqués sans esprit de compétition. En pratique, il est important de se référer aux indications fournies dans le Projet d'accueil individualisé (PAI).

Sur le plan cardiaque, le plus souvent, dès que le diagnostic de syndrome de Marfan est établi, un traitement par un médicament « béta bloquant » est mis en route. Ce traitement ralentit le rythme cardiaque (le pouls) et en limite l'élévation de la tension artérielle qui pourrait abîmer la paroi des vaisseaux sanguins. Il permet ainsi de réduire le risque de dilatation de l'aorte. S’il y a eu une chirurgie des valves cardiaques, un traitement antibiotique est prescrit de façon préventive avant certains soins dentaires et certaines opérations chirurgicales, afin de prévenir le risque d'endocardite (inflammation de l'endocarde, le tissu qui tapisse l'intérieur du cœur). Si l'aorte est très dilatée ou s’il existe un dysfonctionnement important des valves, une opération de chirurgie cardiaque peut être nécessaire, ce qui reste assez rare pendant la période de l'enfance.

La prise en charge d'une ectopie du cristallin dépend de son retentissement sur la vue. Si le retentissement visuel est peu important, les lunettes permettent généralement d'obtenir une correction suffisante. Dans des formes plus évoluées, une opération chirurgicale peut s'avérer nécessaire. Lorsque la surveillance ophtalmologique révèle l'apparition de déchirures rétiniennes, un traitement au laser est entrepris pour réduire le risque d'évolution vers un décollement de rétine.

La prise en charge orthopédique peut comprendre des séances de kinésithérapie motrice en cas de douleurs dorsales ou de douleurs articulaires, le port de semelles orthopédiques si les pieds sont plats ou déformés, la confection d'un corset ou plus rarement une intervention chirurgicale pour empêcher l'aggravation d'une scoliose. Des séances de psychomotricité ou d'ergothérapie peuvent être prescrites s'il existe des troubles de la motricité fine ou de la coordination motrice.

Il existe un traitement permettant de réduire la taille finale adulte des enfant atteints d’un syndrome de Marfan ayant une taille prédictive supérieure ou égale à 1,85 m pour les filles et supérieure ou égale à 2 m pour les garçons, si l’enfant et sa famille sont demandeurs.

L'intérêt d'une prise en charge psychologique doit être évalué au cas par cas. Il peut exister parfois un retentissement psychologique qui peut s’exprimer par des troubles du comportement ou des difficultés scolaires.

Conséquences sur la vie scolaire (voir fiche Syndrome de Marfan, BEP)

Dans la majorité des cas, la maladie n'a pas d'incidence sur la scolarité.

Le sport à l’école et en dehors de l’école, sont le plus souvent autorisés et dépend évidemment de l’atteinte cardiaque. La fatigue doit être respectée et l’effort modéré (en-deçà du seuil d’essoufflement).

Le placement dans la classe dépend d’un éventuel trouble de la vue, même en cas de grande taille.

Plus rarement, l'existence d'un déficit visuel sévère, l’hyperlaxité, et/ou l’arachnodactylie, peuvent entraîner des difficultés en motricité fine, en particulier pour l’écriture et le graphisme. Dans ce cas des séances de psychomotricité ou d’ergothérapie peuvent être prescrites pour aider l’enfant, pendant ou en dehors du temps scolaire.

Toutes ces difficultés peuvent nécessiter la mise en place de divers aménagements ayant des incidences financières. Dans ce cas, il sera nécessaire que la famille s'adresse à la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) pour que soit élaboré et mis en œuvre un projet personnalisé de scolarisation (PPS) dans le cadre d'un plan de compensation du handicap (voir fiche spécifique).

À la cantine, le régime alimentaire doit être normal, diversifié et équilibré. Malgré un apport calorique qui peut être conséquent, la maigreur peut rester importante, surtout pendant la phase prépubertaire. Aucun complément alimentaire n’existe pour faire grossir les enfants, et ils peuvent être dangereux. Une activité physique régulière est conseillée pour éviter la fonte musculaire.

Quand faire attention ?

- L'apparition d'une douleur intense au niveau de la poitrine ou du ventre, ou la survenue brutale d'une gêne respiratoire nécessitent impérativement un avis médical en urgence (contacter le 115). Le protocole à suivre en cas d'urgence est aussi un des éléments à formaliser dans le PAI pour permettre à l'équipe pédagogique de ne pas se trouver démunie dans ces situations.

- En cas de baisse brutale de la vue, il faut avertir sans délai les parents afin qu'ils emmènent rapidement leur enfant chez un ophtalmologiste.

