Bulletin n°69 - Novembre 2021

Le bulletin !

ENORME

Ces deux dernières années de pandémie nous ont montré combien nous avions besoin les uns des autres.
Certes, les visioconférences ont permis aux membres du bureau et du conseil d'administration de se retrouver. Certes, les réseaux sociaux ont permis de maintenir les liens entre les communautés. Et les courriels, les échanges avec les familles.

Mais tout doucement, quelque chose s'est installé, comme une distance. Nous sommes masqués à l'intérieur, on hésite à embrasser ses proches, on ne se serre plus la main. Parfois, un geste du coude ou un check du poing vient combler ce besoin de contact humain !

Tout doucement, les liens se distendent, presque de manière invisible, tels des continents s'éloignant les uns des autres, centimètre par centimètre.

C'est pour cela que la rencontre annuelle Marfan fut un moment énorme. Énorme comme un soleil dans une météo depuis trop longtemps chahutée.

C'était la première fois que nous participions tous à un événement commun... et ce, depuis fort longtemps.

C'était énorme. Nous avons ressenti - ensemble - l'émotion, la joie, le plaisir de nous rencontrer, de nous retrouver, de discuter, de rire, de se plaindre, de demander conseil, d'écouter, et de vivre des moments, des rencontres inattendues, non planifiées, et qui font le sel de la vie sociale.

Nombre de courageuses et de courageux ont bravé leurs angoisses liées à la pandémie, et pris le train jusqu'à l'Atrium de Charenton-le-Pont, parfois de très loin. Toutes et tous ont été ravis de venir.

Comme chaque fois, nous avons réalisé une synthèse des actions portées par l'association, nous avons pris connaissance des dernières avancées scientifiques, mais tout cela avait la saveur plus forte des retrouvailles.

Nous étions ensemble, pour de vrai. Parce que nous sommes sortis de notre vie digitale pour rentrer dans la vie réelle (*IRL** !). Cela nous a demandé des efforts, notre palpitant s'est agité, mais quel bonheur !

Organisons vite des rencontres régionales avec les soignants : ceux qui n'ont pu venir à Paris pourront aussi se voir et se dire : « *c'est énorme !* »

Guillemette

**IRL : in real life.*

DOSSIER

→ **Les atteintes cardiovasculaires** P.12-33

SOMMAIRE

→ **La rencontre nationale** - P.2
→ **Les ateliers** - P.5
→ **Partenariat SFCTCV** - P.32
→ **Du côté des livres** - P.34
→ **La page des enfants** - P.35

MARFANTASTIQUES

→ **Un Raid pour Marfan** - P.10

RÉSEAUX SOCIAUX

→ Rejoignez-nous sur la page Facebook : **AssoMarfans**

VIDÉOS

→ Vous pouvez retrouver les vidéos réalisées avec les médecins des centres Marfan sur notre site **www.assomarfans.fr** ou via la **WEB TV YouTube AssoMarfans**

VIE DE L'ASSOCIATION

EN VRAI

Je rebondis sur le bel édito de Guillemette. Si chaque participant de cette journée écrivait son ressenti et ses sentiments, nul doute que tous les textes s'entremêleraient, pourtant, chacun serait unique !

Mais nous étions tellement heureux de vous retrouver en « *vrai* » lors notre rencontre nationale de fin juin ! Nous nous sommes ainsi tous rappelés de l'importance du partage et de l'échange. L'échange de mots bien sûr, et c'est le plus facile à maintenir à distance, mais surtout l'échange de regards, de sourires (même masqués) et de gestes.

Ce partage mais cette fois-ci de temps, de compétences, d'envie de faire bouger les choses, nous le retrouvons au sein des bénévoles de l'association. Malgré ou à cause de la crise, de nouveaux (ou plutôt devrais-je dire nouvelles) bénévoles ont intégré le Conseil d'Administration. Nous en sommes vraiment heureux, car une association est comme une famille : certains arrivent, d'autres partent et d'autres encore reviennent !

Je suis contente également de vous apprendre que depuis la rentrée, trois nouvelles personnes nous ont proposé leurs compétences : elles renforcent ainsi notre équipe de bénévoles et assurent à terme la pérennité de l'association.

Pour conclure, je tiens à confirmer les propos que j'ai tenus lors de l'assemblée générale en mentionnant Roland, qui, après s'être consacré près de dix ans en tant que trésorier de choc, a décidé de passer la main : merci à lui pour toutes ces années de partage, pour son dynamisme et sa gentillesse !

Stéphanie Delaunay
présidente de l'association

RETOUR SUR LA RENCONTRE NATIONALE DU 26 JUIN 2021

Après avoir été annulée à deux reprises, notre Rencontre Nationale a enfin pu avoir lieu le 26 juin dernier. Environ 90 participants venus de toute la France, dont une vingtaine de médecins ont eu le plaisir de se retrouver toute la journée à l'hôtel Atria de Charenton le Pont, près de Paris. Les bénévoles étaient très heureux de retrouver leurs adhérents et d'accueillir de nouvelles familles. Cette journée fut très riche et émouvante.

L'accueil a été suivi d'un bon moment d'échanges autour d'un buffet pour le petit déjeuner, puis nous nous sommes tous retrouvés dans la grande salle pour différentes interventions.

LES ACTIONS DE L'ASSOCIATION DURANT LA PANDÉMIE

Notre présidente, Stéphanie Delaunay, a tout d'abord pris la parole pour expliquer toutes les actions menées par l'Association durant la pandémie. En effet, nous avons continué à nous rencontrer régulièrement en organisant nos réunions en ligne. Ainsi, nous n'avons jamais cessé de soutenir la recherche, qui représente un axe très important pour l'association. Certains bénévoles ont participé à des congrès médicaux en visioconférence ainsi qu'à des réunions avec la filière Fava Multi et VASC-ERN. Le service d'assistanat social, la permanence téléphonique et les réseaux sociaux ont toujours été présents pour ceux qui avaient besoin de soutien ou d'informations. Notre présidente a ensuite lancé un appel car l'association recherche de délégués régionaux. C'est une activité riche sur le plan humain, qui ne prend pas énormément de temps. N'hésitez pas à nous contacter si vous êtes intéressés. Un peu plus tard dans la matinée, Stéphanie a également évoqué le fait que nous recherchions d'autres bénévoles : trésorier adjoint, coordinateur adjoint et animateurs pour les réseaux sociaux. Il y en a un peu pour tous les goûts !

PRÉSENTATION DU RAPPORT FINANCIER

Laurence Morin, notre trésorière, a ensuite exposé le rapport financier. Les ressources de l'Association viennent uniquement des dons. Nous avons contribué au financement d'un projet de recherche sur la grossesse et continuons à soutenir la Fondation 101 Génomes. La publication de deux bulletins par an représente un coût important. Les frais de participation aux événements ayant baissé en raison de la crise sanitaire, l'association sera en mesure de financer d'autre projets de recherche.

ÉLECTION DU CONSEIL D'ADMINISTRATION

Laurence Lelièvre, a procédé à l'élection du Conseil d'Administration. Les rapports, moral et financier, ont été votés à l'unanimité. Jean-Michel Adda, Caroline Guillet et Philippe Brunet renouvellent leur mandat et sont réélus. Cinq nouvelles bénévoles se sont présentées et ont toutes été élues : Ingrid Chereches, Héloise Ducrocq, Aude Lubet, Emmanuelle Paboleta et Guillemette Pardoux.

PRÉSENTATION DU DOCTEUR JACQUES CHEYMOL

Françoise Steinbach (responsable des relations avec le réseau européen) prend la parole à son tour pour nous présenter le Docteur Jacques Cheymol (pédiatre libéral et hospitalier). Il fait partie de la commission de recherche sociale en pédiatrie et rejoint l'association en tant que conseiller pédiatrique. Le Docteur Cheymol connait bien le retentissement de la maladie chez l'enfant et au sein de la sphère familiale. Sa maîtrise des réseaux de pédiatrie lui permettra de faire l'interface entre l'association et les sociétés de pédiatrie. Communiquer sur le syndrome de Marfan afin d'augmenter les dépistages précoces et informer de manière astucieuse sont deux points essentiels. Le passage de l'enfance à l'âge adulte est une étape importante qui lui tient à cœur. L'aspect social de la maladie est également un sujet crucial à prendre en compte.

Les bénévoles de l'Association ont ensuite laissé la place aux interventions des médecins.

ANNONCE D'UNE PUBLICATION SCIENTIFIQUE IMPORTANTE PAR LE PR JONDEAU

Le Professeur Guillaume Jondeau a fait un point sur les avancées de la filière et de la consultation.

Il présente un nouvel article publié en mai 2021 : *Clinical relevance of genotype–phenotype correlations beyond vascular events in a cohort study of 1500 Marfan syndrome patients with FBN1 pathogenic variants*, qui pourrait se traduire par « *Pertinence clinique des corrélations génotype-phénotype au-delà des événements vasculaires dans une étude de cohorte de 1500 patients atteints du syndrome de Marfan avec des variants pathogènes de FBN1* ».

Cette étude met en évidence des corrélations entre les types d'altérations existant dans le gène FBN1 et les degrés d'atteintes dans l'aorte, les yeux et/ou le squelette. Le professeur Jondeau a exposé un tableau de risques à l'assemblée, qui pourra s'avérer utile dans l'accompagnement personnalisé des patients dans leurs parcours de soins. Ces travaux, menés par l'équipe des Pr Boileau et Jondeau depuis plus de dix ans, fournissent une avancée remarquable dans la connaissance du syndrome de Marfan, et espérons-le, son traitement.

LE SPORT À L'ÉCOLE

Le docteur Olivier Milleron a évoqué la pratique du sport scolaire.

Il a souligné l'importance de personnaliser les conseils et la relation avec les patients. La pratique du sport à l'école étant trop hétérogène, un logiciel a été mis en place pour permettre d'indiquer les sports réalisables et les niveaux de pratique en fonction des différentes atteintes. En dessous de 15 ans, aucun cas d'événement aortique n'a été recensé à cause du sport. Il y a davantage de restrictions pour les garçons, les filles sont plus protégées. Ce logiciel est simple à utiliser. Vous pouvez demander la documentation dans tous les centres de compétences.

