

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 II 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 MÉDICAL 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, radiolo-

gie, 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 syndrome de Marfan, 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** (muscultation) ;
- 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 MARFAN, CONSULTEZ :

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

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

LE SITE DE L'ALLIANCE SUISSE DES MALADIES RARES
www.proraris.ch

LE SITE DU CENTRE DE RÉFÉRENCE MARFAN (FRANCE)
www.marfan.fr

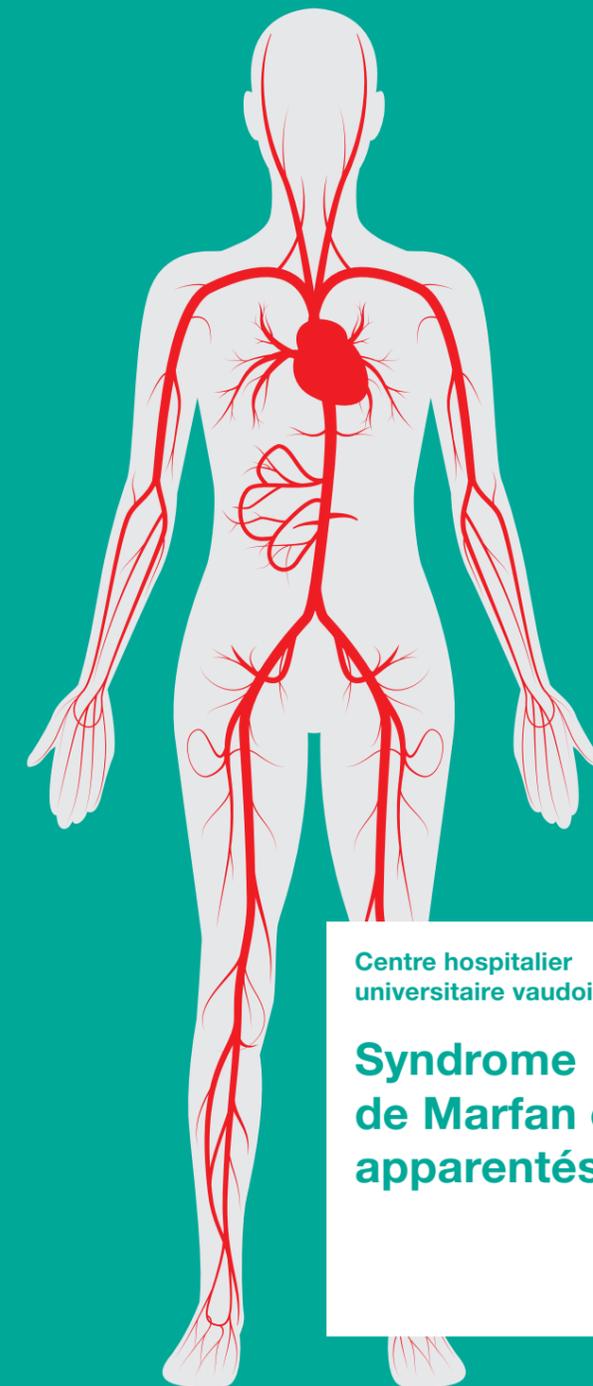
LE SITE DE L'ASSOCIATION FRANÇAISE DES SYNDROMES DE MARFAN ET APPARENTÉS
www.vivremarfan.org

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 Marfan et apparentés



QU'EST-CE QUE LE SYNDROME DE MARFAN ?

Le syndrome de Marfan est une maladie rare. Il atteint une personne sur 5'000. Femmes et hommes sont concernés à proportion égale.

Ce syndrome est lié à une altération de la fibrilline, qui est un constituant 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.

Le tissu conjonctif étant présent dans tout l'organisme, la maladie peut se manifester à différents niveaux. Le plus souvent, ce syndrome affecte les vaisseaux sanguins. Les personnes concernées présentent des dilatations (anévrismes) et des déchirures (dissections) de leurs artères. Des manifestations au niveau du cœur, des yeux, du squelette et des poumons sont également fréquentes.

COMMENT SE TRANSMET-IL ?

Si vous présentez un syndrome de Marfan, il est fort probable que l'un de vos parents soit également porteur de la mutation du gène *fibrilline-1*, qui est à l'origine de cette maladie.

Une mutation dans ce gène induit un fonctionnement défectueux de la fibrilline-1 qui est un acteur important dans le développement des vaisseaux et de certains organes.

Vous pouvez aussi l'avoir transmis à vos enfants. Lorsque la maladie est diagnostiquée dans une famille, certains de ses membres peuvent en être porteurs sans le savoir, d'où l'intérêt du dépistage.

Le plus souvent, le syndrome de Marfan est héréditaire.

Toutefois, environ un tiers des personnes qui présentent ce syndrome 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 ET COMMENT SE MANIFESTE-T-IL ?

La maladie peut apparaître dès l'enfance ou se manifester uniquement à l'âge adulte.

Les personnes présentant un syndrome de Marfan sont souvent grandes, même si ce n'est pas toujours le cas. Les manifestations varient en effet d'une personne à l'autre et apparaissent souvent progressivement au cours de la vie.

Le tableau ci-contre vous présente :

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

SITE OU ORGANE ATTEINT	MANIFESTATIONS	RECOMMANDATIONS
VAISSEAUX 	<p>Les vaisseaux, notamment l'aorte (artère qui reçoit le sang du cœur et le distribue à l'organisme), sont fragilisés.</p> <p>La maladie augmente les risques de dilatation (anévrisme) ou de déchirure (dissection).</p> <p>Toute douleur brutale dans la poitrine, 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 (soupapes 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>
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>Appelez immédiatement le 144 pour un transfert rapide à l'hôpital.</p>

SITE OU ORGANE ATTEINT	MANIFESTATIONS	RECOMMANDATIONS
YEUX 	<p>Le syndrome de Marfan entraîne fréquemment une myopie.</p> <p>Il peut arriver que le cristallin (lentille qui se trouve dans l'œil) se déplace ou se luxe. Dans ce cas, le port de lunettes et parfois une intervention chirurgicale peuvent être nécessaires.</p> <p>Il existe un risque accru de décollement de la rétine, nécessitant une intervention en urgence.</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 ET LIGAMENTS 	<p>Lorsque les os et les ligaments sont atteints, il existe un risque accru de scoliose ou d'entorses.</p> <p>La personne atteinte du syndrome de Marfan présente fréquemment un aspect longiligne, avec des doigts très longs et fins.</p>	<p>Si vous présentez des douleurs chroniques liées à une hyperlaxité articulaire ou à une scoliose, une hygiène de vie adaptée est nécessaire (exercice physique régulier et adapté, port de vêtements spécifiques de contention, relaxation).</p> <p>Les douleurs liées aux déformations de la colonne vertébrale (scoliose), du thorax ou celles liées à l'hyperlaxité peuvent être améliorées par des séances de physiothérapie.</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>
PEAU	<p>La peau est plus fine. Risque accru de vergetures.</p>	