- Les parents doivent également être informés de l'apparition d'une fièvre ; s'il existe une anomalie des valves cardiaques, cette situation impose une consultation médicale.

- Du fait de leur grande taille, de leur silhouette un peu particulière, de certains traitements médicaux (port de corsets...) ou de la contre-indication de certaines activités sportives, les enfants atteints de syndrome de Marfan sont susceptibles de subir des moqueries, auxquelles il convient d'être particulièrement vigilant.

- Le traitement béta-bloquant peut générer une fatigabilité, ce dont il faut tenir compte.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ? (voir fiche Syndrome de Marfan, BEP)

Les aménagements seront discutés au cas par cas, en fonction des besoins de l'élève notamment en cas de :
- déficit visuel,
- scoliose,
- difficultés pour le graphisme ou l'écriture,
- fatigabilité de l'enfant.

L'avenir

Le pronostic du syndrome de Marfan s'est beaucoup amélioré depuis une trentaine d'années : l'administration précoce et prolongée du traitement béta-bloquant, la mise en place d'une surveillance régulière et les nouvelles techniques de chirurgie

vasculaire ont en effet permis de réduire considérablement la fréquence des complications cardiovasculaires sévères de la maladie. D'autres médicaments sont actuellement à l'étude et les progrès de la recherche permettront sans doute d'améliorer encore la prise en charge du syndrome de Marfan dans les années à venir.

Il est donc fondamental d'assurer à ces enfants une scolarisation de qualité afin d'envisager un large choix d'orientation professionnelle, au même titre que les enfants sans syndrome de Marfan. À l'âge adulte, il y a peu de restriction dans le choix d'un métier, en dehors des professions très physiques, nécessitant le port de charges lourdes ou de la manutention.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Maladies rares : aspects médicaux, BEP
Marfan (Syndrome de) : BEP
Cardiopathies congénitales ou l'enfant atteint d'une malformation du coeur

Associations

Association Marfans

Travailler ensemble

Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)
Psychomotricité
Projet d'Accueil Individualisé (PAI)

Liens

Le syndrome de Marfan : Fiche Orphanet
Document tous publics édité par Orphanet, un serveur d'information sur les maladies rares, qui détaille la clinique et les bases génétiques et de la prise en charge du syndrome de Marfan.

Site du centre de référence national du Syndrome de Marfan

Les problèmes de scolarité dans le syndrome de Marfan
Document du Centre de référence nationale sur les syndromes de Marfan et apparentés, localisé à l'hôpital Bichat, à Paris.

PNDS du Syndrome de Marfan
Document pour les professionnels de la santé, Le Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS), est élaboré par le centre de référence national, en lien avec la Haute Autorité de Santé (HAS), pour guider la prise en charge optimale et le parcours de soins d'un malade atteint d'une maladie rare.

Ressources documentaires

Carte personnelle d'informations et de soins "Syndrome de Marfan"
Document établi dans le cadre du plan Maladies Rares, par le Ministère de la Santé et des Solidarités, sous l'égide de la Direction générale de la santé, en collaboration avec les professionnels de santé et les associations de parents.

Guide pour les enseignants qui accueillent un élève présentant une déficience visuelle
Guide Handiscol publié par le ministère de l'Éducation nationale en collaboration avec l'INSHEA.

Glossaire

Antibiotiques

Grec : *anti* = contre ; *bios* = la vie.
Les antibiotiques sont des substances chimiques qui ont une action spécifique avec un pouvoir destructeur sur les micro-organismes (bactéries).

Autosomique

Grec : *autos* = soi-même ; *sôma* = corps.
Qui se rapporte aux chromosomes autosomes, qui ne sont pas les chromosomes sexuels.

Bradycardie

Grec *bradus*=lent et *kardia*= coeur.
La bradycardie correspond à un ralentissement des battements du coeur; elle peut être physiologique (normale) ou pathologique.

Cataracte

Opacification anormale du cristallin (voir ce terme), qui entraine une baisse de l'acuité visuelle (Voir ce terme).

Cristallin

Grec : *krystallos*= glace.
Le cristallin est une lentille transparente biconvexe située au sein de l'œil, derrière

l'iris. Sa courbure peut se modifier sous l'action de muscles intraoculaires. Ainsi, en fonction de la distance à laquelle se trouve l'objet regardé, la convexité du cristallin va varier et s'adapter pour que la vision reste nette (phénomène d'accommodation c'est-à-dire de mise au point).