L'INVITATION À PARTICIPER À L'ÉTUDE DE LONGUE DURÉE COMPARE

Le docteur Milleron nous a ensuite parlé de la Cohorte Compare. Cette étude, initiée il y a plus d'un an, a pour but d'étudier le retentissement du syndrome de Marfan sur la vie des patients. Le but étant d'améliorer leur qualité de vie et la qualité des soins qui leurs sont apportés. Les enquêtes se font par questionnaires avec les chercheurs et les patients qui participent activement à l'étude. Nous vous incitons à vous inscrire. Cela ne prend que deux heures par an environ et les retombées peuvent être très utiles pour l'ensemble des patients.

L'IMPORTANCE DU SPORT DANS LA VIE QUOTIDIENNE

Le docteur Carré a ensuite pris la parole pour insister sur l'importance de l'activité physique avec cette image forte du «*canapé qui tue*». Il est essentiel pour chaque patient de choisir un mode de vie qui intègre l'activité physique et de nuancer cette activité selon ses atteintes. De meilleurs capacités physiques ont des conséquences directes sur l'espérance de vie. La capacité à monter les escaliers sans être essoufflé doit représenter un objectif à atteindre. Chacun doit s'y atteler de manière très progressive.

Des études réalisées sur des souris Marfans sont très encourageantes, elles montrent une paroi aortique plus solide grâce à l'activité physique.

Les personnes atteintes du syndrome de Marfan doivent cependant rester vigilantes et éviter la compétition. La pratique de chaque sport doit être discutée au cas par cas.

LA FONDATION 101 GÉNOMES

Romain Alderweireldt, co-fondateur, en Belgique, de la **Fondation 101 Génomes** avec son épouse Ludivine, nous a d'abord expliqué la genèse de ce projet suite à la naissance de leur fils Aurélien, atteint du syndrome de Marfan néonatal du fait d'une mutation de novo. En découvrant la base de données UMD, Universal Marfan Database, ils apprennent que d'autres enfants sont atteints et que les atteintes sont très variables d'un enfant à l'autre. Ils se posent alors la question : Pourquoi une telle différence peut-elle exister au sein d'une même famille ? Y a-t-il des gènes protecteurs, modificateurs ou aggravateurs ? Après leur rencontre avec le généticien Guillaume Smits, ils se lancent dans leur projet de fondation, et fédèrent toute une communauté scientifique autour d'eux. La fondation vise à construire une plateforme de stockage et de traitement de données issues de projets d'études du génome. Le premier projet consiste à tenter d'identifier des facteurs modificateurs pouvant expliquer la grande variabilité qui existe entre les cas les plus sévères, et ceux les moins sévères, pour une même mutation. Cependant, des masses de données énormes sont nécessaires. Il faut également réunir les sommes pour financer le séquençage d'un maximum de personnes. 500 000 euros ont pu être réunis grâce à de généreux donateurs.

A l'issu de cette matinée très dense en conseils et en informations, nous nous sommes retrouvés pour déjeuner. Chaque table comptait un médecin et un bénévole de l'association. Ce moment très chaleureux nous a permis d'échanger en petit groupe et de faire la connaissance de nouvelles familles.

LES ATELIERS DE LA RENCONTRE NATIONALE

L'après-midi, dix ateliers se sont déroulés en présence de professionnels et d'un ou deux bénévole(s) de l'association. Chaque participant a pu en choisir deux. Ce fut l'occasion de partager ses doutes ou ses inquiétudes, de poser des questions et de s'enrichir de l'expérience des autres.

Nous vous présentons ci-dessous les comptes-rendus de deux ateliers.

L'ATELIER ACTIVITÉS PHYSIQUES

L'atelier a réuni 23 personnes et était animé par le professeur François Carré. Pour introduire son sujet, le professeur Carré a présenté les enjeux liés à l'activité physique.
Il a évoqué les craintes et images erronées, encore trop présentes chez beaucoup d'entre nous, du sport qui pourrait être responsable de problèmes graves, tel que le malaise cardiaque du joueur de foot lors de l'Euro. Ce type de message n'est pas justifié.

En réalité, quelles que soient les pathologies, nous pouvons toujours trouver une activité à faire, en variant la nature, la fréquence et l'intensité selon les cas. Mais l'activité physique augmentera toujours la qualité de vie.

Voici quelques questions posées par les participants et les réponses qui leur ont été données.

Comment choisir les poids lorsque l'on veut faire de la musculation ?

Les équipes médicales ont beaucoup de mal à voir les entraîneurs qui sont les référents de l'entrainement.
Il faut pondérer le poids avec le nombre de répétitions souhaitées, en allant au maximum de ce que l'on peut faire :

0	3	5	7	10

Niveau 3 : si je peux le faire indéfiniment, ce n'est pas efficace.
Niveau 5 : si je peux le refaire 2 fois, ce n'est pas efficace, il faut augmenter le poids.
Niveau 7 : si j'ai du mal à en refaire la moitié, l'activité est efficace.

Auparavant, il était recommandé de faire des efforts doux avec beaucoup de répétitions, mais aujourd'hui la philosophie est d'être plus efficace avec des efforts moins doux et moins de répétitions.

Il est nécessaire de faire un bilan avec un médecin ou un kinésithérapeute pour mettre en place une activité physique adaptée.

Il faut retenir le témoignage de la petite fille évoqué le matin : s'il n'y avait pas eu l'étude, elle n'aurait pas fait de vélo et donc aurait eu un handicap, alors même que c'était le fait de ne pas faire cet effort qui créait le handicap.

Autre exemple des bienfaits de l'activité physique : Une chirurgienne cardiologue recommande à ses patients de marcher 15 minutes par jour les 15 jours précédents l'opération. On s'aperçoit alors que le délai de récupération de ceux qui ont réalisé cette activité est réduit de 6 à 3 jours.

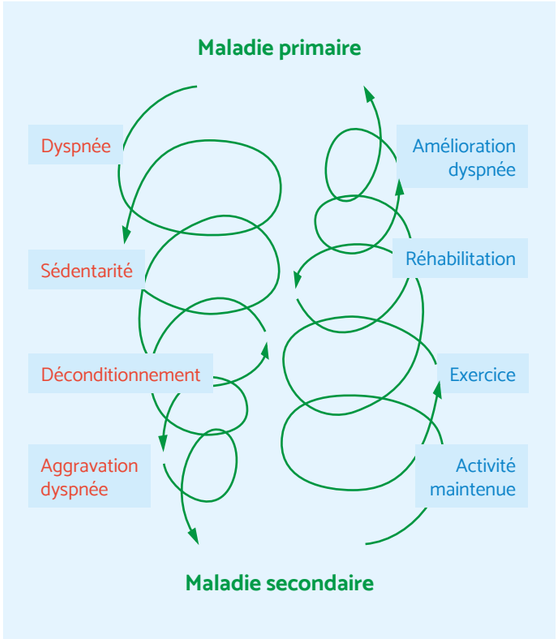
PLUS JE BOUGE, MIEUX J'APPRENDS.

Il est prouvé que les résultats scolaires sont en lien avec les résultats physiques (la France étant avant-dernière de ces classements européens devant Chypre).

On observe dans l'histoire de l'humanité les impacts de la sédentarisation. L'homme est l'animal le plus endurant de la planète, il réussissait à avoir des résultats à la chasse grâce à l'épuisement des proies. Il hérite de cette époque une capacité de stockage des graisses en cas de disettes (observé encore durant le confinement + 3kg !)

Aujourd'hui, le risque de survenue d'un infarctus est passé de 45 à 30 ans ! Le problème est lié au déconditionnement, notamment chez les personnes atteintes du syndrome de Marfan, mais le capital santé peut augmenter à chaque étape de la vie avec un reconditionnement.

Selon une étude américaine, les personnes qui font moins de 10 minutes d'activités physiques par semaine ont subi de plus gros impacts du COVID, et il existe un gain énorme de passer de 10 à 30 minutes.



Qui pouvons-nous aller voir pour réaliser un bilan ?

Le médecin/cardiologue identifie les contraintes (minime, moyenne ou sévère). Les kinésithérapeutes ou les enseignants d'activité physique adaptée peuvent faire un bilan et un programme individuel.

Il existe déjà 52 fédérations de sports qui ont créé du sport adapté (ex : le foot en marchant, ou le tennis sur des petits carrés et avec des grosses balles (Cf le Vidal du sport).

www.vidal.fr/sante/sport/infos-sport-medicosport-sante

La pratique en handisport correspond à des fédérations différentes, et chaque club peut tenter des adaptations.

Une activité physique modérée correspond à être un peu essoufflé (conversation difficile) = activité efficace, et sans risque.

Qu'en est-il des autres problèmes pour les personnes atteintes du syndrome de Marfan ?

Le bilan est individualisé, il faut que le médecin soit prévenu pour le bilan.

Est-il possible de faire des sports de contact lorsque l'on est sous anti-coagulants ?

Les sports de contact sont évidemment déconseillés, mais cela reste possible de le pratiquer sans les contacts (exemple : boxe ou judo sans combats, et avec l'avantage d'apprendre à tomber et à se relever).

Il ne faut pas travailler seul mais être coaché. Le « *trop est l'ennemi du mieux* ». Un enfant qui ne bouge pas sera un adulte qui ne bougera pas.

Pour trouver un endroit avec un enseignant de sport adapté : voir les sites de l'ARS

www.occitanie.ars.sante.fr/prescription-dune-activite-physique-adaptee (site selon la région)

Il existe aussi des entraînements grands-parents/enfants ! Le sport est synonyme de santé.

Le diamètre de l'hippocampe augmente avec l'effort, il existe un lien avéré entre intellect et efforts.
Le sport donne de la « *bonne fatigue* », baisse les douleurs et améliore le moral.

Un travail est en cours dans le service de psychiatrie de l'hôpital Ste Anne : l'activité sportive permet de baisser les doses de traitement.

Pour illustrer ce compte-rendu, nous vous proposons **le témoignage de Sveltana dans l'encadré ci-contre**.

LE TÉMOIGNAGE DE SVELTANA

Cela fait maintenant quelques années que je suis convaincue qu'une activité physique régulière, dans le respect de nos limites personnelles évidemment, est plus que nécessaire dans le cadre d'un syndrome de Marfan. Outre les aspects bénéfiques sur le plan purement physique (comme un meilleur maintien qui réduit les douleurs, un meilleur cardio qui évite l'essoufflement au quotidien, une meilleure énergie, etc.), j'ai découvert combien le sport apporte de grands avantages au mental. Peu à peu, je redécouvre mon corps, sa force et ses faiblesses, j'apprivoise mon image, et j'apprends l'endurance dans le travail et la souffrance physique (modérée !).

