

# Qu'est-ce que le syndrome de Loey-Dietz (SLD) ?

Le syndrome de Loey-Dietz (SLD) est une maladie génétique rare du tissu conjonctif (les cellules qui soutiennent ou relient différentes structures du corps). Elle touche autant les hommes que les femmes. Les personnes atteintes du SLD peuvent présenter diverses manifestations pathologiques touchant le cœur, les poumons, le squelette, la peau, les yeux et les intestins.

Les patients atteints du SLD courent un risque de dissection ou de rupture des artères de dimensions qui ne sont généralement pas un souci pour la population générale ou pour les personnes atteintes d'autres maladies du tissu conjonctif.

## Comment se transmet-il ?

Il existe six types de SLD, chacun causé par une mutation dans un gène différent : SLD1 (TGFB1), SLD2 (TGFB2), SLD3 (SMAD3), SLD4 (TGFB2), SLD5 (TGFB2), SLD6 (TGFB3). Ce syndrome peut être héréditaire et le risque de transmission de la mutation causant la maladie aux enfants d'un patient est de 50 %. Les mutations dans ces 6 gènes entraînent un mauvais fonctionnement de la protéine TGF- $\beta$ , qui joue un rôle important dans le développement des vaisseaux et de certains organes, ainsi que dans la solidité et la réparation des tissus. Dans la majorité des cas, le SLD est causé par une mutation spontanée, sans antécédents familiaux.

## Comment le diagnostiquer ?

Le diagnostic se confirme par un test génétique permettant de détecter une mutation dans l'un des gènes identifiés. Toutefois, les tests génétiques ne sont pas exhaustifs à 100 % : un résultat négatif n'exclut pas nécessairement le SLD. Le diagnostic peut alors être établi sur la base de l'observation clinique et d'examen d'imagerie.

Comme le SLD peut être héréditaire, certains proches pourraient avoir la mutation génétique sans le savoir. Demandez à votre professionnel de la santé si un dépistage familial est nécessaire.

## Existe-t-il un traitement ?

Il n'existe actuellement aucun traitement pouvant guérir cette maladie. Toutefois, il est possible de ralentir l'évolution des manifestations pathologiques. Dès que le diagnostic est confirmé, un suivi médical régulier est essentiel. En raison de la dégradation généralisée du tissu conjonctif, ce suivi nécessite l'intervention de différentes spécialités médicales et thérapies. La prise en charge comprend les thérapies médicales, l'adaptation du mode de vie, la surveillance par imagerie et les interventions chirurgicales.

Pour les enfants d'âge scolaire, un plan d'enseignement individualisé peut être mis en place.

## Que puis-je faire au quotidien ?

- 1 Porter en tout temps une carte et/ou un bijou d'alerte médicale.
- 2 Se conformer au suivi médical prescrit, en collaboration avec votre médecin traitant.
- 3 Ne pas interrompre un traitement sans avis médical.
- 4 Informer votre entourage des signes d'alerte afin qu'ils puissent vous aider au besoin. Leur indiquer que vous portez une carte ou un bijou médical d'alerte.
- 5 Informer votre médecin si vous prévoyez une grossesse ou si vous êtes en début de grossesse.

## Quels types d'activité physique puis-je pratiquer ?

**Vous pouvez :** Pratiquer une activité physique légère à modérée de façon régulière (marche, randonnée, natation, vélo, etc.). Assurez-vous de pouvoir parler aisément durant l'exercice, sans devoir vous arrêter pour reprendre votre souffle. Vous pouvez aussi participer à des programmes de réadaptation pour la gestion de la douleur.

**Évitez :** Évitez les exercices qui demandent un effort musculaire intense, des accélérations, des décélérations brusques, des torsions, ou les sports de contact ou de compétition à haut risque.

En cas d'atteinte des vaisseaux sanguins, il est préférable de se limiter à des activités très légères.

# Manifestations du syndrome de Loeys-Dietz et recommandations

## Systèmes corporels et manifestations

## Traitements et recommandations

### Cardiovasculaires (cœur et vaisseaux sanguins) :

Dilatation, dissection ou rupture de l'aorte et d'autres artères; tortuosité artérielle; prolapsus de la valve mitrale; valve aortique bicuspidée (VAB); cardiomyopathie (faiblesse du muscle cardiaque)

**Imagerie** : Échocardiogrammes, imagerie par résonance magnétique (IRM) et tomodensitométrie (TDM) pour évaluer le cœur, l'aorte entière et les artères plus petites afin de détecter les anévrismes, les dissections et les tortuosités. La fréquence et le type d'imagerie dépendent de l'âge, du gène muté, et d'autres facteurs de risque. **Médication** : Les bêtabloquants et/ou les antagonistes des récepteurs de l'angiotensine II peuvent ralentir les dommages artériels en réduisant la charge sur les grosses artères. **Chirurgie vasculaire** : Le remplacement préventif de la racine aortique est souvent pratiqué pour éviter une dissection aortique de type A et améliorer le pronostic. Les décisions chirurgicales tiennent compte de la taille de l'aorte, du type de mutation, de l'âge, du taux de croissance de l'aorte, des antécédents familiaux, des caractéristiques à haut risque et du risque chirurgical. **En cas de douleur soudaine**, composer le 911 ou le numéro d'urgence local.

