

Un cas de syndrome de Marfan révélé par des manifestations rhumatologiques

Diallo Mamadou Lamine

Service de rhumatologie,

Centre Hospitalier Universitaire Ignace Deen, Conakry-Guinée

Setondji Yao Sèna Valentin

Service d'ophtalmologie,

Centre Hospitalier Universitaire de Kara, Kara-Togo

Oniankitan Sadat

Service de rhumatologie,

Centre Hospitalier Universitaire de Kara, Kara-Togo

Condé Aboubacar Sidiki

Service de rhumatologie,

Centre Hospitalier Universitaire Ignace Deen, Conakry-Guinée

Ataké Awaki Ezzo

Service de rhumatologie,

Centre Hospitalier Universitaire Sylvanus Olympio de Lomé, Togo

Barry Abdoul Karim

Service d'ophtalmologie, Hôpital national Donka, Conakry-Guinée

Kakpovi Kodjo

Service de rhumatologie, Centre Hospitalier Régional de Kara, Togo

Houzou Prenam

Service de rhumatologie, Centre Hospitalier Universitaire de Kara, Togo

Oniankitan Owonayo

Service de rhumatologie,

Centre Hospitalier Universitaire Sylvanus Olympio de Lomé, Togo

Doi: 10.19044/esipreprint.10.2025.p60

Approved: 08 October 2025

Posted: 10 October 2025

Copyright 2025 Author(s)

Under Creative Commons CC-BY 4.0

OPEN ACCESS

Cite As:

Diallo, M.L., Setondji, Y.S.V., Oniankitan, S., Condé, A.S., Ataké, A.E., Barry, A.K., Kakpovi, K., Houzou, P. & Oniankitan, O. (2025). *Un cas de syndrome de Marfan révélé par des manifestations rhumatologiques*. ESI Preprints.

<https://doi.org/10.19044/esipreprint.10.2025.p60>

Résumé

Le syndrome de Marfan est une affection génétique autosomique dominante du tissu conjonctif (fibrillinopathie) rare, due à un défaut de synthèse de la fibrilline de type I. Il est caractérisé par un polymorphisme clinique avec des atteintes ostéo articulaires plus spécifiques (arachnodactylie, pectus carinatum, dolichosténomelie) et moins spécifiques (laxité ligamentaires, cyphose, pieds plats); des manifestations ophtalmologiques, cardio-vasculaires, pleuro pulmonaires. Son pronostic vital dépend de l'atteinte cardio-vasculaire. Nous rapportons un cas de syndrome de Marfan révélé par une gonalgie bilatérale sur terrain d'hyperlaxité ligamentaire avec impotence fonctionnelle relative des membres pelviens chez une patiente de 51 ans.