Toutefois, il peut être dangereux de pratiquer sans un regard habitué aux personnes atteintes du syndrome de Marfan et à leurs limites. Ainsi, quand Steeve Jouini et Olivier Milleron m'ont contactée pour participer à leur étude sur les bénéfices d'une activité physique dans le cadre d'un syndrome de Marfan, j'ai immédiatement accepté. Les objectifs de l'étude sont d'évaluer l'amélioration de la qualité de vie et l'amélioration des qualités physiques.

Nous avons d'abord eu un premier rendez-vous à l'hôpital, où plusieurs mesures ont été prises : échographies, tension, résistance à l'effort, etc. Ils m'ont ensuite fourni le matériel nécessaire (haltères, kettlebell, step, etc.) ainsi qu'un appareil pour prendre la tension et les battements cardiaques. Cette étude compare trois types de protocoles d'entraînement : un sur l'endurance, un sur la musculation, et un combinant endurance et musculation. Je fais partie du troisième. Avec leur aide et le matériel, j'ai donc commencé à organiser mes séances, d'abord en visio, puis en solo. Le but est que je sois indépendante et autonome sur mon entraînement. Le début a été particulièrement dur, avec une fatigue intense et une baisse de moral importante pendant un mois, car le corps doit s'adapter. Mais l'équipe est conciliante et à l'écoute, et m'a donné de nombreux conseils sur l'alimentation et la planification. Le rythme a été réduit jusqu'à ce que je puisse bien récupérer. Il n'était pas toujours évident de prendre du temps pour les séances, mais l'habitude aidant, elles se sont naturellement glissées dans ma semaine.

Les bénéfices des séances commencent enfin à se faire sentir, ce qui renforce ma motivation. C'est très satisfaisant de voir ce que j'arrive à faire désormais, l'énergie et le plaisir à faire ces séances. Le moral est remonté lui aussi. Le but ultime pour moi ? Pouvoir reprendre la danse !

Sveltana

L'ATELIER CARDIOLOGIE

L'atelier a regroupé 16 participants et fut animé par le professeur Jondeau et le docteur Alsac.

Quel sont les divers impacts des bétabloquants ?
Les bétabloquants servent à baisser l'activité cardiaque, ils peuvent traiter l'arythmie. Les effets secondaires peuvent être de la fatigue, mais cela est difficilement évaluable, il s'agit d'une perception. L'évolution de la dose se fera en fonction de la tolérance de la personne.

Quelle valve conseiller en cas de remplacement ?
Chacune a des avantages et des inconvénients. La valve mécanique nécessite la prise d'anticoagulants, la surveillance de l'INR, et peut poser problème pour une grossesse. Celui qui la porte peut être plus ou moins gêné par son bruit (tic-tac).

La bioprothèse nécessite un changement tous les 15 ans. Aujourd'hui, on essaie davantage de remplacer l'extrémité de l'aorte et de conserver les valves par réparations, les retours sont bons. Cette technique n'est pas toujours possible, il faut alors choisir entre une valve mécanique ou biologique. Concernant les grossesses après opérations, il existe un risque de dissection pour les diamètres supérieurs à 45mm, sinon elles seront autorisées.

Un jeune homme (Loeys Dietz) a une dilation au niveau des coronaires, après une opération, faut-il s'en inquiéter ?
Le diamètre est à surveiller, s'il augmente il faudra envisager une opération. Une augmentation du diamètre est classique sur une réimplantation, elle est liée au phénomène de cicatrisation. A ce stade on ne peut pas savoir si c'est uniquement dû à la cicatrisation ou si cela peut évoluer.

Quelle est la durée de vie d'une prothèse de l'aorte ascendante, y aura-t-il besoin d'une nouvelle opération ?
Le tube en dacron est très résistant, il ne s'abime pas. Il n'y a pas besoin de renouveler l'opération pour ce motif.

Quel est le traitement recommandé après une chirurgie : Bétabloquant ou Losartan ?
Le bétabloquant reste le traitement à privilégier. Les études sur le Losartan ne donnent pas de résultats concluants sur l'homme. Il n'est pas utilisé à Bichat.

Quel est le pourcentage de risque d'avoir un « *épisode aortique* », la population présente aujourd'hui à la rencontre est-elle représentative ou surreprésente-t-elle ce risque ?
Dans une étude, 75% des personnes de 80 ans ont présenté un épisode aortique. Attention, par définition, les personnes de 80 ans ont une médecine datant de 80 ans. Les progrès de la médecine se voient sur la courbe de mortalité. Les « *épisodes aortiques* » donnent majoritairement lieu à un Bentall, pas nécessairement une dissection.

Une dissection de type B est-elle possible sur une aorte non dilatée ?
Oui mais c'est rare. En effet, l'aorte descendante est moins mobile, plus maintenue que l'aorte ascendante. De ce fait, les risques de dissection de l'aorte ascendante sont plus importants et la nécessité d'une opération est claire.
Cela l'est moins pour l'aorte descendante, en cas d'anévrysme ou d'évolution anévrysmale d'une dissection, une chirurgie préventive sera discutée.
La dissection survient lors d'une fragilité de la paroi et la présence de contraintes hypertensives. Chez les personnes atteintes du syndrome de Marfan, la présence d'une dilatation favorise d'autant le risque de faire une dissection. La notion de dilatation est variable, on peut « *être dans la norme* » mais être dilaté quand même.

La pression est la même dans l'aorte ascendante et descendante, car la première se gonfle pour stocker le sang, c'est la distensibilité de l'aorte ascendante.

Description de la douleur pouvant être ressentie lors d'une dissection : douleur très forte dans la poitrine et migratoire le long de l'aorte. Impression de « *Mal au dos* », la douleur peut même entrainer des syncopes. Mais certains patients ont eu des dissections sans douleurs.

Les artères peuvent-elles aussi être affectées ?
Il n'existe pas d'étude réelle, mais à priori non.

Est-il toujours vrai que l'espérance de vie des personnes atteintes du syndrome de Marfan est de 40 ans ?
Non, les courbes présentées le matin, lors de l'assemblée plénière, le prouvent.

Un cœur tricuspide est-il plus fragile ?
La tricuspidie est rarement opérée chez les marfans (3% des marfans de Bichat), cela n'a pas d'impact sur le prolapsus de la valve. Il faut cependant faire attention au reste du cœur, car si la fuite évolue il peut y avoir des conséquences à long terme.

Pouvez-vous expliquer le principe des malperfusions en cas de dissection aortique ?
La malperfusion est une complication de la dissection en phase aigüe. Le vrai chenal peut être comprimé par le faux chenal, ce qui arrête l'apport de sang dans l'artère, sur toutes les artères qui partent de l'aorte. Cela peut se faire en deux temps, quelques heures voire quelques jours après la dissection.

Est-il possible d'avoir un anévrysme de la carotique ou de la sous-clavière ?
C'est rare. Dans ce cas, l'opération – pose de stent- ne peut se faire en endoscopie.

La grossesse est-elle autorisée avec une valve mécanique ?
Il n'est pas possible de répondre à cette question de manière générale. Chaque cas est particulier. Il faut en discuter avec les médecins.

Quelles sont les avancées technologiques du moment ?
Il y a des avancées sur les endoprothèses, avec un design sur mesure pour les artères. Le problème pour les personnes atteintes du syndrome de Marfan reste le manque de recul sur la fragilité de l'aorte en cas de pose d'endoprothèse.
Il y a également des améliorations sur les techniques pour attacher les prothèses.

Les procédures sont en cours de standardisation pour la conservation des valves aortiques.
Certains travaillent sur l'impression 3D de coques pour le tronc supra aortique, à partir d'un scanner, dans le but d'éviter une opération avec CEC (Circulation extra corporelle).
Des réseaux se mettent en place, avec des partages de résultats.

Un anévrysme de la carotide peut-il causer des maux de tête ?
Nous n'avons pas de connaissance sur ce sujet. Il n'y a pas eu de recherche réalisée mais ce n'est pas un symptôme classique.

Comment prévenir la thrombose sous anticoagulants ?
Il faut faire l'étude du rapport bénéfice/risque.
Lorsqu'il y a un problème de régulation de l'anticoagulant, on peut contacter la clinique des anticoagulants. Ils sont spécialistes de la surveillance et de l'explication des cas complexes.

Voir encadré CREATIF Lariboisière page 33.

Quelle est la valeur cible pour l'INR avec valve mécanique ?
Elle doit se situer entre 2 et 3.

Pr Guillaume Jondeau

A VOS AGENDAS !

N'oubliez pas de noter ces deux dates importantes dans vos agendas :

16 avril 2022
Grande journée Portes Ouvertes au profit de l'association à **Ter'Anima** (teranima-ladube.fr), petit coin de paradis pour petits et grands à une trentaine de kilomètres d'Angers.

8 et 9 octobre 2022
Retrouvons-nous à Mandres-les-Roses, dans le Val de Marne, pour un **week-end Détente** dans un centre magnifique qui offre de nombreuses possibilités d'échanges et de loisirs.

MARFANTASTIQUES !

UN RAID POUR MARFAN

Elles sont trois. Trois femmes d'âges, de régions, d'horizons différents, animées par les mêmes valeurs : solidarité, partage, bienveillance, dépassement de soi, engagement. Audrey, Céline et Sandrine participeront aux 20 ans du Raid Amazones en décembre prochain. Ce raid solidaire, 100 % féminin combine épreuves de canoë, VTT, course à pied, tir à l'arc et, dans ce cadre, elles ont décidé de soutenir l'association MARFANS.

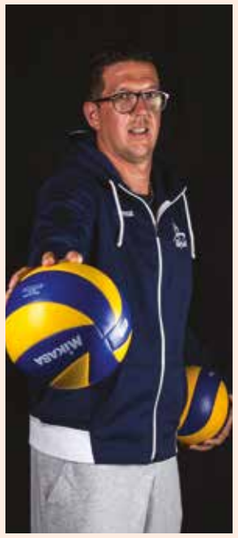
Ce choix s'est imposé à elles. Fin avril dernier, Julien LAPORTE, ex-volleyeur professionnel et éducateur hors pair s'est envolé vers d'autres cieux. Sandrine et lui se connaissaient bien et une amitié profonde était née entre eux dès 2016 lorsque, ensemble, ils avaient encadré la sélection benjamine varoise de volley et décroché le titre de championnes de France. Une confiance mutuelle s'était installée et c'est dans ce contexte que Julien a évoqué avec elle le syndrome de Marfan dont il était atteint.

