

EXISTE-T-IL UN TRAITEMENT POUR SOIGNER CE SYNDROME ?

A l'heure actuelle, il n'existe aucun traitement qui permette de guérir cette maladie. Son évolution peut toutefois être ralentie grâce à différents moyens. Votre angiologue vous transmettra des informations à ce sujet.

Un traitement par bêta-bloquants ou par antagonistes des récepteurs de l'angiotensine 2 permet de réduire la progression des atteintes artérielles.

En fonction de l'évolution de la maladie et de ses complications, une intervention chirurgicale sur les artères peut être envisagée.

Dès le diagnostic établi, un suivi médical régulier est indispensable.

COMMENT LE SUIVI DU MÉDECIN EST-IL ASSURÉ ?

En raison de l'atteinte généralisée du tissu conjonctif, le suivi exige de recourir à **diverses spécialités médicales** : angiologie, cardiologie, chirurgie cardio-vasculaire, génétique médicale, gynécologie, neurologie, ophtalmologie, pneumologie, radiologie, rhumatologie, etc. Au CHUV, le Service d'angiologie

assure la coordination de votre prise en charge. Nous nous efforçons d'organiser votre suivi de manière à réduire le nombre de visites à l'hôpital (en regroupant les rendez-vous, par exemple). Dans certaines situations particulières, plusieurs spécialistes peuvent se réunir lors de la consultation de suivi en angiologie, afin de vous apporter un maximum d'informations.

Selon les besoins, votre situation personnelle peut faire l'objet d'une discussion lors du **colloque multidisciplinaire des maladies vasculaires rares**. Cet échange constructif entre spécialistes garantit une vision globale de votre maladie et l'élaboration d'une prise en charge adaptée.

Après chaque consultation, votre médecin traitant reçoit un compte-rendu global et détaillé.

Notre centre travaille en collaboration avec d'autres **centres européens spécialisés**, ce qui nous permet de profiter des dernières connaissances médicales et scientifiques.

QUE PUIS-JE FAIRE AU QUOTIDIEN ?

1

Portez toujours votre carte d'alerte et présentez-la lors de toute consultation, urgente ou non.

2

Respectez le suivi médical élaboré par votre médecin spécialiste du SLD, en collaboration avec votre médecin traitant et vous-même.

3

N'interrompez pas votre traitement sans avis médical, même si tout va bien.

4

Informez les personnes de votre entourage quant aux signes d'alerte, afin qu'elles puissent vous aider, au besoin, à consulter en urgence à l'hôpital. Précisez-leur que vous avez une carte d'alerte.

5

Prévenez le médecin en cas de projet ou de début de grossesse.

QUELLE ACTIVITÉ PHYSIQUE PUIS-JE PRATIQUER ?

Une activité physique modérée, pratiquée de façon régulière, est recommandée. L'idéal est de pouvoir parler avec aisance durant l'exercice, sans devoir s'arrêter pour reprendre son souffle. Le sport de compétition est à proscrire.

Il est conseillé de pratiquer régulièrement un exercice physique léger, comme la marche, la randonnée, la natation ou le vélo.

Évitez :

- les exercices qui sollicitent de **grands efforts musculaires** (musculature) ;
- les efforts qui nécessitent des **accélération puis des décélération** rapides (tennis, squash, handball) ou des torsions (golf) ;
- les **sports de contact ou à risque élevé de choc** (lutte, boxe, karaté, rugby).

Selon l'atteinte des vaisseaux, certaines personnes doivent être plus prudentes et faire des exercices encore plus légers.

Pour plus d'information, parlez-en à votre médecin.

POUR PLUS D'INFORMATION SUR LE SYNDROME DE LOEYS-DIETZ, CONSULTEZ :

