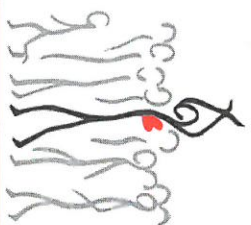




Association Française des Syndromes de Marfan et Apparentés



Rejoignez-nous ! Faites connaître l'AFSMA autour de vous !

Je souhaite :

- ☐ devenir membre de l'AFSMA, en versant la cotisation annuelle de 25 € *
- ☐ faire un don de € *
* vous recevrez un justificatif fiscal pour votre déclaration d'impôts
- ☐ être informé des activités de l'AFSMA
- ☐ que l'AFSMA communique, à leur demande, mon adresse postale aux Centres de référence ou de compétences où je suis suivi(e), en vue d'une convocation médicale.

Signature :

Nom _____

Prénom _____

Adresse _____

Code postal _____

Ville _____

Pays _____

Tél. : _____

e-mail : _____

Nombre de personnes atteintes dans le foyer : _____

Juillet 2009

Conformément à la loi « Informatique et libertés » du 6/1/78,
vous bénéficiez d'un droit d'accès et de rectification aux informations qui vous concernent.



Président : Jean-Michel Adda
Vice-présidents : Josiane Laflorencie
Philippe Brunet

Délégués régionaux

*La liste des délégués régionaux
des principales régions françaises
est disponible sur notre site*

Conseil scientifique et médical
Coordinateur : P. Guillaume Jondeau

**Centre national de référence labellisé
pour le syndrome de Marfan**
Hôpital Bichat, Paris

Centres de compétences Marfan



**Les coordonnées complètes
des consultations sur :**
www.vivremarfan.org

AFSMA, association loi de 1901
N° Siret : 448 038 026 00010 – APE : 913E

Membre cofondateur d'Alliance Maladies rares

Membre de la fédération internationale du syndrome
de Marfan (IFMSO) et du réseau européen (EMSN)

Membre d'Eurordis
(organisation européenne des maladies rares)



Les syndromes de Marfan et apparentés

■ Qu'est-ce que c'est ?

■ Quelle prévention ?

■ L'AFSMA en actions



**Association Française
des Syndromes de Marfan
et Apparentés**

Tél. : 01 39 12 14 49

6, rue de la République
78600 Maisons-Laiffite
France

afsma.vivremarfan@gmail.com
www.vivremarfan.org

Le syndrome de Marfan

Le syndrome* de Marfan est une maladie génétique majoritairement héréditaire (la probabilité de transmission est de un enfant sur deux). Mais, dans un tiers des cas répertoriés, il s'agit d'une mutation « spontanée » du gène concerné, qui apparaît pour la première fois dans la famille. Cette maladie affecte les **tissus conjonctifs** (tissus de soutien de l'organisme), qui assurent la cohésion des organes, os, muscles, vaisseaux. Ce tissu est fragilisé car l'un de ses composants, **la protéine appelée fibrilline**, se trouve altérée. Les personnes touchées par le syndrome de Marfan sont souvent très grandes, et ont en général une silhouette filiforme très caractéristique. Souvent mais pas toujours... car cette maladie se manifeste de façon très variable d'une personne à une autre, ce qui rend sa détection difficile et complique le diagnostic. **Le nombre de personnes concernées en France est estimé à 12 000, soit une naissance tous les 2 jours !**

Comment se manifeste cette maladie ?

Le syndrome de Marfan se manifeste par des signes divers, associés ou non, et de gravité variable :

- ✓ **L'aorte**, distendue et fragilisée (formation d'anévrismes) présente le risque d'une dissection.
- ✓ **Yeux** : symptômes tels que myopie, glaucome, luxation du cristallin ou décollement de la rétine
- ✓ **L'appareil pulmonaire** peut s'avérer le siège de pneumothorax récidivants
- ✓ **Ligaments** lâches et distendus
- ✓ **Croissance des os perturbée**, entraînant la formation de scolioses, et parfois la déformation du thorax

Quelle prévention ?

