

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/esj.2025.v21n33p42](https://doi.org/10.19044/esj.2025.v21n33p42)

Submitted: 15 September 2025

Accepted: 17 November 2025

Published: 30 November 2025

Copyright 2025 Author(s)

Under Creative Commons CC-BY 4.0

OPEN ACCESS

Cite As:

Diallo, M. L., Sèna Valentin, S. Y., Sadat, O., Sidiki, C. A., Ezzo, A. A., Karim, B. A., Kodjo, K., Prenam, H., & Owonayo, O. (2025). *Un cas de syndrome de Marfan révélé par des manifestations rhumatologiques*. European Scientific Journal, ESJ, 21 (33), 42.

<https://doi.org/10.19044/esj.2025.v21n33p42>

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. L'atteinte ostéoarticulaire, bien que classique, décrite comme seule circonstance de révélation clinique du SM est rare et source potentielle d'un important retard diagnostique. Nous rapportons ce cas pour alerter la communauté rhumatologique sur cette présentation atypique et souligner la nécessité d'un dépistage cardiologique systématique et urgent pour le pronostic vital.

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 Eso

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 involvement (arachnodactyly, pectus carinatum, dolichostenomelia) and less specific osteoarticular involvement (ligamentary laxity, kyphosis, flat feet); ophthalmological, cardiovascular, and pleuropulmonary manifestations. Its vital prognosis depends on the cardiovascular involvement. Osteoarticular involvement, although classic, described as the only circumstance of clinical revelation of MS, is rare and a potential source of significant diagnostic delay. We report this case to alert the rheumatology community to this atypical presentation and to emphasize the need for systematic and urgent cardiological screening for vital prognosis.

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). 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 *et al*, 2020). La première description du syndrome de Marfan remonte à 1896 et a été faite par un médecin français, Antoine-Bernard Marfan qui la décrit comme une maladie héréditaire autosomique dominante du tissu conjonctif qui implique de multiples systèmes et ce n'est qu'en 1991 que Dietz et ses confrères identifient les premières mutations gène FBN1 du chromosome 15 qui code pour une importante protéine de la matrice extra cellulaire (Dietz *et al*. 1991). En 1991, Cistulli et Sullivan (Cistulli *et al*. 1991) ont décrit pour la première fois une série de patients atteints de cette maladie et d'un syndrome d'apnées obstructives du sommeil.

Son diagnostic repose sur les critères de Gant (Ghent) élaborés en 1996, puis révisés en 2010 (Attanasio *et al*, 2013). Sa prise en charge doit être pluridisciplinaire. L'atteinte ostéoarticulaire, bien que classique, décrit comme seule circonstance de révélation clinique du SM est rare et source potentielle d'un important retard diagnostique. Nous rapportons ce cas pour alerter la communauté rhumatologique sur cette présentation atypique et souligner la nécessité d'un dépistage cardiologique systématique et urgent pour le pronostic vital.

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 dérobements 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. Dans les antécédents, on pouvait noter la grande taille et l'hyperlaxité ligamentaire chez certains-membre de la famille, notamment chez les parents de premiers degrés et chez certains de certains frères et sœurs, mais une enquête génétique n'avait été faite. 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 23) 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. Par 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.