LE SITE DU SERVICE D'ANGIOLOGIE
www.chuv.ch/angiologie

LE SITE DE LA FONDATION DU SYNDROME DE LOEYS-DIETZ
www.loeysdietz.org

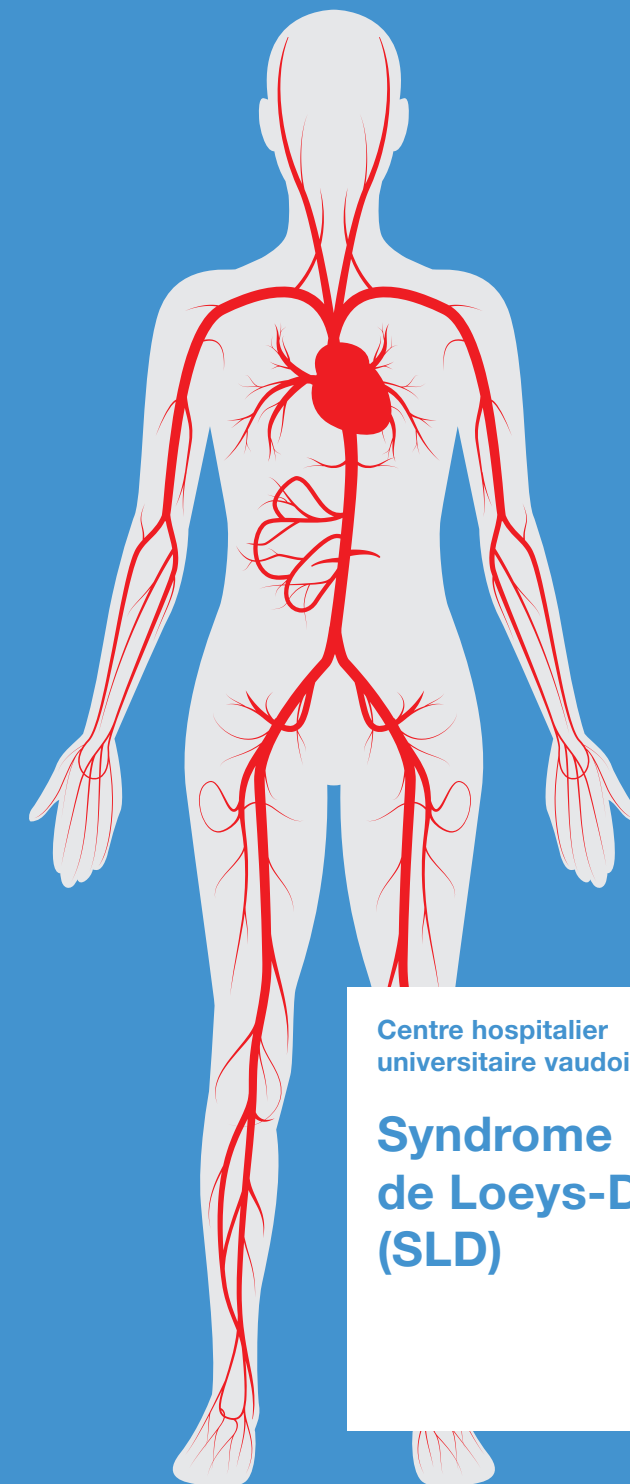
LE SITE DE L'ASSOCIATION MARFAN ET APPARENTÉS EN SUISSE
www.marfan.ch

CONTACTEZ LE SERVICE D'ANGIOLOGIE :

POUR LES URGENCES MÉDICALES
079 556 45 05 (8h-18h)
079 250 89 81 (nuits, week-ends et jours fériés)

POUR UN RENDEZ-VOUS
021 314 47 00 (9h-11h30 et 13h30-16h30)
Du lundi au vendredi

AUTRE
angiologie@chuv.ch



Centre hospitalier
universitaire vaudois

Syndrome
de Loeys-Dietz
(SLD)

QU'EST-CE QUE LE SYNDROME DE LOEYS-DIETZ (SLD) ?

Le syndrome de Loey-Dietz est une maladie rare. Il atteint environ une personne sur 1'000'000. Femmes et hommes sont concernés à proportion égale.

Ce syndrome entraîne une dégénérescence du tissu conjonctif. Celui-ci a pour principale fonction de soutenir l'organisme, de participer à la croissance et de protéger les autres tissus corporels.

Comme le tissu conjonctif est présent dans tout le corps, la maladie peut se manifester à différents niveaux. Les personnes concernées présentent des dilatations (anévrismes) ou des tortuosités de l'ensemble de l'arbre artériel.

Des manifestations au niveau du cœur, du squelette, des poumons, des yeux et des intestins sont possibles. Les allergies sont également plus fréquentes.

Le SLD est également associé à un espacement anormalement large entre les yeux (hypertélorisme) et à des anomalies de la lèvre (petite saillie charnue du palais au fond de la bouche).

COMMENT SE TRANSMET-IL ?

Si vous présentez ce syndrome, il est fort probable que l'un de vos parents soit également porteur de la mutation des gènes *TGFBR1* ou *2*, *SMAD3* ou *TGFB2*. Les mutations dans l'un de ces 4 gènes induisent un fonctionnement défectueux du TGF-β, qui est un acteur important dans le développement des vaisseaux et de certains organes.

Le plus souvent, le syndrome de Loey-Dietz est héréditaire.

Le SLD peut toutefois apparaître chez une personne sans qu'aucun proche ne soit atteint.

COMMENT EST-IL DIAGNOSTIQUÉ ?

L'identification d'une mutation d'un de ces gènes par un test génétique permet de poser un diagnostic avec certitude. Toutefois, comme le niveau de détection de la mutation n'est pas de 100%, un test génétique négatif ne permet pas d'exclure pour autant la maladie. Le diagnostic repose alors sur les observations cliniques et les examens d'imagerie.

Comme vous l'avez peut-être hérité de vos parents et que vous pourriez l'avoir transmis à vos enfants, certains membres de votre famille peuvent en être porteurs sans le savoir, d'où l'intérêt d'un dépistage familial.

QUAND SE MANIFESTE-T-IL ?

Les premières complications peuvent survenir dès la petite enfance – parfois avant l'âge de 1 an – ce qui nécessite un suivi régulier dès le plus jeune âge.

Les manifestations du SLD sont variables selon les personnes et apparaissent souvent progressivement au cours de la vie.