### Squelettiques (os) :

Pied bot; scoliose ou cyphose (courbure de la colonne vertébrale); instabilité cervicale (au niveau du cou); pectus excavatum/carinatum (déformations de la paroi thoracique); ostéoarthrite; hypermobilité articulaire; pieds plats

**Imagerie** : Radiographies de la colonne et parfois IRM pour évaluer la scoliose/cyphose et suivre l'évolution de la courbature. Radiographies du cou pour l'instabilité cervicale. **Orthèses** : Pour la colonne et autres articulations, les déformations des pieds, les luxations de la hanche. **Chirurgie** : Correction du pectus (parfois esthétique, parfois pour améliorer la fonction cardiaque ou pulmonaire). Fusion cervicale pour corriger l'instabilité. Chirurgie de la scoliose dans les cas graves. **Mode de vie** : Apport suffisant en calcium et vitamine D pour prévenir l'ostéoporose. Réduire les risques de chute et de choc. Éviter les manipulations vertébrales par un chiropraticien. Activité physique adaptée et régulière, relaxation. Un ergothérapeute peut aider à adapter votre environnement et trouver des solutions techniques pour faciliter les activités à la maison, au travail ou à l'extérieur.

### Allergiques / inflammatoires :

Allergies; maladies inflammatoires gastro-intestinales; œsophagite à éosinophiles

**Médicaments/chirurgie** : En cas d'allergies connues, porter un auto-injecteur d'adrénaline si recommandé. **Sonde gastrique** : Peut être prescrit par un médecin pour assurer l'apport calorique. **Mode de vie** : Adapter l'alimentation pour éviter les allergènes et favoriser un apport suffisant en fibres pour éviter la constipation. L'alimentation doit être régulière et équilibrée.

### Poumons :

Pneumothorax (poumon atelectasié); asthme; apnée du sommeil

Si vous ressentez une douleur soudaine, appelez le 911 ou un numéro d'urgence local pour être transféré à l'hôpital. Parlez à votre médecin si vous sentez une fatigue importante. Une sonde gastrique peut être nécessaire pour traiter un pneumothorax.

### Yeux :

Décollement de la rétine; hypertélorisme (yeux très espacés); teinte bleutée du blanc des yeux

Tout trouble visuel soudain devrait sonner une alarme car il pourrait y avoir une complication. Consultez d'urgence un ophtalmologiste.

Autres manifestations possibles : Craniosténose (fusion précoce des os du crâne); fente palatine (ouverture au palais); lèvre bifide ou large (le petit bout de chair qui pend au-dessus de la gorge); peau translucide; ecchymoses faciles; cicatrices larges; douleur chronique; ectasie durale (dilatation du sac dural); rupture de la rate ou de l'intestin; rupture utérine pendant la grossesse.

\*Cette liste n'est pas exhaustive. Les patients atteints de SLD ne présentent pas toutes ces manifestations, et le fait d'en présenter certaines ne signifie pas nécessairement que l'on a le SLD.

## Références

- Cedars Sinai (n.d.). *Loeys-Dietz Syndrome (LDS)*. Retrieved July 14, 2022, from <https://www.cedars-sinai.org/health-library/diseases-and-conditions/l/loeys-dietz-syndrome-lds.html>
- Centre hospitalier universitaire vaudois. (2016). *Syndrome de Loeys-Dietz (SLD)*. Centre hospitalier universitaire vaudois. Retrieved December 1, 2022, from [https://www.chuv.ch/fileadmin/sites/ang/documents/ang\\_loeys\\_dietz\\_v7.pdf](https://www.chuv.ch/fileadmin/sites/ang/documents/ang_loeys_dietz_v7.pdf)
- Gleeson, J. R. (2020, February 28). *Loeys-Dietz syndrome – a rare and complex heart disease*. Michigan Health. Retrieved July 14, 2022, from <https://healthblog.uofmhealth.org/heart-health/loeys-dietz-syndrome-a-rare-and-complex-heart-disease>
- Johns Hopkins Medicine. (2020, July 20). *Loeys-Dietz syndrome*. Johns Hopkins Medicine. Retrieved July 14, 2022, from <https://www.hopkinsmedicine.org/health/conditions-and-diseases/loeysdietz-syndrome>
- Loeys, B. L., & Dietz, H. C. (2018, March 1). *Loeys-Dietz Syndrome*. In GeneReviews® [Internet]. essay, University of Washington. Retrieved July 14, 2022, from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1133/>.
- Loeys-Dietz Syndrome Foundation Canada. (2022, November 10). *Loeys-Dietz Syndrome Genetics & Gene Mutation*. Retrieved December 1, 2022, from <https://loeysdietzcanada.org/about-loeys-dietz-syndrome/genetics/>
- Loeys-Dietz Syndrome Foundation Canada. (2022, November 23). *Signs & Symptoms Loeys-Dietz Syndrome*. Retrieved December 1, 2022, from <https://loeysdietzcanada.org/about-loeys-dietz-syndrome/signs-and-symptoms/>
- The Marfan Foundation. *Loeys-Dietz Syndrome*. (2021, January). Retrieved December 1, 2022, from [https://marfan.org/wp-content/uploads/2021/01/Loey-Dietz\\_Syndrome.pdf](https://marfan.org/wp-content/uploads/2021/01/Loey-Dietz_Syndrome.pdf)
- MedlinePlus. (n.d.). *Loeys-Dietz Syndrome*. MedlinePlus. Retrieved July 14, 2022, from <https://medlineplus.gov/genetics/condition/loeys-dietz-syndrome/>
- Velchev, J. D., Van Laer, L., Luyckx, I., Dietz, H., & Loeys, B. (2021). *Loeys-Dietz syndrome*. *Advances in Experimental Medicine and Biology*, 251–264. [https://doi.org/10.1007/978-3-030-80614-9\\_11](https://doi.org/10.1007/978-3-030-80614-9_11)

Fiche d'information élaborée par :

**Fondation du syndrome**

**Loeys-Dietz Canada**

Pour plus d'informations,  
veuillez consulter

[www.loeysdietzcanada.org](http://www.loeysdietzcanada.org)