Pas pour se plaindre, ni que l'on s'apitoie sur son sort. Non ! Julien ne se plaignait jamais. Il arborait toujours un grand sourire et plaisantait à la moindre occasion. Cette confidence sur sa pathologie relevait sûrement plus de sa volonté de remettre l'essentiel au centre des préoccupations de chacun : ne pas s'attarder sur des futilités, parler vrai et juste et profiter de chaque instant que la vie nous offre, de chaque once de bonheur que l'instant présent recèle. Une leçon à ne jamais perdre de vue.

Ainsi, au moment de choisir l'association qu'elles souhaitaient soutenir, l'équipe n'a pas hésité : Sandrine avait promis à Julien que son prochain raid serait pour soutenir l'association MARFANS dont il s'était rapproché ces dernières années.

Depuis quelques mois maintenant, ce trio féminin s'emploie à atteindre les objectifs fixés en démarrant cette aventure :

Continuer à faire vivre Julien à travers les actions menées et poursuivre son combat.



Soutenue par sa famille, ses amis et la grande famille du volley-ball, l'équipe « *Un Raid pour Marfan* » dédie toute cette aventure à Julien, en hommage au grand homme qu'il était.

Faire connaître et informer sur le syndrome de Marfan et l'association MARFANS.

Dans cette optique, elles ont créé une page Facebook (Un Raid pour Marfan) et un compte Instagram (@un_raid_pour_marfan) et y multiplient les animations pour développer leur communauté. Plus elles auront d'abonnés, plus l'information circulera et plus le syndrome de Marfan et l'association seront connus. Car elles ont bien retenu : Un Marfan diagnostiqué = une vie préservée.

Concrètement, elles contactent de nombreuses entreprises et tentent de nouer des partenariats : concours, lots pour mettre en place une future tombola, communications sur les réseaux... Des sociétés comme Kapla, Yogi Tea ou encore les boissons Phyte leur ont déjà fait confiance. Elles sollicitent aussi le soutien de personnes bénéficiant d'une certaine visibilité : ainsi, Pénélope Bœuf, créatrice de podcasts reconnue ou encore Marie Vareille, auteure à succès (dont le livre « *Le syndrome de Spaghetti* » évoque le syndrome de Marfan) leur ont apporté leurs témoignages par le biais de vidéos, d'interviews. Emilie Respaut, toute jeune passeuse en équipe de France de volley, a accepté avec fierté d'être la marraine de cette team, en mémoire à Julien qui l'a formée durant près de quatre années.

En parallèle, dès qu'elles le peuvent, elles essaient d'intervenir sur le terrain pour compléter cette action. Les 11 et 12 septembre derniers, elles étaient présentes sur le tournoi international benjamins/benjamines de Volley à Hyères où, durant deux jours, elles ont tenu un stand aux couleurs de l'association pour expliquer le syndrome de Marfan aux jeunes pousses mais aussi à leurs parents et leurs éducateurs.

Elles ont aussi mis en place une course connectée sur tout le mois de septembre : des participants venant des quatre coins de France, marchent, courent, rament, pédalent quand bon leur semble, où bon leur semble, et cumulent tous ensemble des kilomètres pour atteindre la destination du Raid. Une fois leur sortie réalisée, ils publient des photos, des vidéos avec leurs dossards et les #Fais2tesblessurestaforce #202ju #unraidpourmarfan. Cela crée une émulation et, encore une fois, donne de la visibilité à cette action, au syndrome et par voie de conséquence à l'association.

Elles seront enfin présentes sur le premier match de championnat de l'équipe professionnelle de volley de Fréjus le 9 octobre 2021, match en hommage à Julien Laporte. En compagnie de l'association, elles pourront là encore effectuer un travail de sensibilisation auprès du public présent.
A la mi-septembre, elles comptent près de 850 abonnés sur Instagram et 400 sur Facebook et n'ont pas l'intention de s'arrêter là !

Trouver des sponsors et récolter des fonds pour l'association

L'équipe s'attache aussi à trouver des sponsors pour financer sa participation au Raid. Dès lors qu'elles auront bouclé leur budget, les sommes supplémentaires qu'elles viendraient à récolter seraient directement versées à l'association. Et si d'aventure elles venaient à gagner le Raid, l'association recevrait un chèque de 1000 euros. A moins qu'elles remportent le tirage au sort sur place qui permet là aussi de ramener 1000 euros à la cause soutenue.

Un projet de tombola est aussi en cours d'élaboration, tombola dont l'ensemble des bénéfices sera destiné à l'association. Les informations sur cet événement seront communiquées ultérieurement sur notre site mais aussi sur les pages Facebook et Instagram.
www.assomarfans.fr - @assomarfans

Alors, n'hésitez pas à suivre leur aventure et à les encourager sur les réseaux sociaux. Vous pouvez aussi, si vous les souhaitez, échanger avec elles via leur messagerie : raidmarfan@gmail.com

Bonne préparation, et que la force soit avec elles !

Sandrine

MERCI !

Je tiens à adresser mes sincères remerciements à toute ma parentèle et à tous mes amis, aux anciens du club de la Ferme Riola à Contes ainsi qu'aux collègues de SOS Nolwen pour leur générosité. Grâce à leurs dons, j'ai eu le plaisir de remettre un chèque de 900 euros à l'Association MARFANS.

Michel G. (06)

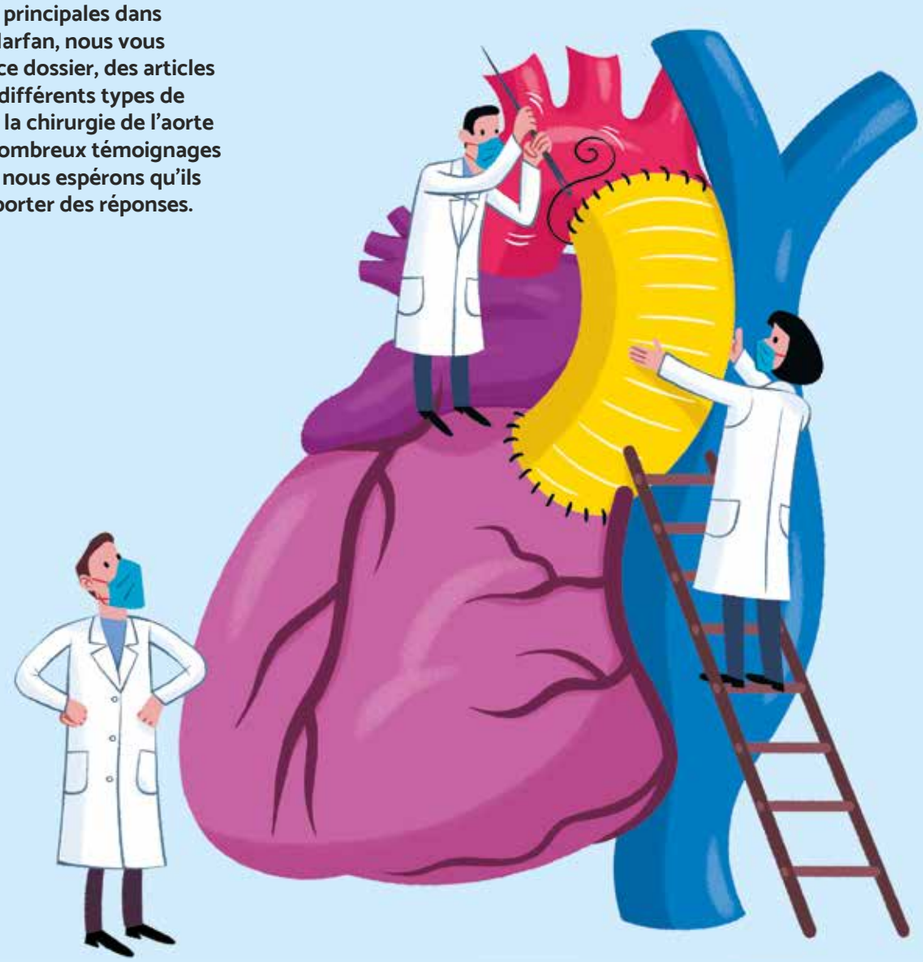
DOSSIER

LES ATTEINTES CARDIOVASCULAIRES

Les atteintes cardiovasculaires représentent le danger essentiel pour la vie des personnes atteintes du syndrome de Marfan.

En effet, les vaisseaux sanguins et les valves cardiaques sont essentiellement constitués de tissu conjonctif et donc plus ou moins fragilisés selon les patients. Ces atteintes peuvent évoluer tout au long de la vie, il est donc primordial de les connaître, de les surveiller et de tout faire pour les prévenir en prenant les précautions nécessaires.

Après avoir expliqué les atteintes cardiovasculaires principales dans le syndrome de Marfan, nous vous présentons dans ce dossier, des articles médicaux sur les différents types de dissections et sur la chirurgie de l'aorte ascendante. De nombreux témoignages ont été recueillis, nous espérons qu'ils puissent vous apporter des réponses.



LES ATTEINTES PRINCIPALES

L'aorte est l'artère principale de l'organisme qui amène le sang depuis le cœur vers toutes les parties du corps par un réseau d'artères périphériques (carotides, sub clavières, rénales, iliaques et bien d'autres). Elle reçoit le sang éjecté par le ventricule gauche de façon discontinue et se trouve ainsi distendue à chaque contraction cardiaque. Avec le temps, les à-coups répétés dilatent progressivement l'aorte de tout individu. Cette dilatation peut être beaucoup plus rapide et entraîner de graves conséquences chez les porteurs du syndrome de Marfan, quel que soit leur âge.

Ces dilatations ou anévrismes aortiques se manifestent majoritairement sur l'aorte ascendante*) à la sortie de la valve aortique (racine aortique*) là où la pression provoquée par les à-coups est la plus forte. Mais d'une manière générale, ce sont tous les segments de l'aorte (racine ascendante*, crosse, thoracique*, abdominale*) qui peuvent être fragilisés. Un anévrisme va progressivement se former et finira par se disséquer (anévrisme disséquant), ou une dissection surviendra de manière spontanée sans présence d'anévrisme suite à un effort violent par exemple sur la partie descendante, d'où l'importance de la prévention et des contrôles réguliers. Sans prise en charge efficace, cela peut évoluer dangereusement en dissection.

La paroi de l'aorte est constituée de 3 couches ou 3 feuillets: l'intima en contact direct avec le sang, la media (au milieu) et l'adventice (la couche la plus externe). Lorsqu'il y a dissection, c'est en général l'intima ou éventuellement la media qui se déchire. Sur la partie ascendante de l'aorte, incluant la crosse aortique, on parle de dissection de type A. Les dissections peuvent également survenir sur la partie dite descendante de l'aorte (voir schéma), sur anévrisme ou pas. On parle alors de dissection de type B.