Mots clés : Syndrome de Marfan, laxité ligamentaire, Afrique noire, Togo

A Case of Marfan Syndrome Revealed by Rheumatological Manifestations

Diallo Mamadou Lamine

Service de rhumatologie,

Centre Hospitalier Universitaire Ignace Deen, Conakry-Guinée

Setondji Yao Sèna Valentin

Service d'ophtalmologie,

Centre Hospitalier Universitaire de Kara, Kara-Togo

Oniankitan Sadat

Service de rhumatologie,

Centre Hospitalier Universitaire de Kara, Kara-Togo

Condé Aboubacar Sidiki

Service de rhumatologie,

Centre Hospitalier Universitaire Ignace Deen, Conakry-Guinée

Ataké Awaki Ezzo

Service de rhumatologie,

Centre Hospitalier Universitaire Sylvanus Olympio de Lomé, Togo

Barry Abdoul Karim

Service d'ophtalmologie, Hôpital national Donka, Conakry-Guinée

Kakpovi Kodjo

Service de rhumatologie, Centre Hospitalier Régional de Kara, Togo

Houzou Prenam

Service de rhumatologie, Centre Hospitalier Universitaire de Kara, Togo

Oniankitan Owonayo

Service de rhumatologie,

Centre Hospitalier Universitaire Sylvanus Olympio de Lomé, Togo

Abstract

Marfan syndrome is a rare autosomal dominant genetic disorder of connective tissue (fibrillinopathy), due to a defect in the synthesis of type I fibrillin. It is characterized by a clinical polymorphism with more specific osteoarticular disorders (arachnodactyly, pectus carinatum, dolichostenomelia) and less specific (ligamentous laxity, kyphosis, flat feet) ; ophthalmological, cardiovascular and pleuropulmonary manifestations. Its vital prognosis depends on cardiovascular damage. We report a case of Marfan syndrome revealed by bilateral knee pain on grounds of ligamentous hyper laxity with relative functional impotence of the pelvic limbs in a 51-year-old female patient.

Keywords: Marfan syndrome, ligamentous laxity, black Africa, Togo

Introduction

Le syndrome de Marfan est une maladie génétique autosomique dominante due à une mutation du gène de la fibrilline de type I (Vigneron et al, 2019). Décrit rarement avec une prévalence estimée à un cas sur 5000, le syndrome de Marfan se caractérise par son polymorphisme clinique associant une atteinte cardio-vasculaire dont la dissection aortique détermine le pronostic vital, une atteinte oculaire, une atteinte musculo squelettique, une atteinte odonto-stomatologique (Diallo W et al, 2020). Son diagnostic repose sur les critères de Gant (Ghent) élaborés en 1996, puis révisés en 2010 (Attanasio M et al, 2013). Sa prise en charge doit être pluridisciplinaire. Nous rapportons un cas de syndrome de Marfan chez une patiente de 51 ans révélée par des manifestations ostéo articulaires et ophtalmologiques.

Observation

Il s'est agi d'une patiente âgée de 51 ans, revendeuse, sans antécédents pathologiques connus, présentant une gonalgie bilatérale mécanique associé à des déroboements avec notion de chute évoluant en dent de scie depuis 10 ans. Elle a été admise pour l'exacerbation progressive de cette gonalgie bilatérale mécanique invalidante évoluant depuis 2 mois associée à une baisse de l'acuité visuelle. L'examen physique a noté : un bon état général, une taille mesurée à 1 m 97 cm, une exagération de la cyphose thoracique, une arthropathie des 2 genoux, une hyperlaxité articulaire intéressant les genoux, les coudes et les pouces avec un score de Beighton coté à 5/9, une arachnodactylie et une dolichosténomélie (figure 1 : Arachnodactylie : A ; Dolichosténomélie : B),



Figure 1 : Arachnodactylie (A) et dolichosténomélie avec des pies en varus équin (B)

L'examen ophtalmologique retrouvait une baisse de l'acuité visuelle, un segment antérieur normal, une cataracte sous capsulaire postérieure et une

ectopie cristallinienne avec une sub-luxation (figure 3) du cristallin en haut et en dehors.



Figure 2 : Ectopie cristallinienne associée à une cataracte (flèche bleue)

L'examen cardiovasculaire avait retrouvé des bruits du cœur normaux et réguliers à 75 battements/min. Ailleurs en dehors d'un palais ogival, d'un micrognathisme et d'un chevauchement dentaire retrouvés (figure 3), le reste de l'examen systémique était normal.

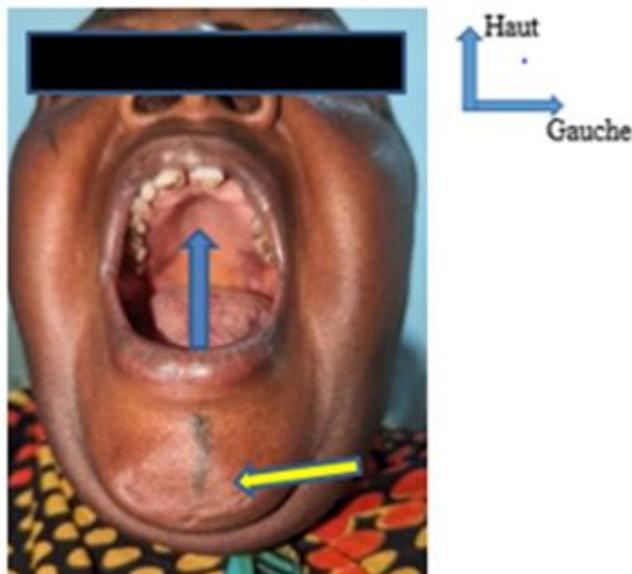


Figure 2 : Palais ogival (flèche bleue), micrognathisme (flèche jaune)

La radiographie des genoux avait objectivé une gonarthrose tri compartimentale bilatérale stade III de Kellgren et Lawrence. Les examens biologiques étaient normaux.

