

Synthèse à destination du médecin traitant

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome de Marfan et apparentés

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Le diagnostic et l'évaluation initiale	3
2. Prise en charge thérapeutique	3
2.1 Prise en charge cardio-vasculaire	3
2.2 Prise en charge musculo-squelettique	3
2.3 Prise en charge médico-sociale	4
2.4 La prise en charge psychologique	4
3. Signes d'alerte et PEC des événements évolutifs de la maladie	4

Synthèse à destination du médecin traitant

Les syndromes de Marfan regroupent le syndrome de Marfan classique et les syndromes apparentés. Tous ces syndromes sont des maladies systémiques rares, de transmission autosomique dominante. Ils se caractérisent par une combinaison variable d'atteintes cardiovasculaires, musculo-squelettiques, ophtalmologiques et pulmonaires et témoignent d'une fragilité du tissu de soutien. Le syndrome de Marfan classique affecte aujourd'hui une population d'environ 1/5 000 individus, soit 12 000 patients en France. Le pronostic vital est dominé par l'atteinte aortique (risque de dissection et de rupture) (23). Le pronostic fonctionnel dépend principalement des atteintes ophtalmologiques et musculo-squelettiques.

1. Le diagnostic et l'évaluation initiale

Le diagnostic de syndrome de Marfan se construit sur un faisceau d'arguments cliniques et paracliniques et ne peut être posé ou éliminé qu'après une consultation multidisciplinaire dans un centre de référence ou de compétence (voir annexe 2). L'annonce du diagnostic fait partie intégrante du processus de prise en charge. Une fois le diagnostic posé, l'établissement du protocole de soins par le médecin référent, qui peut être le médecin traitant, permet l'ouverture du droit à l'ALD.

Les principaux signes cliniques pouvant faire évoquer un syndrome de Marfan ou apparentés sont les suivants : un morphotype évocateur (grande taille avec morphotype longiligne, pectus carinatum ou excavatum, arachnodactylie), une ectopie du cristallin, une dilatation aortique, des pneumothorax récidivants, un antécédent familial de dissection aortique ou une chirurgie d'anévrisme avant l'âge de 45 ans. Une enquête familiale est nécessaire en cas de syndrome de Marfan avéré, comme en cas de dilatation ou dissection aortique isolée.

2. Prise en charge thérapeutique

La prise en charge, multidisciplinaire et continue, est organisée par le médecin coordinateur du centre spécialisé, en lien avec le médecin traitant. Elle fait appel à différents spécialistes (cardiologues, rhumatologues, ophtalmologues...), à des professionnels paramédicaux (kinésithérapeute, ergothérapeute...), à des psychologues ou encore à des professionnels du secteur médico-social. Un bilan régulier, au minimum annuel, est nécessaire. Une éducation thérapeutique est mise en place, notamment sur les types d'efforts physiques et activités sportives qui sont autorisés ou déconseillés (liste en Annexe 5).

2.1 Prise en charge cardio-vasculaire

Elle a pour principal objectif de limiter la dilatation aortique et le risque de dissection par la prescription d'un bêta-bloquant. Un suivi échographique est mis en place. Une chirurgie cardio-thoracique pourra être proposée en fonction du degré de dilatation de l'aorte.

2.2 Prise en charge musculo-squelettique

Chez l'enfant, une supplémentation systématique en vitamine D est recommandée. La croissance sera surveillée pour dépister notamment une scoliose évolutive grave ou encore des troubles des appuis plantaires. A tout âge, les règles hygiéno-diététiques et l'activité physique limitent le risque de déminéralisation osseuse.

Les douleurs symptomatiques de troubles posturaux sont prises en charge par la prescription d'antalgiques et surtout par une rééducation (kinésithérapie et psychomotricité, ergothérapie) permettant également de limiter les conséquences fonctionnelles.

2.3 Prise en charge médico-sociale

Elle fait partie intégrante du traitement. Elle peut consister en la mise en place d'un PAI, d'un aménagement de poste de travail ou encore d'un reclassement professionnel en cas de poste nécessitant le port de charges lourdes par exemple.

2.4 La prise en charge psychologique

Le patient et sa famille doivent pouvoir bénéficier d'un accès à un suivi psychologique, de l'annonce de la maladie à la fin de vie et ce, en complémentarité avec la relation médecin-patient.

3. Signes d'alerte et PEC des événements évolutifs de la maladie

Une douleur thoracique doit faire évoquer en première intention le diagnostic de dissection aortique puis celui de pneumothorax.

L'apparition brutale de troubles visuels, telle que la perception d'un voile dans le champ visuel, ou encore des douleurs oculaires, imposent une consultation ophtalmologique en urgence. La baisse de l'acuité visuelle ou une gêne oculaire chez l'enfant doivent faire rechercher une ectopie du cristallin.

Contacts utiles : Annexe 7