

Evaluation et suivi standardisé de l'atteinte de l'appareil locomoteur et de la douleur dans le syndrome de Marfan

CHU de Rennes et Université de Rennes 1

Olivia BERTHOUD (interne de rhumatologie)

Pr Pascal GUGGENBUHL (Rhumatologue)

Pr Sylvie ODEnt (GénétiCienne)



Atteintes les plus fréquentes de l'appareil locomoteur du syndrome de Marfan

- **Douleurs**
 - Articulaires et tendineuses
 - Entorses à répétition
 - Rachis et scoliose
 - Déformations de la cage thoracique
 - Des enthèses
- **Diminution de la masse osseuse**
 - Fractures ostéoporotiques
- Peu de données dans la littérature pour la prise en charge spécifique

Filière ostéoarticulaire Marfan à Rennes (Décembre 2017)

- **Objectifs**

→ Création d'une filière de soin permettant

- Identifier les patients douloureux
- Mieux caractériser les douleurs des patients
- Les prendre en charge
- Organisation d'une filière de soins
- Dépister les scolioses et l'ostéoporose

Filière ostéoarticulaire Marfan à Rennes

- Patients majeurs atteints du syndrome de Marfan recrutés à partir de la consultation en génétique, en cardiologie, en rhumatologie
- Consentement après information
- Examen clinique rhumatologique
- Dépistage systématique
 - De la scoliose et recherche de fracture vertébrale par un cliché EOS de face et de profil
 - De l'ostéoporose par la mesure de la densité minérale osseuse
- Imagerie supplémentaire en fonction des symptômes
- Questionnaires systématiques d'évaluation de la qualité de vie



Filière ostéoarticulaire Marfan à Rennes

- Conséquences immédiates pour le patient
 - Mise en place d'un protocole thérapeutique pour les douleurs
 - Si besoin prise en charge en MPR (médecine physique et réadaptation) au CHU dans le cadre de la filière (accès privilégié)
 - Bilan biologique d'ostéoporose si indiqué avec mise en route d'un traitement si nécessaire

De l'ostéoporose au Marfan...

Un Homme de 39 ans,

- **Un histoire en plusieurs épisodes**

- En 2014, douleurs costales : radiographies du rachis dorsolombaire: Fracture des vertèbres dorsales T9 et T10 dans les suites du port d'un piano
- Le patient est perdu de vue et ne reçoit aucun traitement
- En 2017: apparition de douleurs tendineuses des poignets conduisant à consulter un rhumatologue



IRM dorso-lombaire
Séquence sagittale T1

→ Hospitalisation pour bilan d'ostéoporose fracturaire

- Examen clinique: Taille: 1,77m Poids:65kg
- Envergure: 1,85m : rapport à 1,05
- Discrète laxité des pouces et des coudes
- Pectus excavatum prédominant à droite

Nouveau bilan biologique strictement normal

→ Suspicion clinique de **Syndrome de Marfan**

Consultation en génétique qui confirme la forte présomption clinique

– Recherche mutation génétique en cours

Les premiers résultats...

- Une filière qui se met en place depuis 6 mois
- **Déjà 17 patients évalués**
 - 38 ans en moyenne, 70% d'hommes
 - Accélération du recrutement: 8 patients supplémentaires en consultation dans le mois à venir
 - Patients très motivés par cette prise en charge spécifique

Les premiers résultats...

- **Prise en charge de la douleur**

Souvent insuffisante: >50% des patients ont une EN>3/10: 8 patients ont vu leurs prescriptions médicamenteuses modifiées, et 3 ont été adressés en MPR

- **Dépistage de scoliose**

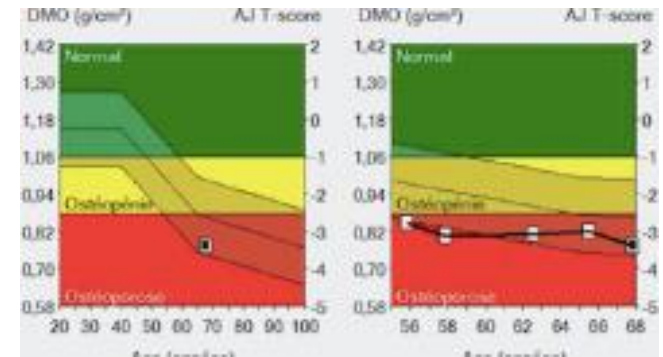
-1 scoliose méconnue jusqu'alors avec orientation vers le service de rééducation

-3 réorientation vers des rééducateurs pour une prise en charge optimale

Densité minérale osseuse (DMO)

- **DMO**

- Seul 3 patients ont une DMO normale
- Ostéopénie: 6 patients (37,5%)
- **Ostéoporose: 7 patients (43 %)**



- **Fractures**

- Vertébrales: 2 patients (12,5%): 1 patient de 39 ans, et 1 femme ménopausée (58 ans)
- Périphérique: côte: 1 patiente: 1 femme ménopausée (58 ans)

Marfan et ostéoporose

- Résultats importants car le lien entre Marfan et ostéoporose reste mal étudié
- Le dépistage est marginal
- Besoin de confirmation à plus grande échelle
- Recherche de liens éventuels entre certaines mutations génétiques et ostéopénie voire ostéoporose?

Des résultats à venir

- Le ressenti des patients et l'évaluation de leur qualité de vie en lien avec leurs symptômes ostéoarticulaires
- L'analyse précise des atteintes périphériques
- Les remarques des patients après les mesures mises en place à la première consultation