



Réhabilitation cardiorespiratoire et musculaire à l'effort des enfants et jeunes adultes avec syndrome de Marfan : une étude interventionnelle, prospective, monocentrique

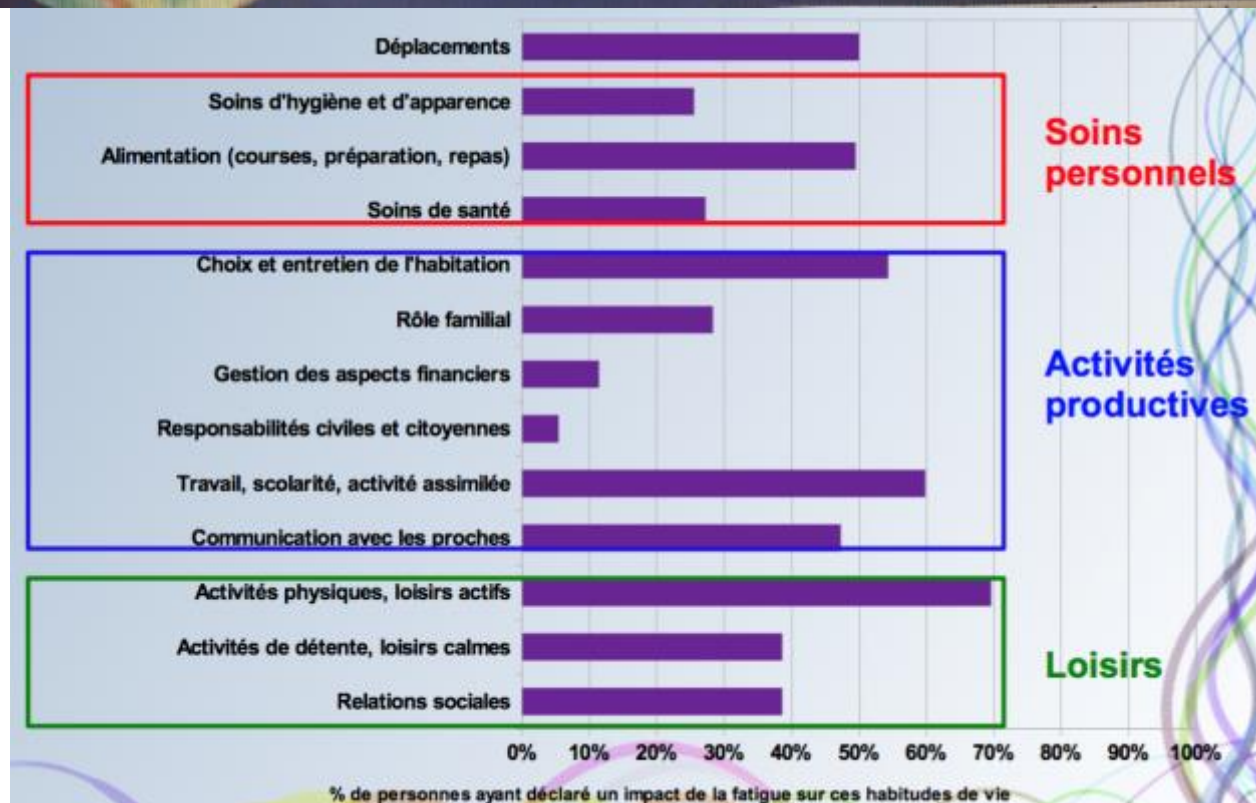
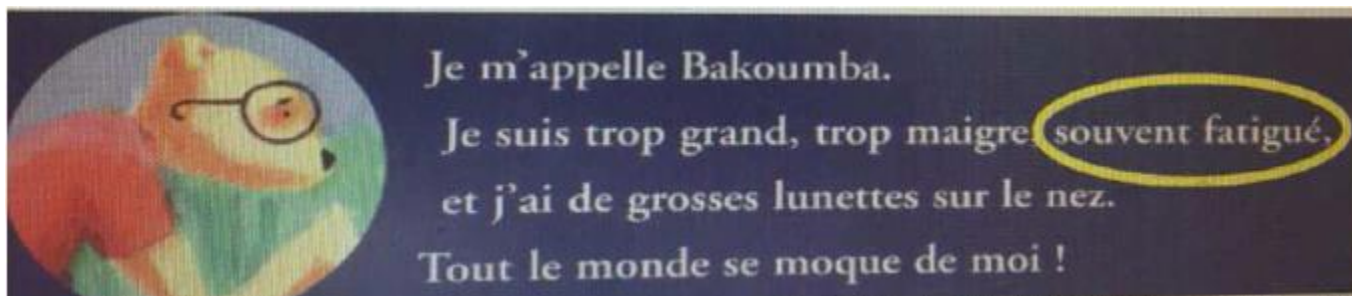
Acronyme : Marfanpower

