

Qu'est-ce que le syndrome de Marfan (MFS)?

Le syndrome de Marfan (MFS) est une maladie héréditaire courante qui touche le tissu conjonctif, lequel relie ou soutient différentes structures de l'organisme. On estime que le MFS touche 1 personne sur 3 000 à 5 000. Ce syndrome est associé à des anomalies oculaires, cardiovasculaires et musculo-squelettiques classiques, bien qu'il puisse également entraîner des atteintes pulmonaires, cutanées et du système nerveux central. Les patients atteints du MFS présentent également un risque élevé de complications aortiques, notamment une dilatation et une dissection de la racine aortique.

Comment se transmet-il?

Le syndrome de Marfan est une maladie autosomique dominante due à une mutation du gène FBN1. Cela signifie que si un enfant hérite d'une copie du gène muté, il sera atteint du syndrome de Marfan. De plus, un parent atteint du syndrome de Marfan a 50 % de chances de le transmettre à ses enfants. Cependant, environ 25 % des patients développent ce syndrome à la suite d'une nouvelle mutation (spontanée) du gène FBN1. Chez moins de 10 % des patients présentant un phénotype typique du syndrome de Marfan, aucune mutation du gène FBN1 n'est identifiée.

Comment le diagnostiquer?

Le diagnostic repose généralement sur un test génétique et la présence soit d'une dilatation de la racine aortique, soit d'une ectopie du cristallin (déplacement du cristallin). À cette fin, un ensemble de critères précis (la nosologie de Gand) a été élaboré afin de faciliter la reconnaissance du syndrome et d'améliorer la prise en charge et l'accompagnement des patients. Le MFS pouvant être héréditaire, les personnes dont des membres de la famille sont atteints de cette maladie présentent un risque accru de la développer et doivent donc se soumettre à un dépistage régulier. De plus, certains membres de la famille peuvent être porteurs d'une mutation génétique sans le savoir ; il est donc important de demander à votre professionnel de santé si un dépistage familial est nécessaire.

Existe-t-il un traitement?

Il n'existe actuellement aucun traitement permettant de guérir le syndrome de Marfan, mais certaines interventions spécifiques peuvent améliorer certains aspects de la maladie. Le tissu conjonctif étant touché dans tout l'organisme, un suivi régulier auprès de différents spécialistes est essentiel. La prise en charge peut inclure la prise de médicaments, des changements de mode de vie, des examens d'imagerie et, si nécessaire, une intervention chirurgicale. Les résultats s'améliorent grâce à un diagnostic précoce, à un traitement visant à ralentir ou à prévenir la dilatation de l'aorte, ainsi qu'à une chirurgie élective réalisée en temps opportun.

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 Informez votre entourage des signes avant-coureurs, afin qu'il puisse vous venir en aide si nécessaire.
- 4 Faites-leur savoir que vous disposez d'une carte d'alerte ou d'un bijou d'alerte médicale.
- 5 Prévenez votre médecin si vous envisagez une grossesse ou si vous êtes en début de grossesse.

Quels types d'activité physique puis-je pratiquer?

Vous pouvez: Pratiquer régulièrement une activité physique d'intensité légère à modérée, qui vous permette de parler facilement sans devoir vous arrêter pour reprendre votre souffle. Parmi les exemples, citons la musculation légère sans effort excessif, le yoga traditionnel, le Pilates léger, le tai-chi, la marche, la randonnée, la natation et le vélo. Les sports non compétitifs comportant un minimum d'arrêts brusques ou de changements de direction rapides, tels que le golf, le bowling, le badminton de loisir, le tennis en double de loisir et le volley-ball de loisir, sont également acceptables. Portez toujours un équipement de protection adapté.

Évitez: La pratique d'un exercice physique intense entraînant une fatigue musculaire, un effort intense ou un épuisement, la pratique de sports de contact ou de sports présentant un risque élevé de choc, ainsi que la pratique d'activités exposant à des changements rapides de pression atmosphérique (changements d'altitude).

