Centre Hospitalier Universitaire de Liège
Domaine Universitaire du Sart Tilman - B.35
4000 LIEGE
www.chuliege.be

Suivez l'actualité du CHU
Facebook/CHUdeLiege !

Z4928-0915

INFOS PATIENTS

Syndrome de Marfan

Service de génétique humaine

Maladie

Le syndrome de Marfan est dû à la production défectueuse d'une protéine, la fibrilline 1 qui intervient dans l'élaboration du tissu conjonctif dont le rôle est de soutenir les organes. Le syndrome de Marfan est dès lors caractérisé par des anomalies cardiaques, ophtalmologiques et squelettiques.

Prévalence

Elle est estimée à 1/5000, touchant les 2 sexes.

Aspects génétiques

Le syndrome de Marfan se transmet selon le mode autosomique dominant c'est à dire qu'une personne atteinte peut le transmettre à la moitié de ses enfants. Il est dû à la mutation du gène FBN1, localisé sur le chromosome 15, ou dans des formes proches à des mutations du gène TGFBR2, localisé sur le chromosome 3.

Symptômes

- L'atteinte cardiaque qui conditionne le pronostic : dilatation aortique avec un risque de dissection aortique, insuffisance mitrale avec des risques d'arythmie, insuffisance cardiaque.

- L'atteinte ophtalmologique : myopie axile, entraînant des risques de décollement rétinien et de luxation du cristallin.

- Signes squelettiques : grande taille, arachnodactylie, hyperlaxité, scoliose, déformation du thorax.

Les symptômes peuvent apparaitre à tout âge et sont variables d'une personne à l'autre et y compris dans une même famille.

Diagnostic

Il est avant tout clinique, et en fonction des antécédents familiaux dans 2/3 des cas. Etant donné la grande variabilité de l'atteinte des patients, des critères diagnostiques internationaux ont été établis. L'étude familiale est toujours recommandée.

Traitement

Le traitement est surtout symptomatique. Néanmoins, la prise en charge multidisciplinaire est indispensable et permet de donner une espérance de vie proche de celle de la population générale :

- pour le risque cardio-vasculaire : prise de beta-bloquants qui ralentissent le cœur ; opération si le diamètre aortique atteint 50 mm, valvuloplastie

- risque ophtalmologique : lunettes, lentilles, ablation du cristallin, laser ou chirurgie si décollement de la rétine, glaucome.

- déficits squelettiques : corset pour la scoliose, chirurgie, kinésithérapie

Hygiène de vie : pas de tabac (particulièrement vu le risque d'emphysème, et le risque cardiaque), exercice physique régulier mais non intensif.

Contacts utiles

CHU de Liège, site du Sart Tilman
Service de Génétique humaine
Domaine universitaire du Sart Tilman, B35
4000 Liège
Secrétariat : 04 366 71 24
Prise de rendez-vous : 04 242 52 52
http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique

Association

Association Belge du Syndrome de Marfan - ABSM A.S.B.L
Rue Résidence Air Pur, 27A
4623 Magnée, Belgique
Tél. : 04 355 13 59
E-mail: info@marfan.be
Site web : http://www.marfan.be