Drs Thomas Edouard, Julie Plaisancié et Yves Dulac

CRM (site constitutif) syndrome de Marfan
Hôpital des Enfants de Purpan, CHU de Toulouse

Marfanpower

- La fatigue chronique et la diminution de l'endurance physique sont présentes chez 90% des patients, et retentissent sur les activités de la vie quotidienne et la qualité de vie



Marfanpower

- La fatigue chronique et la diminution de l'endurance physique sont présentes chez 90% des patients, et retentissent sur les activités de la vie quotidienne et la qualité de vie
- Rôle potentiel de la fragilité des tissus conjonctifs, de l'atteinte cardiaque et du déficit musculaire
 - Déficit musculaire présent dès l'enfance et s'aggrave avec l'âge
 - Peut-être également impliqué dans le déficit en masse osseuse

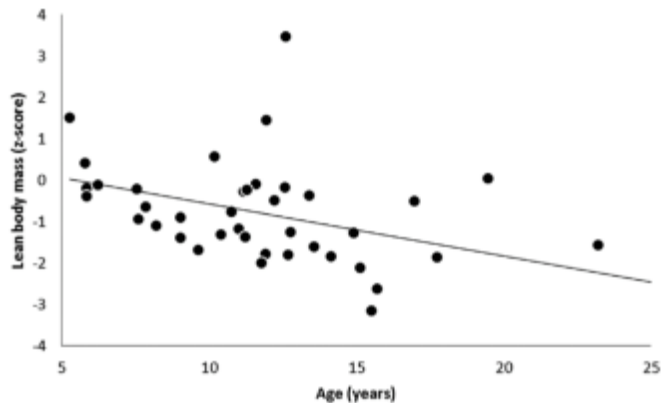


Fig. 2. Relationship between lean body mass and age ($r = -0.541$; $p = 0.0001$).

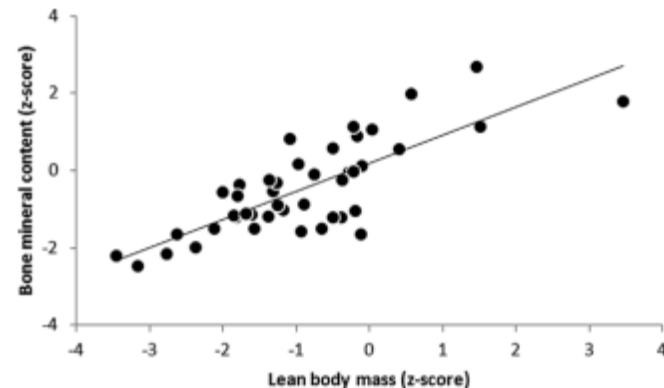


Fig. 3. Relationship between lean body mass and total body bone mineral content ($r = 0.797$; $p < 0.0001$).

Marfanpower

- La fatigue chronique et la diminution de l'endurance physique sont présentes chez 90% des patients, et retentissent sur les activités de la vie quotidienne et la qualité de vie
- Rôle potentiel de la fragilité des tissus conjonctifs, de l'atteinte cardiaque et du déficit musculaire
 - Déficit musculaire présent dès l'enfance et s'aggrave avec l'âge
 - Peut-être également impliqué dans le déficit en masse osseuse
- Dans certaines pathologies chroniques, l'activité physique et l'entraînement sont efficaces pour améliorer la force musculaire et les capacités fonctionnelles mais aussi la fatigue et la qualité de vie

