Une luxation récidivante : *un indice du syndrome de Marfan?*

François Melançon, MD

Le cas de Marco

La dislocation

Lors d'une partie de hockey amicale à l'aréna de la ville où vous pratiquez, un des joueurs de votre équipe, Marco, se fait accidentellement mettre en échec et son épaule percute la bande. Il s'effondre. Vous approchez de lui en vous identifiant comme étant médecin.

Avec une grimace, votre coéquipier vous explique que son épaule vient encore de se disloquer et qu'il va régler ça. Il fait un mouvement de l'épaule vers l'arrière et vous entendez un claquement distinct; la tête humérale vient de rentrer dans la cavité glénoïde. Il se relève donc et recommence à patiner. Vous le rejoignez et lui suggérez qu'il devrait peut-être ne pas jouer le reste de la partie. Vous l'invitez à venir vous rencontrer à votre bureau, au sans rendez-vous. Avec un soupir, il accepte.

La consultation

Le lendemain, Marco se présente à la clinique. Il vous apprend qu'il se luxe régulièrement l'épaule au point de ne plus s'en faire. Vous l'invitez à enlever sa chemise et passez à la salle d'examen.

L'examen physique

- Son apparence vous frappe : il est très grand avec de longues jambes. Ses doigts et ses bras sont aussi très longs;
- Il a un *pectus carinatum*;
- L'épaule droite montre l'évidence d'une instabilité importante, et le patient peut la luxer sans aucune difficulté;
- Il a deux cicatrices inguinales, témoins de chirurgies d'hernies inguinales bilatérales;
- Il a une légère cyphoscoliose;
- Les articulations démontrent une hyperlaxité généralisée.

Vous commencez à soupçonner un syndrome de Marfan. Vous procédez à l'examen cardiovasculaire : à votre surprise, il est normal.

Que faites-vous maintenant, et que recommandez-vous à votre coéquipier?

Le syndrome de Marfan

Le syndrome de Marfan est une condition autosomale dominante affectant le tissu conjonctif (manifestations oculaires, cardiovasculaires et squelettiques), mais dont l'expression clinique est très variable. Quelques patients peuvent même être porteurs du gène défectueux et ne présenter strictement aucune symptomatologie. À l'occasion, le diagnostic est posé durant l'enfance, mais la plupart des cas ne sont reconnus que durant la deuxième ou la troisième décade de la vie. Entre une personne sur 10 000 et une personne sur 50 000 est affectée par cette condition.

Copyright © Vente et distribution commerciale interdites
La reproduction non autorisée est prohibée. Les personnes intéressées peuvent
le consulter, le visionner, le visualiser et imprimer un exemplaire pour leur usage personnel

À l'occasion, le diagnostic est posé durant l'enfance, mais la plupart des cas ne sont reconnus que durant la deuxième ou la troisième décade de la vie.

L'atteinte oculaire

Le tissu conjonctif supportant la lentille est typiquement faible, et sa laxité entraîne fréquemment (dans plus de 60 % des cas) une subluxation ou une dislocation bilatérale de la lentille. La dislocation est parfois très discrète et ne peut se détecter qu'avec un examen détaillé à la lampe à fente sur une pupille dilatée. Une myopie importante est assez commune. Assez souvent, la

luxation chronique se complique d'une vision diminuée, d'une déchirure rétinienne, d'une uvéite, d'un glaucome ou de cataractes.

L'anomalie la plus flagrante des patients atteints du syndrome de Marfan est l'allongement inhabituel des os tubulaires des membres supérieurs et inférieurs.

L'atteinte cardiovasculaire

Très fréquente, elle touche 90 % des patients. Cependant, l'atteinte peut être très subtile et on peut avoir besoin d'une échocardiographie pour poser le diagnostic. En raison de la faiblesse du tissu conjonctif, l'atteinte cardiovasculaire la plus dangereuse du syndrome de Marfan est la faiblesse de la media de l'aorte, qui résulte en une dilatation progressive et en un anévrysme disséquant de la portion proximale de l'aorte ascendante. En raison de l'expression très variable de la maladie, cet anévrysme disséquant peut se présenter aussitôt que durant l'enfance et aussi tard que vers 60 ans.