COMMENT SE MANIFESTE-T-IL ?

Le tableau ci-contre vous présente :

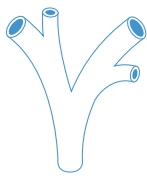
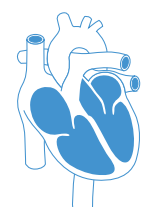
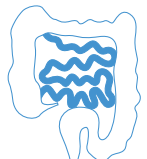
- les principaux sites ou organes pouvant être touchés par ce syndrome ;
- les manifestations de la maladie au niveau de ces sites/organes ;
- l'attitude à adopter si vous en êtes affecté-e.

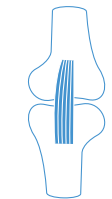


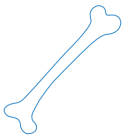
En général, l'organisme est plus sensible aux allergies alimentaires et environnementales. Les personnes atteintes sont donc plus à risque de développer de l'asthme ou de l'eczéma.

Par conséquent :

- évitez certains aliments ou une exposition aux allergènes environnementaux ;
- en cas d'allergies connues, portez un stylo d'adrénaline sur vous, si cela vous a été conseillé.

Pour les enfants scolarisés, un plan d'éducation individualisé peut être mis en place.

SITE OU ORGANE ATTEINT	MANIFESTATIONS	RECOMMANDATIONS
VAISSEAUX 	<p>Les artères de gros et moyen calibre (aorte, carotides, artères du cerveau ou des membres) sont fragilisées.</p> <p>La maladie augmente les risques de dilatation (anévrisme), de déchirure (dissection) ou de torsion (tortuosité).</p> <p>Toute douleur brutale à la tête, au cou, dans le dos ou l'abdomen doit faire craindre une de ces complications.</p>	<p>Contrôlez scrupuleusement votre pression artérielle (elle doit rester en-dessous de 130/80mmHg).</p> <p>Si nécessaire, votre médecin peut vous prescrire des médicaments contre l'hypertension.</p> <p>En cas de douleur brutale, appelez immédiatement le 144 pour un transfert rapide à l'hôpital.</p>
VALVES CARDIAQUES 	<p>Les valves cardiaques (souppes situées dans le cœur qui empêchent le sang de refluer dans le mauvais sens) peuvent être « molles » (prolapsus).</p> <p>Elles sont plus à risque de s'infecter lors d'interventions chirurgicales ou en cas de problème dentaire.</p>	<p>Surveillez la santé de vos dents. En cas de soins dentaires, informez votre dentiste de votre maladie et de votre traitement.</p> <p>Demandez conseil sur les précautions à prendre avant une opération, même dentaire car une antibiothérapie préventive est parfois nécessaire.</p> <p>En cas de fièvre après une intervention, consultez votre médecin.</p>
INTESTINS 	<p>La constipation est fréquente, de même que des malabsorptions.</p>	<p>Prévenez la constipation en mangeant des fruits, légumes et aliments riches en fibres.</p> <p>Veillez à avoir des apports alimentaires réguliers et équilibrés.</p> <p>Certains traitements peuvent être prescrits par votre médecin.</p>

LIGAMENTS ET TENDONS 	<p>Lorsque les ligaments et les tendons sont atteints, le SLD favorise l'instabilité cervicale (parfois source d'arthrose), le développement de pieds plats et de scoliose, ce qui peut provoquer des douleurs chroniques.</p> <p>Une hygiène de vie adaptée est nécessaire (exercice physique régulier et adapté, port de vêtements spécifiques de contention, relaxation).</p> <p>Un-e ergothérapeute peut vous aider à adapter votre environnement et trouver des solutions techniques pour faciliter les activités de la vie quotidienne, à la maison, au travail ou à l'extérieur.</p>	
POUMONS 	<p>La plèvre, enveloppe qui entoure les poumons, est fragilisée. Elle est plus à risque de se déchirer et entraîner l'arrivée brutale d'une grande quantité d'air (pneumothorax).</p> <p>Toute douleur dans la poitrine ou gêne respiratoire brutale doit faire craindre cette complication.</p> <p>Une fatigue excessive le jour peut être causée par des apnées du sommeil, fréquentes en cas de SLD.</p>	<p>En cas de douleur, appelez immédiatement le 144 pour un transfert rapide à l'hôpital.</p> <p>En cas de fatigue excessive au cours de la journée, parlez-en à votre médecin traitant ou à votre angiologue.</p>
YEUX 	<p>Il existe un risque accru de décollement de la rétine, nécessitant une intervention en urgence.</p> <p>Des problèmes au niveau des muscles des yeux peuvent favoriser un strabisme ou d'autres problèmes de vue.</p>	<p>Tout trouble de la vision d'apparition brutale doit faire craindre une complication.</p> <p>Appelez immédiatement un-e ophtalmologue pour une consultation en urgence.</p>
OS 	<p>Le SLD est associé à un risque accru d'ostéoporose.</p>	<p>Diminuez au maximum les risques de chute et de choc.</p> <p>Un apport suffisant en calcium et en vitamine D aide à prévenir l'ostéoporose.</p>