Marfanpower

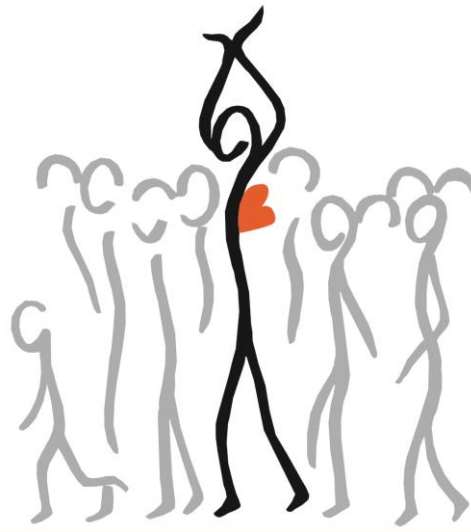
- La fatigue chronique et la diminution de l'endurance physique sont présentes chez 90% des patients, et retentissent sur les activités de la vie quotidienne et la qualité de vie
 - Rôle potentiel de la fragilité des tissus conjonctifs, de l'atteinte cardiaque et du déficit musculaire
 - Déficit musculaire présent dès l'enfance et s'aggrave avec l'âge
 - Peut-être également impliqué dans le déficit en masse osseuse
 - Dans certaines pathologies chroniques, l'activité physique et l'entraînement sont efficaces pour améliorer la force musculaire et les capacités fonctionnelles mais aussi la fatigue et la qualité de vie
- **Etudier l'effet d'un programme de réhabilitation à l'effort personnalisé (Programme d'Entraînement Personnalisé, PEP) chez des enfants et adultes jeunes (< 25 ans) présentant un MFS, sur la masse musculaire, l'endurance physique, la force musculaire, la masse osseuse et la qualité de vie**

Les partenaires



**Centre de référence Marfan
(site constitutif)
T. Edouard, J. Plaisancié,
Y. Dulac**

**Service de Médecine du Sport
Pr D. Rivière, Dr E. Garrigue**



Membres du réseau efFORMip :
santé par l'effort et la forme



Marfanpower

- **Critères d'inclusion:**

- Syndrome de Marfan selon les critères de Ghent
- Fille ou garçons âgés de 7 à 25 ans
- Pour les mineurs, consentement éclairé d'au moins un des titulaires de l'autorité parentale. Consentement éclairé des patients majeurs.

- **Critères de non-inclusion:**

- Contre-indications cardiaques au PEP :
 - Dilatation de l'aorte sévère (diamètre aortique > 45 mm)
 - et/ou défaillance du ventricule gauche (fraction d'éjection du ventricule gauche, FEVG, $< 45\%$)
 - et/ou fuite mitrale sévère \geq grade 3
- Grossesse

Critères de jugement

Critère de jugement principal :

- Mesure des capacités maximales en endurance reflétée par la consommation maximale d'oxygène (VO_2 pic) lors d'une épreuve d'effort.

Critères de jugement secondaires :

- Fatigabilité à l'effort et qualité de vie :
 - Questionnaires PedsQL, SF36, test d'autoévaluation
- Force musculaire :
 - Evaluation statique (handgrip, tests de force du quadriceps)
 - Evaluation dynamique par mécanographie
- Composition corporelle (masse musculaire et masse osseuse) évaluée par DXA
- Dilatation de l'aorte et fonction myocardique (échographie cardiaque 2D et strain)
- Fonction endothéliale (échographie vasculaire haute résolution)
- La compliance au PEP
- Les effets secondaires (cardiaques)