Les valves, situées à l'intérieur du cœur, peuvent également être atteintes. Il s'agit principalement de la valve aortique et de la valve mitrale. La dilatation de l'aorte ascendante peut entraîner une fuite de la valve aortique qui nécessitera une chirurgie de remplacement. La valve mitrale est souvent redondante (forme myxoide), avec une dilatation de l'anneau mitral. Une fuite valvulaire peut se développer avec le temps chez un quart des patients qui ont ce prolapsus valvulaire. Cette fuite peut engendrer une arythmie ou une insuffisance cardiaque accompagnée d'un essoufflement et d'une grande fatigabilité.

Ces différentes atteintes nécessitent **un suivi médical à la fois régulier et constant**, tout au long de la vie d'une personne atteinte du syndrome de Marfan. Les consultations annuelles et examens réalisés (échographies cardiaques régulières de contrôle, scanners voire IRM) permettront de programmer une intervention chirurgicale dans des conditions optimales si cela s'avère nécessaire, ce qui est nettement plus sûr qu'une chirurgie réalisée dans un contexte d'urgence, suite à une dissection aortique aiguë par exemple.

La plus importante de toutes les atteintes étant la dissection de la paroi aortique, **la prévention** demeure indispensable.

Que faire pour éviter le plus possible que l'aorte se dilate et/ou qu'un anévrisme de l'aorte conduise à sa dissection ? **La prévention repose essentiellement sur un mode de vie adapté et un traitement bêtabloquant.**

Tous les efforts et sports violents sont à proscrire afin d'éviter que la pression artérielle soit trop élevée et entraîne ainsi une augmentation de la dilatation aortique.
La prise de bêtabloquants est nécessaire pour ralentir la fréquence cardiaque. Ce traitement diminue le nombre de fois où l'aorte est distendue par le sang éjecté par le ventricule gauche, cela économise l'aorte. Il limite également l'élévation de la pression artérielle pendant l'effort. Pour les enfants, le bénéfice a été observé quelle que soit l'importance de la dilatation.
Il faut donc commencer le traitement dès que le diagnostic est posé, même sans dilatation aortique importante, dès l'enfance.
Le traitement bêtabloquant ne doit pas être arrêté même à la suite d'une chirurgie aortique, dans la mesure où demeure une partie native de l'aorte dont la paroi reste fragile.
Toutes ces recommandations peuvent paraître contraignantes et elles le sont, surtout pour les plus jeunes d'entre nous, mais elles demeurent indispensables pour les patients porteurs du syndrome de Marfan.

Dans les deux articles qui suivent, trois chirurgiens expliquent les différents aspects chirurgicaux, cardiaques d'une part, vasculaires d'autre part dont bénéficient nombre de patients. Soulignons que leur contenu est dense, car détaillé, et qu'il répond aux interrogations que beaucoup de patients se posent et nous posent.

Les docteurs Emmanuel LANSAC et Danial PICHOY sont chirurgiens cardiaques à l'hôpital de la Pitié Salpêtrière à Paris. Le docteur Lansac est intervenu plusieurs fois lors de nos Rencontres Nationales. Les deux chirurgiens nous présentent les risques liés à l'aorte ascendante et à la valve aortique.

Le docteur Jean-Marc ALSAC est chirurgien vasculaire à l'hôpital Georges Pompidou à Paris. Il a co-animé l'atelier cardiologie et chirurgie lors de la Rencontre Nationale du 26 juin dernier. Il s'attache ici à donner toutes les informations détaillées sur les différents types de dissections, leurs traitements et leurs contextes dans notre vie quotidienne.

Les opérations décrites ne sont pas spécifiques au syndrome de marfan. D'autres patients font l'objet de ces interventions : cela nous permet, patients « *marfans* », de bénéficier des recherches qui sont entreprises dans l'amélioration constante de ces techniques.

LA CHIRURGIE DE L'AORTE ASCENDANTE DANS LE SYNDROME DE MARFAN

L'atteinte cardiovasculaire détermine le pronostic du syndrome de Marfan, lié au risque de survenue d'une dissection compliquant un anévrisme de la racine aortique. Les progrès récents de prise en charge, associant la proscription des sports violents, le traitement médical par bêtabloquants et la chirurgie prophylactique à partir d'un diamètre de la racine aortique de 50 mm ou 45 mm en cas de facteur de risque ; ont prolongé de 30 ans l'espérance de vie des patients porteurs d'un syndrome de Marfan. L'objectif du traitement chirurgical est de remplacer la racine aortique avec réimplantation des artères coronaires et de conserver la valve ou de la remplacer si celle-ci n'est pas réparable. Elle permet ensuite de vivre comme avant -surtout si la valve a été conservée- mais avec un risque vital en moins.

Le syndrome de Marfan est une maladie génétique en rapport généralement avec une anomalie de la fibrilline de type I. Parmi les nombreuses conséquences de cette anomalie, la désorganisation des tissus de la paroi de l'aorte (le plus gros vaisseau de l'organisme) favorise sa dilatation et entraine un risque de rupture. L'aorte est composée de 3 niveaux : l'aorte ascendante, l'aorte thoracique descendante et l'aorte abdominale (Figure 1).

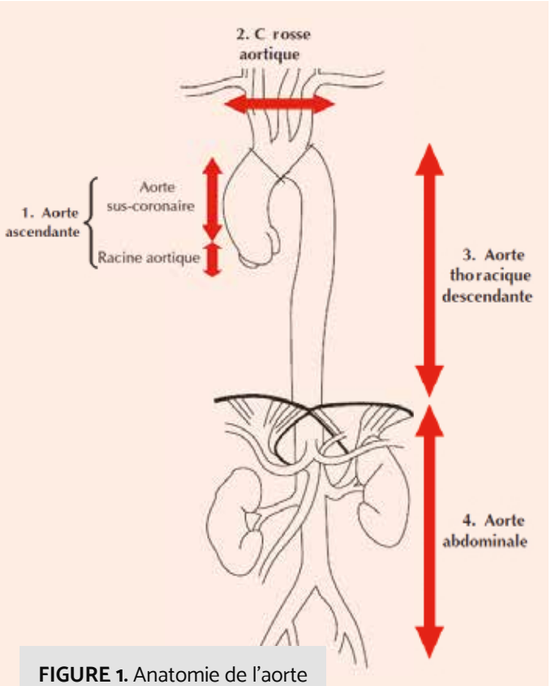


FIGURE 1. Anatomie de l'aorte

L'aorte ascendante est la plus susceptible de se dilater, de se disséquer et de se rompre. La prise en charge des dilatations de l'aorte a beaucoup progressé ces 40 dernières années, et la chirurgie de l'aorte ascendante a augmenté considérablement la survie des patients ayant un syndrome de Marfan qui est passé de moins de 40 ans avant l'avènement de la chirurgie de l'aorte ascendante, principalement des conséquences de la dilatation de l'aorte ascendante (dissection et rupture aortique) à plus de 70 ans aujourd'hui.

L'aorte ascendante est la plus susceptible de se dilater, de se disséquer et de se rompre. La prise en charge des dilatations de l'aorte a beaucoup progressé ces 40 dernières années, et la chirurgie de l'aorte ascendante a augmenté considérablement la survie des patients ayant un syndrome de Marfan qui est passé de moins de 40 ans avant l'avènement de la chirurgie de l'aorte ascendante, principalement des conséquences de la dilatation de l'aorte ascendante (dissection et rupture aortique) à plus de 70 ans aujourd'hui.

IMPORTANCE DU SUIVI PAR IMAGERIE

Dans le bilan de tout patient ayant un syndrome de Marfan, il est nécessaire de réaliser une échographie cardiaque pour mesurer le diamètre des sinus de Valvalsa. Cette mesure est standardisée, effectuée perpendiculairement au grand axe du vaisseau (Figure 2).

Si le diamètre est supérieur à 40 mm il est nécessaire de réaliser un scanner synchronisé (Figure 3) de toute l'aorte qui servira de référence pour la surveillance des diamètres aortiques.

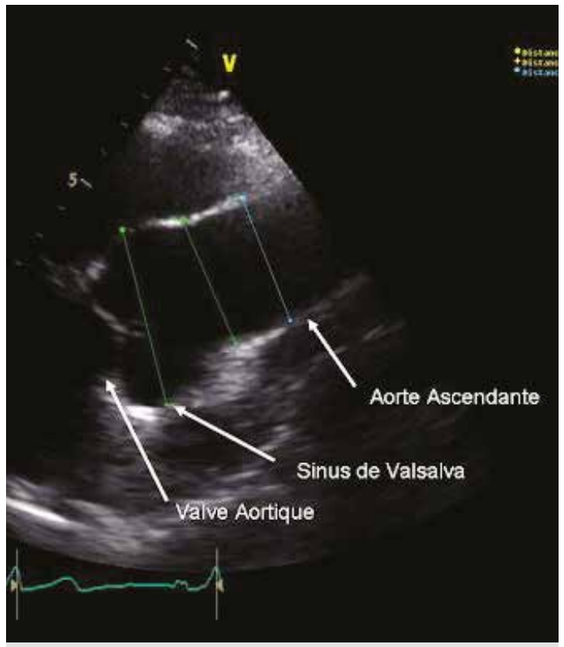


FIGURE 2. Échographie cardiaque

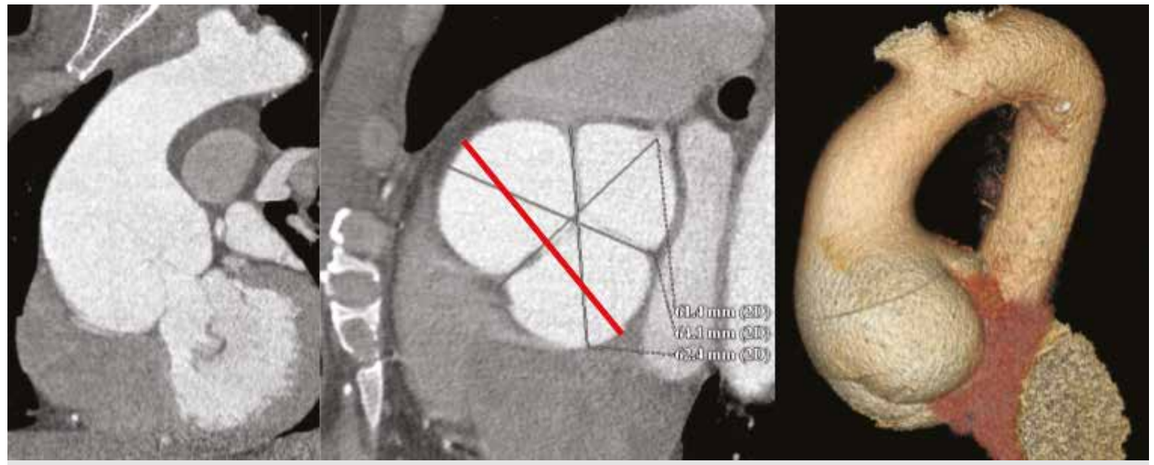


FIGURE 3. Scanner avec synchronisation cardiaque

Une échographie cardiaque annuelle sera alors nécessaire et en cas d'augmentation des diamètres un nouveau scanner sera réalisé pour confirmer ou non la croissance anévrismale.