Il faut avant tout souligner que la vie des personnes atteintes du syndrome de Marfan a beaucoup évolué depuis une vingtaine d'années. Grâce aux traitements médicaux (bêta-bloquants), et aux progrès de la chirurgie

aortique, l'espérance de vie avoisine désormais celle du reste de la population (avec toutefois certaines précautions dans la vie quotidienne, et à condition bien sûr qu'un diagnostic ait été établi suffisamment tôt pour mettre en œuvre ces traitements préventifs). Au niveau des yeux, la myopie et la tension oculaire doivent être contrôlées régulièrement, un examen du cristallin permet de déceler son éventuel déplacement (**luxation**) et d'intervenir le cas échéant.

Afin de limiter les risques de scoliose et de déformation de la cage thoracique, il est conseillé de consulter un orthopédiste. Pour les enfants, des visites précoces chez le dentiste permettent de surveiller l'évolution de la dentition et de la mâchoire.

Les syndromes apparentés

Il existe environ deux cents maladies génétiques du tissu conjonctif, dont certaines présentent des signes proches de ceux du syndrome de Marfan. Il n'est pas possible de toutes les énumérer ici, mais de signaler celles qui s'en rapprochent le plus. Il s'agit de formes incomplètes, qui ne recouvrent qu'en partie les symptômes du syndrome de Marfan. Les personnes atteintes présentent alors un ou plusieurs critères communs avec ceux du syndrome de Marfan.

Il y a les formes dites « frustes » :

■ Médianécrose kystique (maladie d'Erdheim) ■ Le prolapsus de la valve mitrale, ou syndrome de Barlow ■ Syndrome de Loeys-Dietz ■ Anomalies marfanoides du système ostéoarticulaire ■ Le syndrome de Shprintzen-Goldberg.

Et les syndromes associés :

■ Anévrismes de l'aorte et dissection aortique ■ Luxation isolée du cristallin ■ L'homocystinurie ■ Le pseudo-syndrome de Marfan (ou syndrome de Dinno Shearer Weisskop) ■ Le syndrome de Beals ou Arachnodactylie contracturante.

La liste des syndromes plus ou moins « ressemblants » à celui de Marfan n'est pas définitivement arrêtée. En effet, la plupart de ces syndromes sont définis selon des critères cliniques et la découverte de leurs bases moléculaires et génétiques risque de modifier cette répartition.

L'AFSMa en actions

- ✓ **Communiquer et sensibiliser** : depuis sa création, en 1995, l'association élabore des dépliants comme : « Les syndromes de Marfan et apparentés », « Enfants Marfan à l'école », « Recommandations pour l'éducation physique et les sports » ; et des documents plus spécifiques tels que les « Recommandations sur la prise de bêtabloquants » ; un livre pour enfants « Bakoumba » ; un fascicule très complet « Les syndromes de Marfan et apparentés », (réédité et remis à jour, avec le concours de la fondation Groupama).
- ✓ **Informier** : diffusion de bulletins d'information ; organisation de Rendez-vous annuels, de réunions régionales, tenues de stand lors de salons ou colloques médicaux ; participation à des reportages ou des émissions dans divers médias ; participation à des manifestations, notamment le Téléthon.
- ✓ **Soutenir et écouter** : un numéro de téléphone vers des bénévoles formés à l'écoute et concernés directement par le syndrome de Marfan, 7 jours sur 7.
- ✓ **Etre au plus proche des conditions de soins** en étant en lien étroit avec le Centre national de référence des syndromes de Marfan et apparentés (Hôpital Bichat à Paris), ainsi qu'avec les centres de Compétences Marfan de Province (centres créés dans le cadre du Plan Maladies Rares auquel l'AFSMa a largement contribué) pour être au plus proche des conditions de soins et de suivi des familles.
- ✓ **Améliorer la qualité de vie** : l'AFSMa a participé à l'élaboration du protocole national de diagnostic et de soins, le PNDS, pour le syndrome de Marfan et apparentés, à l'initiative de la haute autorité de santé (HAS), qui permet de bénéficier d'une prise en charge ALD (à 100 %) et spécifique. Par ailleurs, elle a contribué à la création de la Carte de soins et d'urgence, en partenariat avec le ministère de la Santé et Orphanet
- ✓ **A l'international**, l'AFSMa participe chaque année à la réunion annuelle de l'association européenne sur le syndrome de Marfan (European Marfan Syndrome Network).

* Syndrome : ensemble de symptômes survenant en général ensemble, et liés à une maladie définie. Leur groupement permet d'orienter le diagnostic.