Cyanose

Grec : *kuanos* = bleu.
La cyanose est la coloration bleuâtre ou mauve de la peau et des muqueuses causée par la présence en quantité anormalement élevée d'hémoglobine chargée de gaz carbonique dans les capillaires sanguins.

Dominante (maladie)

Une maladie génétique est dite dominante lorsqu'il suffit qu'une seule des deux copies du gène soit anormale pour entraîner la maladie (par opposition aux maladies récessives où il faut que les deux copies du gène soient mutées).

Gène

Grec : *genos* = race.
Unité d'information génétique constituée d'un petit fragment de la molécule d'ADN. Les gènes, porteurs des informations génétiques transmises au cours des générations, contiennent les données nécessaires à la fabrication d'une protéine.

Génétique

Grec : *genos* = race.
Science qui étudie la transmission des caractères anatomiques, cellulaires et fonctionnels des parents aux enfants.
Voir gène.

Hypoxie

Grec *hupo* = sous et *oxus*=" oxygène.
L'hypoxie correspond à une diminution de la quantité d'oxygène contenu dans le sang. Cette diminution peut avoir différentes causes, elle peut survenir aussi la nuit chez les personnes obèses ou sujettes à des apnées du sommeil.

Inflammation

Latin : *inflammare* = allumer.
Réaction pathologique qui s'établit à la suite d'une agression traumatique, chimique ou microbienne de l'organisme.

MDPH

Maison départementale des personnes handicapées.

Myopie

Difficultés à voir nettement des objets éloignés.

Orthopédie

Grec : *orthos* = droit ; *paidon* = enfant.
L'orthopédie est la discipline chirurgicale relative au traitement des lésions de l'appareil locomoteur. Ce mot, créé en 1741 par Andry, signifiait initialement « l'art de prévenir et de corriger dans les enfants les difformités du corps ».

Projet d'accueil individualisé (PAI)

Projet contracté entre la famille et l'école d'accueil, avec l'aide du médecin scolaire ou du médecin de PMI pour les enfants de moins de trois ans, chaque fois que l'état de santé d'un élève nécessite un aménagement significatif de son accueil à l'école ordinaire, mais n'engage pas des dispositifs spécialisés devant être validés par la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) (voir fiche spécifique).

Prodromes

Grec : *pro* = en avant et *dromos* = courir.
Ce sont les signes avant-coureurs d'un maladie ou d'un malaise

Projet personnalisé de scolarisation (PPS)

Il organise la scolarité de l'enfant à l'école, au collège ou en établissement spécialisé. Il est élaboré par l'équipe pluridisciplinaire d'évaluation, validé par la CDA (Commission des droits et de l'autonomie), deux instances de la Maison départementale des personnes handicapées. Les professionnels qui accompagnent l'enfant dans sa scolarité mettent en œuvre ce projet en collaboration avec la famille.

Rétine

Latin: *rete*= filets.
Tissu qui tapisse le fond de l'œil. La rétine contient des photorécepteurs, c'est-à-dire des cellules capables de percevoir les informations lumineuses, de les transformer en signal électrique puis de les transmettre au nerf optique. Il existe deux types différents de photorécepteurs : les cônes et les bâtonnets.

Scoliose

Grec : *skoliôsis* = tortueux.
Déformation évolutive, dans les trois plans de l'espace, de tout ou partie de la colonne vertébrale. C'est une déformation de la colonne vertébrale. Au lieu d'être

bien droite, la colonne vertébrale vrille (un peu comme un torchon que l'on tord pour essorer : tout d'abord le torchon est droit, mais si l'on tord plus, il se vrille comme un tire-bouchon). Par ailleurs, les côtes s'articulant avec la colonne vertébrale, la scoliose provoque une rotation également des côtes. Cela se traduit par une malformation de la cage thoracique (la fameuse bosse du bossu de Notre-Dame) qui, dans les cas extrêmes, peut gêner les mouvements de la respiration. Une scoliose est rarement présente dès la naissance et s'aggrave lors des phases de forte croissance comme l'adolescence.

Syncope

Du grec "couper d'avec ".
Perte de connaissance brutale et brève, avec retour rapide (<2 minutes) et spontané à un état de conscience normal.

Syndrome

Association de symptômes constituant ensemble le tableau clinique d'une maladie.

Syndrome CHARGE

Acronyme anglais : Coloboma, Heart defects, Atresia choanae, Retardation of growth and development, Genitourinary problems, Ear abnormalities).

Tachycardie

Grec : takhys = vite et kardia = coeur. La tachycardie est l'accélération des battements du coeur.

Enquête et partage

Enquête
Enquête de satisfaction et d'audience
Partage
Envoyer par mail

Tous à l'école