

# **Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

## **Syndrome de Marfan et apparentés**

*Synthèse à destination du médecin traitant*

### **Centre de Référence National Marfan et Apparentés**

Filière FAVA-Multi  
**Maladies Vasculaires Rares avec atteinte  
multisystémique**

*Coordinateur : Pr Guillaume JONDEAU*



**Octobre 2025**

## Synthèse destinée au médecin

Les syndromes de Marfan et apparentés regroupent le syndrome de Marfan classique et les syndromes apparentés (Loeys Dietz, formes familiales d'anévrismes). Presque tous ces syndromes sont des maladies rares, de transmission autosomique dominante, qui comportent un risque aortique. Ils peuvent associer une atteinte cardiovasculaire, musculo-squelettique, ophtalmologique, pulmonaire, immunologique, cutanée, neurologique et témoignent d'une fragilité du tissu de soutien. Le syndrome de Marfan en rapport avec un variant pathogène du gène *FBN1* affecte 1/5 000 individus, soit environ 12 000 patients en France. Le pronostic vital est dominé par l'atteinte aortique (risque de dissection et de rupture). Le pronostic fonctionnel dépend principalement des atteintes ophtalmologiques et musculo-squelettiques. Les syndromes apparentés sont plus rares.

### 1) Le diagnostic et l'évaluation initiale

Le diagnostic de syndrome de Marfan et des syndromes apparentés repose sur un faisceau d'arguments cliniques et paracliniques et ne peut être posé ou éliminé qu'après un examen clinique dans un centre de référence ou de compétence avec au besoin étude génétique. 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, une dissection aortique, des pneumothorax récidivants, un antécédent familial de dissection aortique ou de chirurgie d'anévrisme avant l'âge de 60 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 (généralistes, cardiologues, rhumatologues, ophtalmologues, généticiens, pédiatres...), à des professionnels paramédicaux (kinésithérapeutes, ergothérapeutes...), 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 et sur le risque aortique associé à la grossesse.

#### a) 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 voir d'un sartan. Un suivi échographique est mis en place. Une chirurgie cardio- thoracique préventive pourra être proposée en fonction du degré de dilatation de l'aorte.

#### b) Prise en charge musculo-squelettique

Chez l'enfant, une supplémentation systématique en vitamine D est recommandée comme

dans la population générale. La croissance sera surveillée pour dépister notamment une scoliose évolutive grave ou encore des troubles des appuis plantaires. A tout âge, des apports en calcium suffisants 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. Parfois la chirurgie est nécessaire pour la scoliose ou le pectus.

### **c) 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.

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'ALD31 (hors liste).

### **d) 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 ; 12 séances peuvent être remboursées par l'assurance maladie.

## **3) Signes d'alerte et prise en charge des événements évolutifs de la maladie**

Une douleur thoracique chez un patient porteur d'un syndrome de Marfan et apparenté 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 ou/et une myopie forte.

## Liens et outils utiles

POUR TOUTES INFORMATIONS COMPLÉMENTAIRES :

- PNDS disponible sur [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr) (rubrique ALD) ou [https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c\\_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds](https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds)

### Informations et "contacts utiles

- Pour se procurer des informations complémentaires, il est possible de consulter les sites suivants :
- Centre de référence national coordonnateur sur les syndromes de Marfan et apparentés : Hôpital Bichat-Claude Bernard, Tél : 01 40 25 68 11  
Site : <http://www.marfan.fr>
- Associations de patients  
MARFANS  
Tél. : 01 39 12 14 49  
Site : <http://www.assomarfans.fr>
- Informations générales Orphanet  
Site : <http://www.orphanet.net>; <http://www.marfan.fr>
- **Fiche urgence Syndrome de Marfan et syndromes apparentés**  
[https://www.orpha.net/data/patho/Emg/Int/fr/SyndromedeMarfan\\_FR\\_fr\\_EMG\\_ORP\\_HA558.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/Emg/Int/fr/SyndromedeMarfan_FR_fr_EMG_ORP_HA558.pdf)
- Filière de santé maladies rares vasculaires  
FAVA-Multi  
Site : <http://www.favamulti.fr/>
- **Fiches de prise en charge en urgence et en soin courant**  
<https://www.favamulti.fr/accueil-2/fiches-de-prise-en-charge-en-urgence-et-en-soin-courant/>
- Réseau européen de référence pour les maladies vasculaires rares  
VASCERN  
Site : <https://vascern.eu/>