Manifestations du Syndrome de Marfan et recommandations

Systèmes corporels et manifestations

Traitements et recommandations

Cardiovasculaires (cœur et vaisseaux sanguins):

Anévrisme (renflement), dissection (déchirure) ou rupture de l'aorte ou d'autres artères ; prolapsus des valves mitrale ou tricuspide ; cardiomyopathie (faiblesse du muscle cardiaque)

Imagerie : L'échocardiographie est utilisée pour le diagnostic et le suivi des valves cardiaques et de la racine aortique. Une tomodensitométrie (TDM) ou une IRM peut être réalisée pour obtenir une imagerie plus détaillée du cœur et de l'aorte. Un électrocardiogramme (ECG) peut également être utilisé pour détecter des rythmes cardiaques anormaux. Après une chirurgie de remplacement de la racine aortique, une TDM ou une IRM est effectuée régulièrement pour surveiller la taille de l'aorte.

Médicaments : Des bêtabloquants et des antagonistes des récepteurs de l'angiotensine II ou des inhibiteurs de l'ECA peuvent être utilisés pour ralentir l'élargissement de l'aorte, abaisser la tension artérielle et améliorer la fonction cardiaque. **Chirurgie** : Une intervention chirurgicale préventive ou d'urgence peut être nécessaire pour réparer des anévrismes ou des valves cardiaques. Des stimulateurs cardiaques ou des défibrillateurs peuvent être implantés en cas de troubles du rythme cardiaque graves. Consultez d'urgence en cas de douleur thoracique ou dorsale soudaine et intense.

Squelettiques (os):

Croissance excessive ; scoliose ou cyphose (déformation de la colonne vertébrale) ; spondylolisthésis (glissement vertébral) ; pectus excavatum ou carinatum (déformations de la cage thoracique)

Imagerie : des radiographies et une IRM peuvent être réalisées pour évaluer les déformations de la colonne vertébrale (telles que la scoliose) et la stabilité de celle-ci, y compris au niveau du cou.

Traitement : des corsets peuvent être utilisés pour soutenir la colonne vertébrale. Une intervention chirurgicale peut s'avérer nécessaire en cas de scoliose sévère, de déformations de la cage thoracique (pectus) ou d'instabilité vertébrale. Un traitement hormonal peut être prescrit pendant la puberté pour aider à contrôler la croissance rapide. **Mode de vie** : Évitez les sports de contact ou à fort impact et privilégiez les activités à faible impact. La kinésithérapie peut aider à renforcer les muscles et à réduire les douleurs articulaires ou musculaires. L'ergothérapie peut aider à adapter les activités quotidiennes. Évitez les manipulations vertébrales pratiquées par un chiropracteur.

Allergiques / Inflammatoires:

Allergies ; maladies inflammatoires gastro-intestinales ; œsophagite éosinophile

Médicaments/Chirurgie : en cas d'allergies connues, ayez toujours sur vous un auto-injecteur d'adrénaline, si cela vous a été conseillé. **Les sondes d'alimentation** facilitent l'apport calorique. Des traitements peuvent être prescrits par un médecin. **Mode de vie** : évitez certains aliments, l'exposition aux allergènes environnementaux, ainsi que les aliments et boissons riches en caféine. Consommez des aliments riches en fibres pour éviter la constipation. Veillez à avoir une alimentation équilibrée et à manger à heures régulières. Évitez les antibiotiques de la famille des fluoroquinolones.

Poumons:

Maladie pulmonaire restrictive, pneumothorax (affaissement du poumon) ; asthme ; apnée du sommeil (arrêts et reprises de la respiration pendant le sommeil) ; emphysème ; maladie interstitielle

Imagerie : des radiographies thoraciques, un TDM ou une IRM peuvent être réalisés pour évaluer les problèmes pulmonaires. La spirométrie peut être utilisée pour évaluer la respiration et aider à identifier des affections telles que l'asthme ou l'emphysème. Des études du sommeil peuvent être effectuées pour diagnostiquer l'apnée du sommeil. **Traitement** : des inhalateurs contenant des bronchodilatateurs et des corticostéroïdes peuvent être utilisés pour traiter les symptômes respiratoires. Un appareil respiratoire peut être utilisé pendant le sommeil en cas d'apnée du sommeil. **Chirurgie** : un drain thoracique peut être nécessaire pour traiter un poumon affaissé (pneumothorax). Consultez d'urgence en cas de douleur thoracique soudaine ou de difficultés respiratoires. Parlez-en à votre médecin si vous souffrez d'une fatigue diurne intense.