La prise en charge rhumatologique a consisté à un traitement symptomatique fait d'antalgiques usuels chlorhydrate de tramadol comprimé, une infiltration articulaire des genoux au diprostène, la mise en place des genouillères avec renforcement ligamentaire.

Au plan ophtalmologique, un traitement symptomatique fait de lames artificielles avait été également instauré.

Discussion

Décrit comme une maladie rare avec une prévalence de 1 cas sur 10000 habitants, le syndrome de Marfan est la plus fréquente des affections héréditaires du tissu conjonctif (fibrillinopathie) après l'ostéogenèse imparfaite (Milemicz DM et al. 2021). Habituellement, en Afrique subsaharienne, les diagnostics tardifs de ces affections jugées rares seraient dû à la méconnaissance de ces affections par le personnel médical exerçant en périphérie, aux difficultés d'accès à l'hôpital (hôpital de 1^{er} ou 2^{ème} niveau selon la pyramide sanitaire) et/ou de la précarité des patients. Notre patiente habitait à 85 km du centre hospitalier régional le plus proche.

Le diagnostic de syndrome de Marfan repose sur un ensemble de critères (majeurs et mineurs pour chaque système atteint). Le diagnostic est facilement posé en présence d'un antécédent familial avec atteinte d'au moins 2 systèmes et au moins un critère majeur et en l'absence d'histoire familiale lorsque 3 systèmes sont atteints avec au moins 2 critères majeurs (Attanasio et al, 2013). Au regard de ces critères, le diagnostic de syndrome de Marfan a été retenu devant l'atteinte du système musculo squelettique dont les signes majeurs étaient le signe de poignet ou le signe de pouce, la dolichosténomélie, les pieds plats et les signes mineurs étaient l'hyperlaxité ligamentaire, le palis ogival et le chevauchement dentaire. Les signes oculaires étaient représentés par le signe majeur l'ectopie cristallinienne.

L'atteinte musculosquelettique est au premier plan de l'expression clinique du syndrome. Ces manifestations rhumatologiques sont nombreuses et sont plus ou moins associées pour les plus significatives à des signes, ophtalmiques, cardio-vasculaires et oro faciaux (Vigneron et al, 2019). En pratique rhumatologique, le syndrome de Marfan se découvre lors d'un suivi chez un patient connu et suivi pour un syndrome de Marfan ou en présence de signes musculo squelettiques évocateurs (morphotype évocateur). Chez notre patiente, les manifestations rhumatologiques les plus spécifiques observées étaient l'arachnodactylie ou doigts dits en toile d'araignée qui est mise en évidence par deux signes (le signe de poignet et le signe de pouce), la dolichosténomélie (excès de croissance squelettique des membres). Dans une étude de série, Baki S et al. avait trouvé une taille 196 cm dans son étude (Baki S et al 2016). Notre patiente mesurait 197cm. D'autres signes spécifiques étaient retrouvés chez notre patiente. Ces signes étaient entre

autres l'exagération de la cyphose dorsale, la gonalgie et l'hyperlaxité ligamentaire devenue invalidante. Chez notre patiente un score de Beighton de 5/9 avait été retrouvé. Pour certains auteurs, un score de Beighton supérieur ou égal à 4/9 permet de définir l'hyperlaxité articulaire (Malek et al, 2021).