INDICATIONS CHIRURGICALES

En dehors des formes symptomatiques ou douloureuses, les indications chirurgicales électives sont portées sur le diamètre aortique maximal des sinus de Valsalva.
L'indication opératoire repose sur un diamètre aortique au niveau des sinus de Valsalva ≥ 50 mm (indication formelle). En présence de facteurs de risque on abaissera le seuil opératoire à 45 mm comme lorsqu'il existe un antécédent familial de mort subite ou de dissection, une hypertension artérielle, une fuite aortique ou mitrale importante ou un désir de grossesse ou en une augmentation du diamètre aortique ≥ 3 mm en an (sur 2 scanners de préférence) ou encore une mutation particulière (TGF béta, syndrome de Loetz Dietz par exemple).

PRISE EN CHARGE THÉRAPEUTIQUE EN CAS DE DILATATION ANÉVRISMALE DE L'AORTE ASCENDANTE

Le traitement vise à prévenir la dissection et la rupture de l'aorte. Elle repose sur 4 points essentiels :

→ **La prise de bêtabloquant :** des études scientifiques ont prouvé que la dilatation de l'aorte ascendante était moins rapide et que les complications aortiques étaient plus rares chez les patients recevant un bêta-bloquant. Ce bénéfice est également présent chez les patients ayant initialement un diamètre aortique normal, et chez les patients ayant bénéficié d'une intervention chirurgicale sur l'aorte.

→ **La limitation des sports violents :** il est nécessaire d'éviter les sports entrainant une augmentation de la pression artérielle (sport de contact ou avec accélération/décélération brutale). La marche, les courses lentes, la natation et le cyclisme sont par exemple autorisés.

→ **La surveillance régulière par imagerie**

→ **La chirurgie de l'aorte ascendante :** Il s'agit d'un moment délicat avec une charge émotionnelle forte ce qui est normal. Il est recommandé de se faire accompagner psychologiquement en cette période pour l'avant et l'après en gardant bien à l'esprit que le plus dangereux c'est de ne pas faire l'opération et que celle-ci se déroule bien dans la grande majorité des cas.

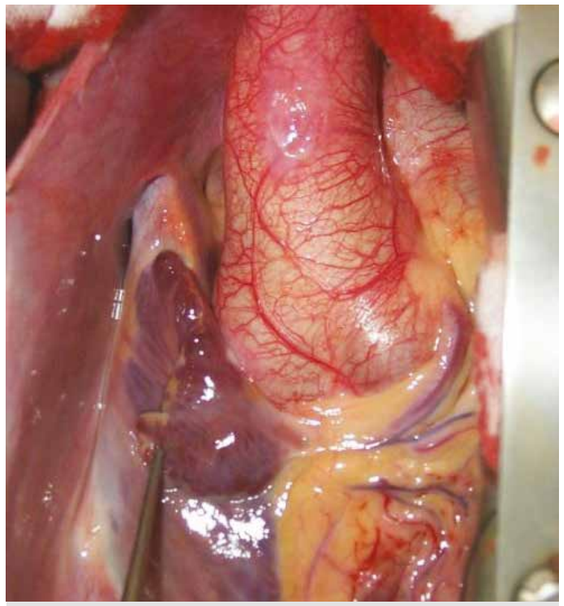


FIGURE 4. Anévrisme des sinus de Valsava

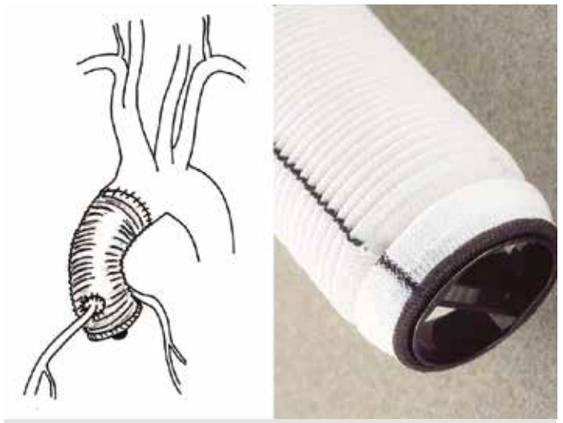


FIGURE 5. Intervention de Bentall

LES DIFFÉRENTES TECHNIQUES OPÉRATOIRES DE LA CHIRURGIE DE L'AORTE ASCENDANTE

L'objectif est de remplacer toute l'aorte malade et de la remplacer par un matériel prothétique. L'indication d'intervenir est posée lorsque le diamètre de l'aorte ascendante dépasse un certain seuil, lorsque la progression de la dilatation est rapide ou lorsque la valve aortique est incontinente.

Historiquement, la première intervention proposée était l'intervention de Bentall en 1968 (Figure 5).

Elle consiste à remplacer toute l'aorte ascendante par une prothèse et la valve aortique par une valve. Cette intervention a transformé le pronostic des patients Marfan. Cependant, l'intervention de Bentall nécessite un remplacement de la valve aortique par une prothèse mécanique. Cette prothèse nécessite un traitement pour fluidifier le sang (anticoagulation curative) qui comporte des effets secondaires importants (risque de saignement en cas de choc notamment au niveau cérébral, risque d'accident vasculaire cérébral en cas de sous-dosage en anticoagulant). Elle fait par ailleurs un bruit de « *tic tic* » qui peut être très gênant au quotidien.
Ainsi, plus tard, a été proposé dans les années 1990-2000 le remplacement de l'aorte ascendante sans toucher à la valve aortique. Ces techniques appelées réimplantation ou remodeling avec annuloplastie sont proposées en première intention par les recommandations européennes depuis 2014.

En effet, ces interventions sont plus techniques mais évitent les inconvénients des remplacements valvulaires. Les patients chez qui la valve n'est pas remplacée ont une meilleure espérance de vie et moins de complications hémorragiques ou emboliques que les patients chez qui la valve est remplacée. Enfin, en cas d'incontinence de la valve aortique, celle-ci peut être réparée pour éviter là-aussi le remplacement de valve.

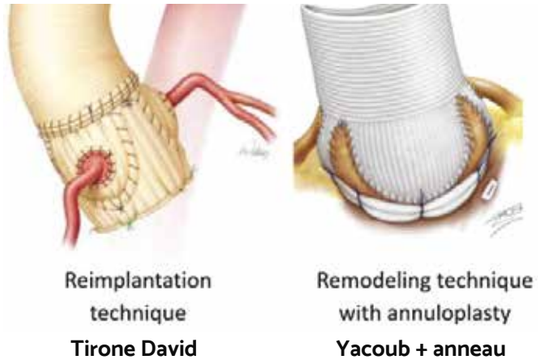


FIGURE 6. Intervention conservatrice de la valve aortique (Pour les patients atteints du syndrome de Marfan, l'intervention du Yacoub nécessite impérativement la mise en place de l'anneau -comme dans le Tirone David-, le Yacoub seul comporte un facteur de risques.)

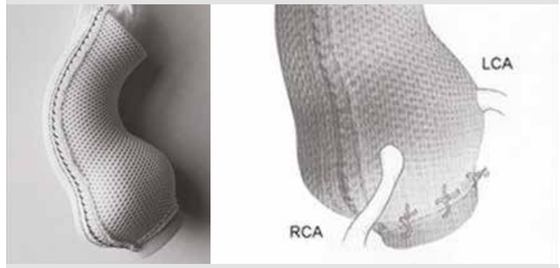


FIGURE 7. PEARS wrapping de l'aorte

Plus récemment a aussi été proposée une « *wrapping* » de l'aorte c'est-à-dire un renforcement externe de l'aorte sans la remplacer. Cette technique mise au point par un patient ayant le syndrome de Marfan est en cours d'évaluation (Figure 7).

Après l'intervention chirurgicale, le traitement par bêta-bloquant doit être poursuivi, les efforts violents toujours évités et l'imagerie réalisée tous les ans. Dans tous les cas la prévention de l'endocardite est justifiée, par la prise d'antibiotique en cas de soins dentaires.

La chirurgie de l'aorte ascendante a considérablement amélioré le pronostic et l'espérance de vie des patients Marfan. Les techniques chirurgicales recommandées permettent de remplacer toute l'aorte ascendante malade en conservant la valve ou en la réparant afin d'éviter les complications des prothèses et de reprendre une vie normale avec un risque vital en moins.

Dr Emmanuel LANSAC Dr Danial PICHOY

LA DISSECTION AORTIQUE : SES ENJEUX, SES COMPLICATIONS

La dissection aortique aiguë représente la plus fréquente et la plus dramatique des urgences aortiques. Les nombreuses complications qu'elle génère, à type de rupture ou de malperfusion* (cf le lexique page 23) d'organe, en font une pathologie complexe à prendre en charge dans le cadre de l'urgence, qui nécessite de nombreuses compétences médico-chirurgicales. Son traitement médical repose sur le contrôle de la pression artérielle, et son traitement chirurgical sur le remplacement de l'aorte ascendante lorsqu'elle est atteinte (dissection « *de type A* » selon la Classification de Stanford), ou la réparation de l'aorte thoracique descendante par endoprothèse aortique (dissection « *de type B* »). Les éléments cliniques et radiologiques de sa prévention dans la population générale sont encore malheureusement peu reconnus et définis. Après la phase aiguë, il est impératif que les patients ayant présenté une dissection aortique puissent être suivis sur le plan clinique et morphologique. Le traitement médical anti-hypertenseur doit être adapté, et les portions d'aorte disséquée doivent être surveillées par imagerie scanner compte tenu du risque d'évolution anévrysmale et de rupture secondaire qu'elles représentent. Certains facteurs prédictifs d'évolution anévrysmale déjà identifiés, pourraient permettre de proposer à un sous-groupe de patients à risque, une prise en charge chirurgicale d'emblée plus agressive de leur dissection aortique, au moyen de procédures endovasculaires* actuellement en cours d'évaluation.