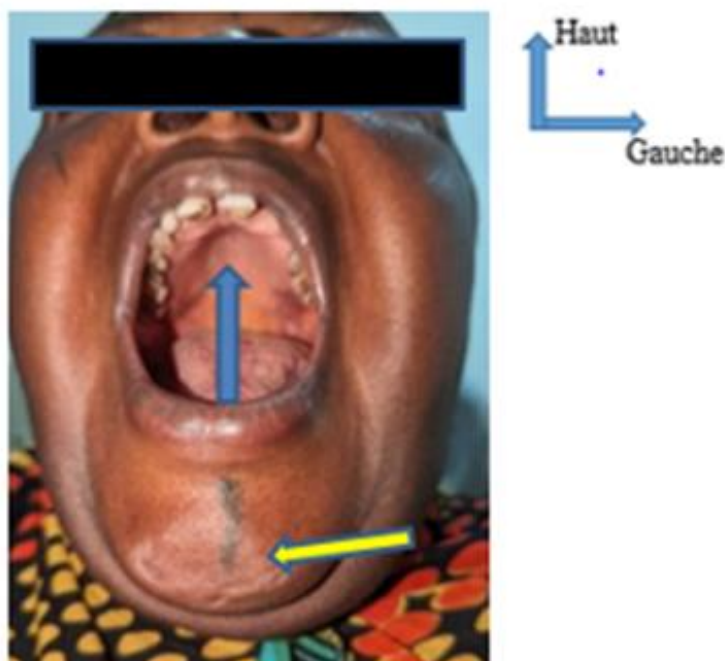


Figure 3: Palais ogival (flèche bleue), micrognathisme (flèche jaune)

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, d'une infiltration articulaire des genoux au diprostène, de la mise en place des genouillères avec renforcement ligamentaire.

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

Discussion

Les manifestations ostéoarticulaires dominées par la laxité ligamentaire, la gonalgie bilatérale, la grande taille de la patiente, la dolichosténomélie et arachnodactylie sont entre autres les symptômes ayant conduit à la découverte tardive (51 ans) de ce cas clinique. Ainsi, en Afrique subsaharienne, le diagnostic tardif de ces affections jugées rares serait dû à leurs méconnaissance 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 à la précarité des patients. Ceci en lumière les défis diagnostiques, ce qui est un point d'intérêt majeur pour la santé publique

locale. Notre patiente habitait à 85 km du centre hospitalier régional le plus proche.

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 *et al.* 2021).

Le syndrome de Loeys-Dietz est une maladie génétique rare qui affecte le tissu conjonctif et plusieurs phénotypes qui correspondent aux manifestations cliniques ont été décrits, notre cas clinique correspond au syndrome de Loeys-Dietz de type 5 (mutations dans TGFB3). Ce sous type est caractérisé par la prédominance des manifestations ostéoarticulaires et est considéré par la forme sévère, du fait du faible risque de rupture d'anévrisme (Loeys-Dietz *et al.*).

Le diagnostic de syndrome de Marfan repose sur un ensemble de critères (majeurs et mineurs pour chaque système atteint). Le diagnostic est facilement posé soit en présence d'un antécédent familial avec atteinte d'au moins 2 systèmes et d'au moins un critère majeur soit 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 d'une part 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) et d'autre part la dolichosténomélie (excès de croissance squelettique des membres). Dans une étude de série, Baki *et al.* avaient trouvé une taille 196 cm dans son étude (Baki *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 car le pronostic vital du syndrome de Marfan dépend de l'atteinte cardio-vasculaire qui est représentée par la dissection aortique et 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, le 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

Ce cas clinique rappelle avec force que les manifestations ostéoarticulaires atypiques (gonarthrose précoce sur hyperlaxité) peuvent être la seule circonstance de découverte du Syndrome de Marfan. Ces manifestations sont plus ou moins associées à des manifestations ophtalmologiques, odontostomatologiques, cardiovasculaires. Pour tout patient présentant de tels signes, une suspicion clinique élevée et une exploration cardiologique systématique sont impératives afin de prévenir une mortalité évitable.

Déclaration pour les participants humains : Cette étude a été approuvée le comité d'éthique et de recherche en santé (CNER) 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.

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.

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. Ciustilla PA, Sullivan CE, Sleep disorders in Marfan's syndrome. Lancet. 1991 ;337 : 1359-60
5. 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
6. Dietz HC, Cutting GR, Pyeritz RE, et al. Marfan syndrome caused by a recurrent de novo missense mutation in the fibrillin gene. Nature 1991;352:337-9
7. 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
8. Loeys BL, Dietz HC. Loeys-Dietz Syndrome. 2008 Feb 28 [Updated 2018 Mar 1]. In: Adam
9. Malek S, Reinhold EJ, Pearce GS. The Beighton Score as a measure of generalised joint hypermobility. Rheumatology International. 2021 ; 1-10
10. 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
11. Vigneron A-M, Lioté F. Le syndrome de Marfan. Revue du rhumatisme monographies. 2019 ; 86 : 113–119