Yeux:

Décollement de la rétine ; ectopie du cristallin ; myopie et astigmatisme sévères.

Traitement : Toute apparition soudaine de troubles visuels est le signe d'une complication. Consultez immédiatement un ophtalmologue. Des lunettes ou des collyres peuvent être prescrits pour améliorer la vision. Les patients atteints de MFS doivent être suivis par un ophtalmologue afin de détecter et de prendre en charge les complications. Dans les cas graves, une ablation chirurgicale du cristallin peut s'avérer nécessaire.

Autres manifestations possibles : vergetures ; hernie récidivante ou post-opératoire ; palais ogival ; ectasie durale, hypotension intracrânienne

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

Références

- Child A. H. (2017). Non-cardiac manifestations of Marfan Syndrome. *Annals of cardiothoracic surgery*, 6(6), 599–609. <https://doi.org/10.21037/acs.2017.10.02>
- Dean, J. (2007). Marfan Syndrome: clinical diagnosis and management. *Eur J Hum Genet* 15, 724–733. <https://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5201851>
- Dietz H. (2022). FBN1-Related Marfan Syndrome. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1335/>
- Esfandiari, H., Ansari, S., Mohammad-Rabei, H., & Mets, M. B. (2019). Management strategies of ocular abnormalities in patients with Marfan Syndrome: *Current Perspective. Journal of ophthalmic & vision research*, 14(1), 71–77. https://doi.org/10.4103/jovr.jovr_29_18
- Feng, X., Qu, C., Jia, P., & Zhang, D. D. (2025). Therapeutic opportunities of Marfan Syndrome: Current perspectives. *Drug design, development and therapy*, 19, 7365–7379. <https://doi.org/10.2147/DDDT.S523571>
- Isekame, Y., Gati, S., Aragon-Martin, J. A., Bastiaenen, R., Kondapally Seshasai, S. R., & Child, A. (2016). Cardiovascular management of adults with Marfan Syndrome. *European cardiology*, 11(2), 102–110. <https://doi.org/10.15420/ecr/2016:19:2>
- Janjua, S., Lew, A., Sokol, S., Jalali, P., Andres, U., & Olski, D. (2025). Early cardiac intervention decreases the mortality risk linked with Marfan Syndrome. *Cureus Journal of Medical Science*, 17(4). 10.7759/cureus.82910
- Milewicz, D.M., Braverman, A.C., De Backer, J., Morris, S.A., Boileau, C., Maumenee, I.H., Jondeau, G., Evangelista, A., & Pyeritz, R. E. (2021). Marfan Syndrome. *Nat Rev Dis Primers*, 7 (64). <https://doi.org/10.1038/s41572-021-00298-7>
- Salik I, & Rawla P. Marfan Syndrome. (2023). Marfan Syndrome. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2026 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK537339/>
- The Marfan Foundation. (n.d.). The lungs in Marfan Syndrome. https://marfan.org/wp-content/uploads/2021/09/Lungs_in_Marfan_Syndrome.pdf
- The Marfan Foundation. (2017, November). Physical activity guidelines. https://marfan.org/wp-content/uploads/2021/09/FINAL-Physical-Activity-Guidelines-11_17.pdf
- The Marfan Foundation. (2021, October 20). Ectopia lentis Syndrome. <https://marfan.org/conditions/ectopia-lentis-syndrome/>
- Tun, M. H., Borg, B., Godfrey, M., Hadley-Miller, N., & Chan, E. D. (2021). Respiratory manifestations of Marfan Syndrome: a narrative review. *Journal of thoracic disease*, 13(10), 6012–6025. <https://doi.org/10.21037/jtd-21-1064>

Fiche d'information élaborée par:
Fondation du syndrome Loeys-Dietz Canada.

Pour plus d'informations, veuillez consulter www.loeysdietzcanada.org