La dissection aortique aiguë se définit par une déchirure intimale de la paroi de l'aorte (composée de 3 couches : Intima-Media-Adventice), réalisant une porte d'entrée de sang au niveau de la limitante élastique au sein de la média. (Figure 1)[1]. Cette brèche s'étend alors le long de la paroi aortique, formant ce que l'on appelle un « *faux chenal* » de dissection. Ce faux chenal est ainsi séparé du « *vrai chenal* » (correspondant à ce qui est dénommé la lumière aortique), parce que l'on appelle le « *flap* » ou « *septum* » de dissection, une membrane composée par la partie interne de la paroi déchirée. La paroi du faux chenal ainsi fragilisée tend à s'expandre plus ou moins rapidement jusqu'à la rupture[2].

Cette pathologie est la plus fréquente des urgences aortiques, et son incidence, croissante, est actuellement de l'ordre de 2,9 à 3,5 pour 100 000 habitants dans les pays d'Europe de l'Ouest[3]. A la phase aiguë, c'est-à-dire au cours des 14 premiers jours suivant sa survenue, la dissection aortique peut engager le pronostic vital en faisant courir au patient un risque d'hémorragie par rupture de la paroi aortique fragilisée, ou d'ischémie* des artères collatérales de l'aorte par un syndrome dit de « *malperfusion* ». Le risque de telles complications à la phase aiguë est de l'ordre de 70 à 80 %, et justifie une prise en charge urgente en milieu spécialisé Cardio-Vasculaire médico-chirurgical[4].

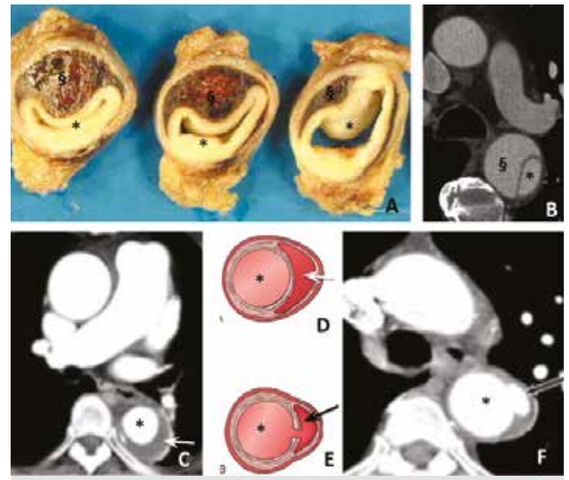


FIGURE 1. Les différentes formes nosologiques du syndrome aortique aigu. Les **figures A et B** représentent une dissection aortique avec présence d'un vrai (*) et d'un faux chenal (§). Les **figures C et D** représentent un hématome intramural, ce dernier étant signalé par une flèche blanche. Les **figures E et F** représentent un ulcère pénétrant de l'aorte, indiqué par une flèche noire.

LES COMPLICATIONS IMMÉDIATES À LA PHASE AIGUË

DIAGNOSTIC D'UNE DISSECTION AORTIQUE

Le diagnostic clinique d'une dissection aortique est relativement difficile à poser, devant une douleur thoracique brutale, migratrice, irradiant dans le dos et dans les lombaires. La découverte d'une asymétrie tensionnelle*, ou de signes ischémiques comme un accident vasculaire cérébrale, ou une ischémie de membre inférieur, sont des éléments très évocateurs de dissection aortique lorsqu'ils sont associés à une douleur thoracique[5]. Le terrain typique est plus particulièrement l'homme de la soixantaine, présentant une hypertension artérielle non contrôlée, voire une dilatation de l'aorte ascendante connue, ou des antécédents familiaux de fragilité aortique incluant les syndromes de Marfan. L'hypertension artérielle chronique est largement reconnue comme la cause acquise la plus fréquente de contraintes de cisaillement conduisant à la dissection de l'aorte. Elle est retrouvée chez près de 75 % des patients atteints de dissection aortique[6]. Les autres facteurs de risque retrouvés sont les traumatismes directs, le tabagisme, l'hyperlipidémie*, la consommation de cocaine et la grossesse compliquée d'éclampsie* , où la maladie athéroscléreuse* est beaucoup moins sévère que dans l'aorte descendante ou abdominale.

Certaines études suggèrent même que la présence d'athérosclérose limiterait chez les patients de moins de 40 ans les maladies héréditaires du collagène et du tissu élastique, telles que : le syndrome de Marfan, le syndrome

d'Ehlers-Danlos et le syndrome de Loeys-Dietz sont les principaux facteurs de risque de dissection aortique aiguë[8].

Devant toute suspicion clinique de dissection aortique, le diagnostic doit être confirmé ou éliminé par la réalisation d'un angioscanner* thoraco-abdomino-pelvien. Cet examen est idéalement synchronisé avec l'électrocardiogramme de façon à limiter les artefacts liés aux battements cardiaques, et à obtenir une imagerie nette sur la paroi de l'aorte ascendante à la sortie du cœur.

On définit la phase aiguë d'une dissection aortique aux 14 premiers jours suivant la douleur initiale. Il s'agit d'une période sensible pendant laquelle la dissection peut évoluer, s'étendre, et se compliquer de rupture ou de malperfusion d'organes. Il est donc primordial que le patient puisse être surveillé de façon étroite, sur le plan clinique et morphologique, dans un centre spécialisé afin d'anticiper les éventuelles complications, et d'y répondre par le traitement chirurgical ou endovasculaire adapté[4].

ATTEINTE DE L'AORTE ASCENDANTE = UNE URGENCE CHIRURGICALE

Le premier élément déterminant de la prise en charge d'une dissection aortique à la phase aiguë, est l'atteinte de l'aorte ascendante, que l'on retrouve dans près de 2/3 des cas. La dissection de l'aorte ascendante, autrement appelée dissection de type A selon la classification de Stanford (Figure 2), fait courir un risque immédiat de rupture de l'aorte ascendante dans le péricarde, provoquant un arrêt cardiaque réfractaire* et brutal par tamponnade*[9]. En cas d'atteinte de l'aorte ascendante, son remplacement doit donc être proposé systématiquement et dans les plus brefs délais, sous circulation extracorporelle, dans un bloc spécialisé de chirurgie cardiaque. La dissection de l'aorte ascendante peut atteindre les artères coronaires et la valve aortique, nécessitant des gestes associés de pontage coronaire et/ou de remplacement ou de resuspension* de la valve aortique (Figure 3)[5]. C'est pour cette raison que ce traitement ne peut

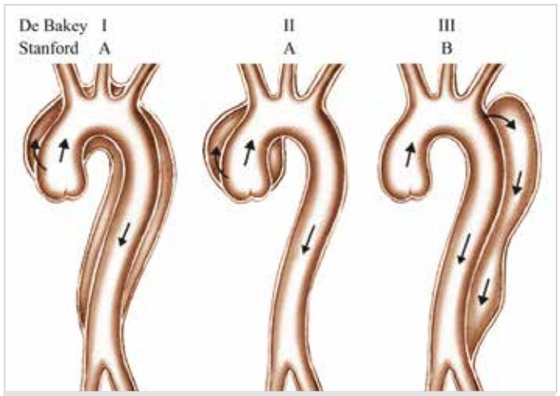


FIGURE 2. Classification des dissections aortiques selon De Bakey et Stanford.

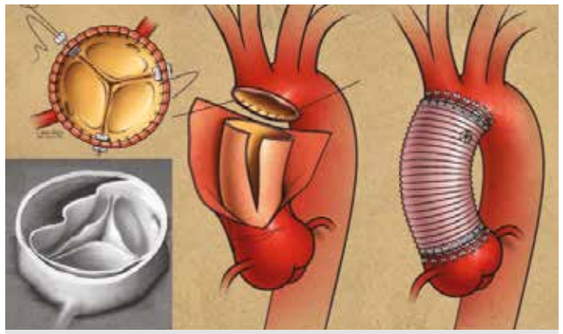


FIGURE 3. Schéma d'une réparation de dissection aortique de type A. La valve aortique disséquée est ressuspendue par une suture circonférentielle. L'aorte ascendante tubulaire est remplacée par un tube prothétique en Polyethylène.

être pour le moment envisagé par voie endovasculaire, et une sternotomie avec circulation extracorporelle, arrêt circulatoire sous perfusion cérébrale, reste le traitement de référence. La mortalité postopératoire d'une dissection aiguë de type A opérée en urgence est actuellement en France de 18 %, contre 90 % en l'absence d'intervention.

DISSECTION AORTIQUE DE TYPE B, RECHERCHE ET TRAITEMENTS DES COMPLICATIONS

En l'absence d'atteinte de l'aorte ascendante, on parle alors de dissection aortique de type B (selon la classification de Stanford). Ce type de dissection ne concerne ainsi que l'aorte thoracique descendante, et peut s'étendre jusqu'aux artères iliaques, voire fémorales. Il faut noter qu'une dissection aortique de type A, après remplacement de l'aorte ascendante, doit être considérée comme une dissection aortique de type B, puisqu'elle expose le patient aux mêmes complications secondaires de la dissection résiduelle. Il est donc important de considérer les patients atteints de dissection aortique dans la globalité de leur atteinte aortique, et non comme un problème uniquement lié à l'atteinte ou non de l'aorte ascendante. C'est là que le caractère multidisciplinaire de la filière de soin prend tout son sens.

En dehors de la rupture de l'aorte ascendante, qui doit être prévenue par une intervention immédiate, d'autres complications doivent être craintes et recherchées : la survenue parfois retardée d'une rupture de l'aorte thoracique descendante, ou même de l'aorte abdominale, doivent être surveillées par une imagerie répétée par angioscanner. La présence ou l'apparition d'un hématome péri-aortique médiastinal* ou rétropéritonéal*, ou une dilatation anévrysmale rapide du faux chenal sont les éléments d'imagerie évocateurs de **rupture imminente** de l'aorte. Sur le plan clinique, une douleur persistante malgré des antalgiques adaptés est également évocatrice d'une évolution vers la rupture aortique. Lorsqu'elle est suspectée, la rupture aortique impose un

traitement en urgence, le plus souvent de l'aorte thoracique descendante par voie endovasculaire[10].