La plupart des patients atteints de ce syndrome présenteront un prolapsus mitral. L'échographie sera nécessaire pour établir l'état de la condition cardiaque et aortique et pour assurer le suivi de ces patients.

Le **Dr Melançon** est omnipraticien et a 18 années d'expérience en salle d'urgence. Il pratique maintenant en cabinet privé, à Asbestos, et en CLSC, à Montréal. De plus, celui-ci travaille à l'élaboration d'une série de livres portant sur la vulgarisation médicale de la collection *Le petit médecin de poche*.

L'atteinte musculosquelettique

L'anomalie la plus flagrante des patients atteints du syndrome de Marfan est l'allongement inhabituel des os tubulaires des membres supérieurs et inférieurs. Les extrémités sont longilignes, et les doigts présentent un aspect caractéristique les faisant ressembler à des pattes d'araignées. Les patients sont presque toujours grands, soit de façon absolue ou relativement à la taille moyenne des membres de leur famille. Le thorax présente fréquemment des anomalies, soit un *pectus carinatum* ou un *pectus excavatum*.

Les patients atteints du syndrome de Marfan ont souvent un palais ogival, et la laxité liga-mentaire est extrêmement commune. La cyphoscoliose, parfois grave, le *genu recurvatum* et les luxations récurrentes font parties du quotidien de ces patients. Les hernies sont très fréquentes.

Le diagnostic

Dû à son caractère autosomal dominant, le syndrome de Marfan affecte plusieurs des membres d'une même famille, mais la pénétration variable rend le diagnostic parfois assez difficile. Quinze pour cent des cas sont isolés et correspondent probablement à une mutation spontanée.

L'absence de test spécifique et la présentation variable compliquent aussi le diagnostic. Il faut

distinguer le syndrome de Marfan des homocystinuries, dont la présentation clinique comprend aussi la dislocation de la lentille et certaines manifestations musculosquelettiques typiques du syndrome de Marfan. Le syndrome d'Ehlers-Danlos se présente aussi avec plusieurs des anomalies associées au syndrome de Marfan. La présence de contracture des doigts et des orteils, à la forme très particulière, orientera le diagnostic vers l'arachnodactylie congénitale.

Chez tous les patients soupçonnés de souffrir du syndrome de Marfan et surtout chez les sportifs, un échocardiogramme est absolument nécessaire pour vérifier l'état des valves cardiaques et de l'aorte.

Retour sur le cas de Marco

Dans le cas de notre joueur de hockey, l'adresser à un orthopédiste est nécessaire et lui suggérer de pratiquer des sports pour lesquels le risque de chute ou de contact violent est moins grand.

Dans l'intérim, le port d'une attelle avec le bras à la « Napoléon » est fortement recommandé.

L'investigation cardiaque de Marco est négative et son examen de l'œil aussi. Le complément d'investigation a permis de conclure qu'il ne souffre pas du syndrome de Marfan, et cela même s'il présente plusieurs stigmates de la condition. Marco continue toujours de jouer au hockey.

Le traitement

Chez tous les patients soupçonnés de souffrir du syndrome de Marfan et surtout chez les sportifs, un échocardiogramme est absolument nécessaire pour vérifier l'état des valves cardiaques et de l'aorte. Les patients souffrant de ce syndrome, à risque d'endocardite bactérienne, devraient se voir offrir une prophylaxie avant les interventions dentaires.

Un examen à la lampe à fente par un ophtalmologiste est nécessaire pour s'assurer de l'intégrité de la partie antérieure de l'œil.

Les traitements et suggestions offerts pour les conditions musculosquelettiques varieront selon la condition présente. *Clin*