La gravité de l'atteinte cristallinienne se traduisant par un déplacement du cristallin (ectopie cristallinienne) conditionne le pronostic fonctionnel visuel du syndrome de Marfan. L'ectopie cristallinienne peut aller d'une rupture partielle du cristallin par endroit (sub luxation cristallinienne) à une rupture totale (luxation cristallinienne). Elle se retrouve chez 50 à 80% des patients et constitue un critère majeur (Chahib et al, 2017). Chez notre patient, il s'agissait d'une rupture partielle du cristallin avec pour conséquence une baisse de l'acuité visuelle. Il existait également une cataracte associée.

L'absence d'atteinte cardio-vasculaire chez notre patiente pourrait expliquer son diagnostic tardif chez notre patient, car le pronostic vital du syndrome de Marfan dépend de l'atteinte cardio-vasculaire qui est représentée par la dissection aortique, la dilatation aortique.

Pour certains auteurs, les manifestations oro faciales sont nombreuses, associées à l'atteinte des systèmes (musculo squelettiques, oculaires et cardio-vasculaires). Les plus caractéristiques sont l'énophtalmie, la dolichocéphalie, palais, ogival, l'encombrement dentaire, le dysfonctionnement de l'articulation temporo-mandibulaire, la rétrognathie mandibulaire et l'endognathie) (Docimo et al, 2013). Chez notre patiente, un palais ogival, un micrognathisme et un chevauchement dentaire ont été retrouvés.

Conclusion

Le syndrome de Marfan est une affection rarement décrite dans notre contexte. Les manifestations ostéoarticulaires peuvent être dans la grande majorité des cas les circonstances de découverte de la maladie. Ces manifestations sont plus ou moins associées à des manifestations ophtalmologiques, odontostomatologiques, cardiovasculaires. C'est dernières conditionnement le pronostic vital de la maladie, d'où l'intérêt de faire une exploration cardiologique systématique.

Conflit d'intérêts : Les auteurs n'ont signalé aucun conflit d'intérêts.

Disponibilité des données : Toutes les données sont incluses dans le contenu de l'article.

Déclaration de financement : Les auteurs n'ont obtenu aucun financement pour cette recherche.

Déclaration pour les participants humains : Cette étude a été approuvée le comité d'éthique et de recherche en santé (CNERS) par le décret N°D/218/PRG/SGG du 04/02/2022 ; et les principes de la déclaration d'HELSINKI ont été respectés. La patiente a donné son consentement oral pour participer à l'étude.

References:

1. Attanasio M, Pratelli E, Porciani MC et Al. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrom. *J Med genet* 2013 ; 47 (7) : 476-85
2. Baki S, El Mghari G, El Ansari N. Le gigantisme secondaire à un probable syndrome de Marfan: à propos d'un cas. *Annales d'Endocrinologie*. 2016 ; 77 (4) : 484,
3. Chahib H, El Ouachkradi A, Chariba S, Sekhsoukh R. Luxation antérieure du cristalin au cours du syndrome du marfant. *Revue.imist.ma* 2017; 26 : 35-36,
4. Diallo W, Tougouma SJB, Ouédraogo KA, A Nacro A, Dolo M, Ouattara B et al. Le syndrome de Marfan chez l'enfant : observation de 5 cas au centre hospitalier universitaire sourôsanou de Bobo Dioulasso. *Revue SOAO*. 2020 ; 9-15
5. Docimo R, Maturo P, D'Auria F, Grego S, Costacurta M, Preugia C et al. Association between oro- facial defects and systemic alterations in children affected by Marfan syndrome. *J Clin Diagn Res* 2013;7 : 700-7
6. Malek S, Reinhold EJ, Pearce GS. The Beighton Score as a mesasure of generalised joint hypermobilitb. *Rheumatology International*. 2021 ; 1-10
7. Maure D, Doguet F, Netchitailo M, Portier F, Cuvelier A, Patout M et. Anomalies respiratoires au cours du syndrome de Marfan. *Rev Mal Respirat*. 2019 ; 35 : 15
8. Milewicz DM, Braverman AC, De Braker J, Morris SA, Boileau C et al. Syndrome de Marfan. *Nature reviews Disease Primers*. 2021 ; 7 (1) : 64-67
9. Vigneron A-M, Lioté F. Le syndrome de Marfan. *Revue du rhumatisme monographies*. 2019 ; 86 : 113–119