En pratique

Période d'observation

1^{ère} phase PEP

2^{ème} phase PEP

T0

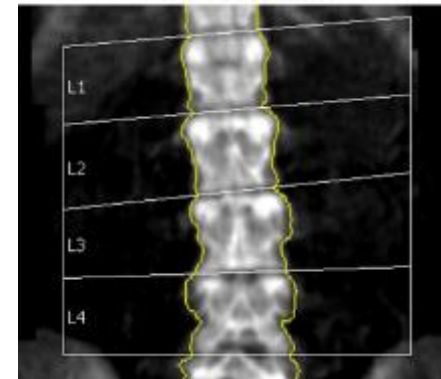
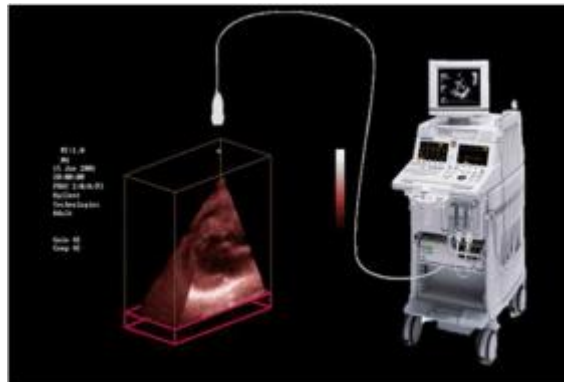
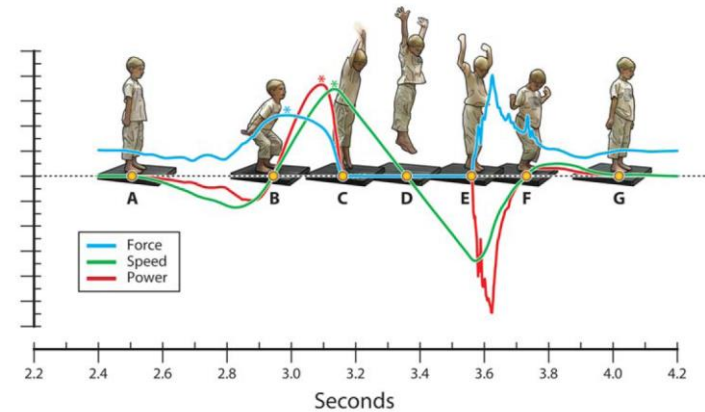
- Examen clinique
- Questionnaires QOL
- VO_2 max
- Evaluation musculaire (statique/dynamique)
- DPX
- Echo cardiaque et vasculaire

3 mois



6 mois

9 mois



En pratique

Période d'observation

1^{ère} phase PEP

2^{ème} phase PEP

T0

3 mois

6 mois

9 mois

- Examen clinique
 - Questionnaires QOL
 - VO₂ max
 - Evaluation musculaire (statique/dynamique)
 - DPX
 - Echo cardiaque et vasculaire
- Examen clinique
 - VO₂ max
 - Evaluation musculaire (statique/dynamique)
 - DPX
- **Elaboration du programme d'entraînement personnalisé**

En pratique

Période d'observation

1^{ère} phase PEP

2^{ème} phase PEP

T0

3 mois

6 mois

9 mois

- Examen clinique
 - Questionnaires QOL
 - VO₂ max
 - Evaluation musculaire (statique/dynamique)
 - DPX
 - Echo cardiaque et vasculaire
- Examen clinique
 - VO₂ max
 - Evaluation musculaire (statique/dynamique)
 - DPX
- **Elaboration du programme d'entrainement personnalisé**

- **Réalisation à domicile avec coaching par Efformip**



En pratique

Période d'observation

1^{ère} phase PEP

2^{ème} phase PEP

T0

3 mois

6 mois

9 mois

- | | | |
|---|---|---|
| <ul style="list-style-type: none">- Examen clinique- Questionnaires QOL- VO₂ max- Evaluation musculaire (statique/dynamique)- DPX- Echo cardiaque et vasculaire | <ul style="list-style-type: none">- Examen clinique- VO₂ max- Evaluation musculaire (statique/dynamique)- DPX | <ul style="list-style-type: none">- Examen clinique- VO₂ max- Evaluation musculaire (statique/dynamique)- DPX |
|---|---|---|

En pratique

Période d'observation

1^{ère} phase PEP

2^{ème} phase PEP

T0

3 mois

6 mois

9 mois

- | | | | |
|---|---|---|---|
| <ul style="list-style-type: none">- Examen clinique- Questionnaires QOL- VO₂ max- Evaluation musculaire (statique/dynamique)- DPX- Echo cardiaque et vasculaire | <ul style="list-style-type: none">- Examen clinique- VO₂ max- Evaluation musculaire (statique/dynamique)- DPX | <ul style="list-style-type: none">- Examen clinique- VO₂ max- Evaluation musculaire (statique/dynamique)- DPX | <ul style="list-style-type: none">- Examen clinique- Questionnaires QOL- VO₂ max- Evaluation musculaire (statique/dynamique)- DPX- Echo cardiaque et vasculaire |
|---|---|---|---|

La consultation multidisciplinaire Marfan de Toulouse

Cardiopédiatre (Y. Dulac)

Endocrinologue (T. Edouard)

Généticien (J. Plaisancié)

Orthopédiste (J. Sales de Gauzy)

Ophthalmologue (J. Pechmeja)

Cardiologue adulte (N. Blot-Souletié)

Chirurgien cardiaque (B. Leobon)

Rhumatologue (M. Laroche)

