

Introduction

Le syndrome de Marfan (SMF) est une pathologie génétique rare, autosomique dominante, résultant d'une altération d'un des composants essentiels du tissu conjonctif : la fibrilline[1]. Il se traduit par l'atteinte d'un ou plusieurs organes et se caractérise par une hétérogénéité des symptômes cliniques et de l'expression génétique. L'atteinte la plus préoccupante est la dilatation aortique, avec risque de dissection et décès[1].



Critères diagnostiques pour le diagnostic de SMF: nosologie de Gand

Anamnèse familiale NÉGATIVE

1. Atteinte aortique* et ectopie du cristallin
2. Atteinte aortique et mutation de FBNI
3. Atteinte aortique et score systémique > 7**
4. Ectopie cristallin et mutation FBNI***

Anamnèse familiale POSITIVE

5. Ectopie du cristallin
6. Score systémique > 7**
7. Atteinte aortique*

Pour le calcul du Z-score : <http://www.marfan.org>
 ** : Dilatation de la racine aortique (Z-score > 2 chez les sujets de plus de 20 ans et > 3 chez les sujets de moins de 20 ans) ou dissection aortique.

*** : Éliminer les syndromes apparentés (de Shprintzen-Goldberg, de Loey-Dietz et la forme vasculaire du syndrome d'Ehlers-Danlos)
 *** : Mutation FBNI connue pour être associée à une atteinte aortique*

Observation

Nous rapportons le cas d'un syndrome de Marfan avec description clinique (ORL, ophtalmologique, cardiovasculaire et général) et paraclinique (audiométrie, TDM corps entier...) Il s'agit d'un patient âgé de 23 ans, issu d'un mariage consanguin 1^{er} degré, sans notion de cas similaire familial, ayant consulté pour une hypoacousie bilatérale. L'examen ORL a retrouvé une surdité de perception bilatérale évoluant depuis 10 ans, un visage allongé, un palais ogival, un déchaussement gingival avec perte dentaire. Les autres examens ont objectivé une déformations du tronc avec cyphose, et pectus carinatum, une grande taille ; une croissance excessive des membres longs ; une maigreur; des doigts longilignes et fins et une hyperlaxité ligamentaire bien visible sur le 4^{ème} et 5^{ème} rayon et une myopie. Le reste de l'examen était sans particularité. L'examen paraclinique a confirmé ces différentes atteintes.

Discussion

Le SMF, décrit pour la première fois par Antoine Bernard-Jean Marfan en 1896 est du à une mutation du gène *FBNI* codant pour la fibrilline-1. Il présente souvent des manifestations cliniques différentes et peut affecter de nombreux organes avec lésions oculaires (myopie est la plus fréquente, ectopie du cristallin), lésions cardio-vasculaires (causes majeures de morbidité et de mortalité tel que les valvulopathies, dilatation de la racine aortique et anévrismes et dissections aortiques...) lésions pulmonaires, lésions squelettiques (grande taille, pectus carinatum ou excavatum, membres longs, doigts longilignes et fins, une hyperlaxité ligamentaire) une maigreur.

Les manifestations ORL sont visage long et étroit ,de grandes oreilles basses et postérieures en rotation, des conduits auditifs étroits, un nez long, souvent en bec et asymétrique, avec des cavités étroites et un septum fréquemment dévié, hypoplasie malaire, palais ogival avec chevauchement dentaire et micrognathie[2]. L'intubation lors d'une anesthésie des patients SMF peut être difficile en raison d'un palais haut, d'une extension réduite du cou [2]. Dans un tiers des cas, il s'agit d'une néo mutation[1] Cette affection est progressive et les manifestations dépendent de l'âge[3].

Le déchaussement gingivale avec perte dentaire chez notre patient est probablement du au chevauchement des dents et à la malocclusion. Le diagnostic du syndrome de Marfan est établi selon la nosologie de Gand révisée[3,4].

Conclusion

Le syndrome de Marfan est une maladie génétique rare nécessitant une prise en charge multidisciplinaire, Un diagnostic précoce est essentiel pour mettre en place une prise en charge spécifique surtout pour certaine atteinte pouvant mettre en jeu le pronostic vital.

Bibliographie

1. Anne-Marie Vigneron¹, Frédéric Lioté. Le syndrome de Marfan [ScienceDirect.com](https://doi.org/10.1016/j.annchir.2019.05.001); 2019 published by Elsevier. This manuscript is made available under the Elsevier user license 2.Anne H. Child. Non-cardiac manifestations of Marfan syndrome. *Ann Cardiothorac Surg* 2017;6(6):599-609
3. SM-agotteaux S., Bulik S., Farhat N., Sakalhasan N., Defraigne J.-O., Seghaye M.-Ch. Marfan syndrome in childhood and adolescence. *Rev Med Liege* 2016, 71(7-8),342-348
4. [Dianna M. Tallentire¹, Alan C. Braverman¹, Julia De Backer¹, Shaine A. Morris¹, Catherine Boileau¹, Irene H. Mounenou¹, Guillaume Jondeau¹, Arturo Evangelista¹, E. Peveris¹, Syndrome de Marfan. *Nat Rev Dis Primers*. 17 janvier 2022; 8\(1\):1-3.](https://doi.org/10.1016/j.annchir.2022.01.011)