



Liberté • Égalité • Fraternité

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé
et des Solidarités

Direction Générale de la Santé

Informations et conseils

Syndrome de Marfan



Lisez attentivement ce document et conservez-le soigneusement avec la carte de soins. Il contient des informations sur la maladie, ses complications et leur prévention.

Le syndrome de Marfan, les règles d'or



1. Votre médecin traitant, en lien avec le médecin spécialiste du syndrome de Marfan, organise, avec vous, le suivi de votre pathologie et notamment la réalisation :

- des examens systématiques, le plus souvent annuels (échographie cardiaque, mesure du diamètre de l'aorte, examen ophtalmologique...)
- des examens complémentaires prescrits en fonction des problèmes de santé particuliers (imagerie du dos, des articulations...)


➔ Soyez attentifs à la réalisation de ce suivi médical.

2. Consultez en urgence à l'hôpital devant les signes d'alerte suivants :

- douleurs thoraciques intenses, dorsales ou abdominales (risque de dissection aortique)
- fièvre inexplicquée (risque d'infection cardiaque si une valve est endommagée)
- trouble de la vue (détachement de rétine)

➔ Et signalez immédiatement votre pathologie au médecin des urgences.

3. Faites connaître aux personnes de votre entourage les signes d'alerte en cas de complication de votre maladie, afin qu'elles puissent vous aider, si besoin, à consulter en urgence à l'hôpital. Informez-les que vous avez une carte de soins.

- 
- 4. Si vous prenez des anticoagulants,** veillez à faire contrôler régulièrement votre coagulation par des prises de sang, selon les prescriptions de votre médecin.
 5. Votre médecin vous recommandera, en fonction de l'évolution de votre état de santé, **les activités physiques** que vous pouvez pratiquer sans risque et celles qui vous sont contre-indiquées ou que vous pouvez réaliser avec précaution (sport, activités de la vie quotidienne). Suivez attentivement ces conseils.
 - 6. Surveillez la santé de vos dents.** En cas de soins dentaires, informez le dentiste de votre maladie, de votre traitement et demandez conseil à votre médecin sur les précautions à prendre (prescription éventuelle d'une antibiothérapie préventive).
 - 7. N'interrompez pas votre traitement** sans avis médical, même quand tout va bien.
 8. En cas de **projet de grossesse** ou de grossesse débutante, prévenez votre médecin.
 - 9. Portez toujours sur vous votre carte de soins** et présentez-la pour toute consultation médicale urgente ou non.



Définition

Le syndrome de Marfan est une maladie génétique héréditaire rare dans laquelle le tissu conjonctif est altéré.

Ce tissu assure le soutien des différents organes de l'ensemble de l'organisme.

Des organes très différents (yeux, cœur, articulations, os, muscles, poumons) peuvent être atteints. C'est pourquoi les consultations spécialisées dans le syndrome de Marfan regroupent différents spécialistes : cardiologue, orthopédiste, ophtalmologue, généticien, rhumatologue, pédiatre...

On estime qu'une personne sur 3 000 est porteuse d'un syndrome de Marfan, soit environ 20 000 malades en France.

Le syndrome de Marfan atteint aussi bien les garçons que les filles.

Il peut apparaître dès l'enfance ou ne se manifester qu'à l'âge adulte.



Cause

Le syndrome de Marfan est une maladie génétique, héréditaire, due à une altération d'un gène (=mutation).

Le gène, le plus souvent en cause, est responsable de la fabrication de la **fibrilline** entrant dans la composition du tissu de soutien conjonctif ; en cas de mutation du gène, le tissu conjonctif est altéré.

D'où vient la mutation ?


- 1^{er} cas : elle est transmise d'un des parents, lui-même porteur du gène muté (mutation héritée).
- 2^e cas : elle se produit chez une personne dont les parents ne sont pas porteurs du gène (néo-mutation).

Quelles conséquences ?

➔ Une personne ayant le gène muté risque de transmettre ce gène à ses enfants (risque d'une fois sur deux).

Lorsqu'une personne présente le syndrome de Marfan dans une famille, d'autres membres de la famille peuvent être porteurs, sans le savoir, du gène muté avec un risque d'être malades.

➔ **En pratique, ils doivent demander avis à leur médecin.**



Signes et conseils de prise en charge

Les manifestations du syndrome de Marfan sont variables selon les personnes et apparaissent souvent progressivement au cours de la vie :

■ **L'aorte** (= l'artère qui reçoit le sang du cœur et le distribue à l'ensemble de l'organisme) peut augmenter progressivement de diamètre (= anévrisme) et peut se rompre (= dissection aortique). C'est une complication très grave qui nécessite une intervention en urgence.


➔ **Toute douleur brutale dans la poitrine, l'abdomen ou le dos doit faire craindre une dissection aortique et nécessite d'appeler en urgence le SAMU en composant le « 15 » pour un transfert immédiat à l'hôpital.**

■ **Les valves du cœur** (= soupapes situées dans le cœur, empêchant le sang de revenir en arrière) peuvent parfois être altérées, d'où une gêne dans le fonctionnement du cœur.

➔ **Un suivi cardiologique régulier et un traitement médical adapté permettent de prévenir ou de prendre en charge efficacement cette situation.**

Toute valve cardiaque endommagée peut s'infecter (= endocardite), surtout après une intervention (pour des soins dentaires par exemple).

➔ **Avant tout soin dentaire, il faut informer votre dentiste et demander conseil à votre médecin traitant (au besoin, prescription d'une antibiothérapie préventive encadrant le soin) afin de limiter les risques d'infection.**



■ **Des troubles de la vision sont possibles** : la **myopie** est très fréquente. Le **crystallin** (lentille qui se trouve à l'intérieur de l'œil) **peut se déplacer ou se luxer**, nécessitant, parfois, une chirurgie et le port de lunettes ou de lentilles. Il existe un risque accru de **décollement de la rétine** qui nécessite une chirurgie en urgence.

➔ **Tout trouble brutal de la vision nécessite de consulter en urgence un ophtalmologiste**

■ **Il existe un risque de pneumothorax** (= issue brutale d'air dans l'enveloppe du poumon, la plèvre, par une déchirure du tissu pulmonaire); cette complication se manifeste par une gêne respiratoire et une douleur thoracique brutale.

➔ **Toute difficulté respiratoire brutale nécessite de consulter à l'hôpital en urgence**

■ **L'apparence physique peut être normale ou un peu modifiée** en raison de l'atteinte des os et des ligaments : grande taille avec aspect **longiligne**, membres et doigts très longs et fins, déviation de la colonne vertébrale (scoliose), ligaments articulaires trop souples avec un risque accru d'entorse. La peau est plus fine et fragile (risque de vergetures précoces).

Pour éviter les complications ou pour y faire face plus efficacement, suivez les règles d'or.

→ → → → → → → → → → → →

Pour toute information concernant la maladie, consultez :

(For further information on this disease)

> le site du centre de référence Marfan (France), tél. : 01 49 09 59 44
site internet : **www.pifo.uvsq.fr/hebergement/marfan**

> le site « Orphanet » : **www.orpha.net**
rubrique « Marfan »

> le site de l'AFSM : **www.vivremarfan.org**



Liberté • Égalité • Fraternité

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé
et des Solidarités

Direction Générale de la Santé



Association Française du Syndrome de Marfan

Association Française
du Syndrome de Marfan, AFSM
13 allée des Terrasses, 77200 Torcy
01 64 62 03 75

En cas de perte de la carte, prière de retourner ce document à son titulaire.