

La dissection aortique dans le syndrome de Marfan : une urgence parfois sous-estimée...

Françoise STEINBACH (fsteinbach.assomarfans@gmail.com)

Rappelons tout d'abord les grandes lignes de ce qu'est le syndrome de Marfan : une des environ 7 000 maladies rares répertoriées à ce jour, mais surtout une maladie rare potentiellement mortelle si elle n'est pas diagnostiquée à temps.

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. Cette maladie d'origine génétique se transmet sur le mode autosomique dominant, ce qui signifie qu'un enfant sur deux risque d'être atteint, indépendamment du sexe, si l'un de ses deux parents est atteint. Mais elle peut également se déclarer suite à une mutation dite spontanée (c'est-à-dire non héritée ou de novo). On estime que ces cas représentent environ 20 à 30 % des patients atteints.

Le syndrome est une maladie à atteinte multisystémique. Dans la majorité des cas, il est dû à des mutations dans le gène FBN1 qui code pour la fibrilline-1, une protéine essentielle du tissu conjonctif, tissu de soutien de nombreux organes. Le patient atteint peut donc présenter des symptômes cliniques dans différents systèmes, avec des degrés variables de gravité selon les individus. L'expressivité de la maladie ne peut être prédite même si la mutation a été identifiée. Pour diagnostiquer le syndrome de Marfan, on utilise en premier lieu des critères cliniques, connus sous le nom de critères de Ghent (voir tableau ci-après), avant de procéder à une recherche génétique de la mutation.

Dans les organes atteints, on répertorie :

- Le système cardio-vasculaire : une dilatation progressive de l'aorte s'accompagne de la formation d'anévrismes et/ou de risque élevé de dissection aortique de type A et B. Un anévrisme de l'aorte ascendante fait suspecter un diagnostic de syndrome de Marfan.

Un prolapsus de la valve mitrale est également très souvent constaté, avec une fragilité des tissus valvulaires.

- Le système musculo-squelettique : on constate souvent, mais pas toujours, une dolichosténomélie (longueur excessive des extrémités), une grande taille, une arachnodactylie, une hypermobilité articulaire, une scoliose, une protusion acétabulaire, une déformation du thorax en pectus (excavatum ou carinatum), des degrés différents d'hyperlaxité, des déformations au niveau des pieds. Les patients ne présentent pas nécessairement la totalité de tous ces signes cliniques.

- Le système oculaire : la principale atteinte ophtalmologique comporte une subluxation ou une ectopie du cristallin et/ou éventuellement une forte myopie présente dès le plus jeune âge. On note également des risques de cataracte précoce, de glaucome et de décollement de rétine.

Des signes considérés comme mineurs peuvent compléter le tableau clinique au niveau pulmonaire (pneumothorax spontanés), cutané (vergetures) et de la dure-mère (ectasie au niveau lombo-sacré). Rappelons tout d'abord les grandes lignes de ce qu'est le syndrome de Marfan : une des environ 7 000 maladies rares répertoriées à ce jour, mais surtout une maladie rare potentiellement mortelle si elle n'est pas diagnostiquée à temps.

Cette liste n'est pas exhaustive et surtout, la multiplicité des symptômes peut rendre complexe la pose du diagnostic, problématique typique des maladies rares. Des consultations pluri- et interdisciplinaires sont mises en place dans les différents Centres de Référence (Hôpital Bichat Paris) et Centres de Compétences du territoire français (Lille, Strasbourg, Nancy, Dijon, Lyon, Marseille, Toulouse, Bordeaux, Nantes, Rennes, Caen) et de l'outre-mer (La Réunion), pour confronter l'avis de différents spécialistes et faciliter ainsi la pose du diagnostic, une première étape capitale dans la survie d'un patient atteint du syndrome de Marfan.

L'atteinte majeure au niveau aortique (anévrismes, dissections) pourra être alors surveillée et une intervention à froid permettra d'agir avant l'apparition du risque vital, les risques d'une intervention à froid étant mieux maîtrisés que ceux d'une intervention en urgence. Le recours systématique à un Centre de référence/compétences est d'autant plus important qu'il existe également des formes d'atteinte aortique d'origine génétique dites « apparentées » au syndrome de Marfan, dans lesquelles seule l'atteinte aortique est présente et les autres signes cliniques peuvent être absents. En d'autres termes, ce n'est pas parce qu'un(e) patient(e) ne présente pas de critère de Ghent qu'il ne peut pas être atteint d'une maladie génétique touchant l'aorte.

En effet, plus d'une vingtaine de gènes en dehors du gène FBN1 sont impliqués dans ce type de maladie. Depuis la prise en charge des patients porteurs de ce type d'anomalies génétiques, les progrès du traitement médical (bêta-bloquants), de la surveillance (échocardiographie) et du traitement chirurgical (remplacement de l'aorte ascendante, de la valve aortique, plastie mitrale...), ont permis d'accroître l'espérance de vie des patients porteurs de ce syndrome de plus de 30 ans. Elle est aujourd'hui proche de celle de la population générale. L'association MARFANS, créée en 1995, forte de ses environ 350 adhérents, représente les intérêts des patients porteurs du syndrome de Marfan et des syndromes apparentés (Loyes-Dietz par exemple). Elle les informe ainsi que leurs familles sur la maladie, les traitements, la transmission. Elle aide chacun à

renforcer ses capacités à faire face aux difficultés générées par le syndrome. Elle leur met à disposition une assistante sociale qui les aide, si nécessaire, à monter des dossiers de demande d'aides diverses. Elle entretient également une étroite collaboration avec les médecins spécialisés dans la maladie au Centre de Référence de l'hôpital Bichat à Paris et des divers Centres de Compétences en région. L'association ne fonctionne exclusivement que grâce aux dons et à l'engagement de ses bénévoles.

Ainsi, elle finance de nombreux projets pour faire avancer la recherche, mais aussi tout projet visant à améliorer la qualité de vie des patients. Ses bénévoles assurent également régulièrement des permanences dans des congrès médicaux dans le but de sensibiliser les médecins de diverses spécialités au syndrome de Marfan pour favoriser un diagnostic des patients jeunes ou adultes avant qu'il ne soit trop tard.

Il reste encore indispensable de sensibiliser le monde des urgentistes à l'écoute des patients qui se savent porteurs du syndrome et qui reconnaissent la douleur que représente une dissection de l'aorte. Une dissection aortique est une urgence vitale et malheureusement, nous avons encore plusieurs cas de prises en charge tardives car le patient n'a pas été « pris au sérieux » par les équipes aux urgences. Pourtant, tous les témoignages reçus à l'Association MARFANS concordent : la fulgurance de la douleur ressentie, le souffle coupé, une sensation de malaise général et surtout ce sentiment angoissant de l'urgence, c'est ce que décrivent les patients victimes d'une dissection aortique, qu'elle se situe sur la partie ascendante, descendante ou abdominale de l'aorte.

L'association MARFANS et le Centre National de Référence 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.

Si vous souhaitez mieux connaître les syndromes de Marfan et apparentés, l'association vous enverra sur demande et gratuitement le livret d'informations mis à jour et réédité cette année grâce à la Fondation Groupama (en fichier .pdf, ou en version papier). Envoyez votre demande et vos coordonnées à :

contact@assomarfans.fr.

ASSOCIATION MARFANS

www.assomarfans.fr

Lien vers la liste des Centres de référence/compétences Marfan et syndromes apparentés :

<https://www.assomarfans.fr/page/319735-consultationsspecialisees>

La