Un autre type de complication doit être attentivement recherché lors de la phase aiguë : il s'agit des **malperfusions** d'organes. En effet, toutes les artères collatérales de l'aorte peuvent être touchées par une compression, ou une déchirure limitant leur perfusion. On parle alors de malperfusions dont le mécanisme est décrit comme soit dynamique (compression du vrai chenal par le faux chenal) soit statique (déchirure localisée à l'artère collatérale de l'aorte provoquant sa sténose* ou sa thrombose*) (Figure 4). Ces malperfusions peuvent toucher l'ensemble des organes à commencer par le cœur, le cerveau, la moelle épinière, les artères viscérales et rénales, jusqu'aux membres inférieurs. Le patient peut donc se présenter d'emblée sous une forme grave d'infarctus du myocarde par malperfusion coronarienne, de malperfusion cérébrale compliquée d'un accident vasculaire cérébral constitué, d'une paraplégie par ischémie médullaire*, d'une ischémie digestive aiguë, rénale, ou d'une ischémie aiguë de membre inférieur. Ces complications ischémiques nécessitent alors des gestes de reperfusion en urgence, le plus souvent par des techniques endovasculaires[11].

C'est pourquoi une hospitalisation en soins intensifs est systématiquement recommandée au cours des premiers jours suivant l'épisode de dissection aortique, afin d'assurer une surveillance rapprochée clinique et morphologique à la recherche d'éléments évocateurs de rupture aortique secondaire ou de malperfusion d'organe. Un repos strict en décubitus* (position allongée) avec monitorage* (mesure) continu de la pression artérielle et de la fréquence cardiaque doit permettre d'assurer l'efficacité du traitement médical anti-hypertenseur par voie intraveineuse pour des valeurs cibles respectives <120 /80 mmHg et 60 bpm (battements par minute). Ce traitement médical optimal reposant principalement sur les Beta-Bloquants et les antagonistes calciques, s'associe à une titration* des antalgiques afin d'assurer le confort du patient. Un angioscanner thoraco-abdomino-pelvien de contrôle à 48 h-72 h est recommandé avant un passage per os (voie orale) du traitement

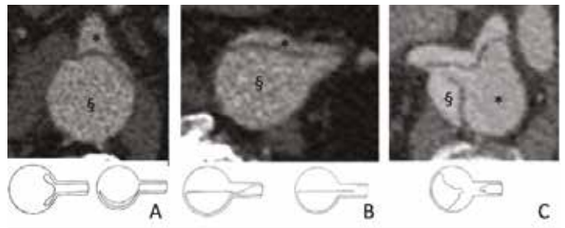


FIGURE 4. A- Malperfusion dynamique : le vrai chenal (*) est complètement laminé par le faux chenal (§). B- Malperfusion mixte associant une malperfusion statique par dissection de l'artère cible, à une malperfusion dynamique par compression du vrai chenal. C- Malperfusion statique par arrachement de l'ostium de l'artère rénale droite et par dissection de l'artère mésentérique supérieure.

anti-hypertenseur adapté. Il permet de confirmer l'absence d'évolution rapidement péjorative de la dissection aortique avant la poursuite de sa surveillance en hospitalisation standard. Un nouveau contrôle par angioscanner est à réaliser avant la sortie du patient (entre J7 et J10) afin de confirmer l'absence de complication aortique, notamment l'absence d'évolution anévrysmale du faux chenal faisant craindre une rupture secondaire à court ou moyen terme[12].

Seuls les patients pour lesquels un contrôle tensionnel et antalgique a pu être obtenu, sans signe scannographique de malperfusion ou d'évolution rapidement anévrysmale du faux chenal, peuvent être considérés comme « *non compliqués* » à l'issue de l'hospitalisation initiale. Ils représentent la moitié des patients pris en charge pour une dissection aortique de type B (ou résiduelle de type A), et seront traités uniquement médicalement (antihypertenseurs) avec surveillance radiologique par scanner au long cours. Les autres patients sont considérés comme « *compliqués* » et requièrent un traitement chirurgical complémentaire, en général au cours de l'hospitalisation initiale[13].

La pose d'endoprothèse aortique couverte est devenue le traitement chirurgical de référence à la phase aiguë des dissections aortiques compliquées. Elle a pour but de fermer la porte d'entrée principale de la dissection (très fréquemment située juste en aval de l'artère sous-clavière* gauche) afin de rediriger le flux sanguin dans le vrai chenal, et de limiter

FIGURE 5. Reconstruction en 3 dimensions d'un angioscanner d'un patient atteint d'une maladie de Marfan, ayant présenté une dissection de type B aiguë, à distance d'un remplacement de l'aorte ascendante **(A)**, traité par endoprothèse thoracique couverte et stent thoraco-abdominal non couvert afin d'obtenir une réouverture complète du vrai chenal aortique **(B).**

la pression de perfusion du faux chenal. La pression exercée par le faux chenal sur le flap de dissection est ainsi effondrée, levant la compression du vrai chenal et améliorant ainsi la perfusion des artères collatérales qui en naissent. En cas de malperfusion sévère, et dans le but d'améliorer les pressions de perfusion des artères viscérales, plusieurs études recommandent l'ajout d'un stent aortique non couvert, à large mailles auto-expansibles (composées de Nitinol = un matériau en alliage nickel et titane, connu pour ses propriétés bien spécifiques : la mémoire de forme et sa super élasticité) en aval de l'endoprothèse couverte thoracique (Figure 5). Cette combinaison de dispositifs permet d'assurer, par leur force radiaire*plus exercée sur la paroi, une réouverture suffisante du vrai chenal jusqu'à l'aorte abdominale, afin de lever de façon systématique les syndromes de malperfusion dynamique touchant les artères digestives, rénales et des membres inférieurs[14]. En cas de dissection localisée au niveau des artères collatérales (syndrome de malperfusion statique) la mise en place d'un stent sur l'artère collatérale concernée (au travers si besoin des larges mailles d'un stent aortique) comme par exemple sur l'artère rénale gauche, ou sur l'artère mésentérique* supérieure, permet de lever l'obstacle local à la perfusion de l'organe.

Ces traitements aortiques complexes sont actuellement réalisés en grande majorité par les chirurgiens vasculaires, dans des blocs opératoires dotés de salles hybrides, qui associent des conditions d'asepsie et d'anesthésie optimales à une imagerie radioscopique per-opératoire optimisée en termes de qualité et de radioprotection.

LES COMPLICATIONS CHRONIQUES DE LA DISSECTION AORTIQUE

INTÉRÊT DE LA SURVEILLANCE EN MILIEU SPÉCIALISÉ

Un patient ayant survécu à la phase aiguë de sa dissection aortique reste à prendre en charge au long cours comme une pathologie chronique de l'aorte. La dissection aortique qui s'étend fréquemment (une fois l'aorte ascendante remplacée ou non) de la crosse aortique jusqu'aux artères iliaques voire fémorales, présente toujours le risque d'une évolution anévrysmale du faux chenal et donc d'une **rupture secondaire**, et doit être surveillée au long cours. Le traitement médical considéré comme optimal repose bien sûr sur le contrôle strict de la pression artérielle avec un objectif <120/80 mmHg, mais il ne garantit pas l'absence d'évolution anévrysmale de l'aorte. Les données du registre international IRAD* confirment que 2/3 des patients vont connaître une évolution anévrysmale de leur aorte thoraco-abdominale (descendant et juxta-diaphragmatique) malgré un traitement médical bien conduit[15], imposant une intervention chirurgicale secondaire chez 60 % des patients à 6 ans[16]. La plupart des études de suivi après dissection aortique font ainsi état d'une mortalité s'élevant à 25 % à 3 ans[17], et d'une médiane de survie de l'ordre de 50 % à 5 à 6 ans. Ces chiffres alarmants justifient bien une surveillance médicale et radiologique régulière à 3, 6, 12 mois, puis de façon annuelle.

En effet en cas d'évolution anévrysmale d'un diamètre > 55mm, le risque de rupture secondaire dépasse les 20 % par an et augmente de façon exponentielle avec le diamètre aortique (Figure 6)[18].

FIGURE 6. Schéma de l'évolution anévrysmale d'une dissection chronique de l'aorte Thoraco-Abdominale de type B. Le faux chenal se dilate jusqu'à former un anévrysme à risque de rupture secondaire.

LIMITES ACTUELLES DES TRAITEMENTS CHIRURGICAUX DE LA DÉGÉNÉRESCENCE ANÉVRYSMALE DE L'AORTE

Une intervention préventive peut alors être proposée afin d'éviter une rupture secondaire de l'aorte. Mais les zones de l'aorte disséquée évoluant vers une dégénérescence anévrysmale sont le plus souvent celles dont le remplacement est le plus complexe : la crosse aortique et l'aorte thoracique descendante, jusqu'à l'aorte viscérale sont le plus souvent concernées. Le remplacement de la crosse aortique par chirurgie ouverte (Sternotomie) expose à des risques élevés d'accident vasculaire per-opératoires (10 à 20 %), celui de l'aorte thoracique descendante (par thoracotomie gauche) au risque de paraplégie par ischémie médullaire* (5 à 10 %), et celui de l'aorte viscérale (par thoraco-phréno-Lombotomie gauche) aux risques d'ischémie digestive et d'insuffisance rénale terminale suivi d'hémodialyse au long cours[19]. Bien que réalisées dans les centres d'expertise, les mortalités de ces procédures itératives restent relativement élevées de l'ordre de 10 à 20 %, qu'il s'agisse de chirurgies ouvertes par thoracotomie ou de traitements endovasculaires complexes au moyen d'endoprothèses fenêtrées ou branchées*[20]. Ces dernières techniques innovantes font l'objet d'une surveillance particulière compte tenu du risque élevé de défaut d'étanchéité (ou endofuites) au long cours [21].

INTÉRÊT D'UNE INTERVENTION ENDOVASCULAIRE PRÉVENTIVE MOINS INVASIVE

La recherche de facteurs prédictifs d'évolution anévrysmale dès la phase aiguë a permis d'identifier une population de patients à risque : sexe masculin, âge < 60 ans, diamètre maximal aortique > 40mm, porte d'entrée large > 10mm, maladies génétiques associées, incluant bien sûr le syndrome de Marfan avec atteinte aortique[23,24].
Il paraît donc licite de proposer à ce sous-groupe de patients à risque élevé d'évolution anévrysmale, une prise en charge endovasculaire plus agressive dès la phase initiale

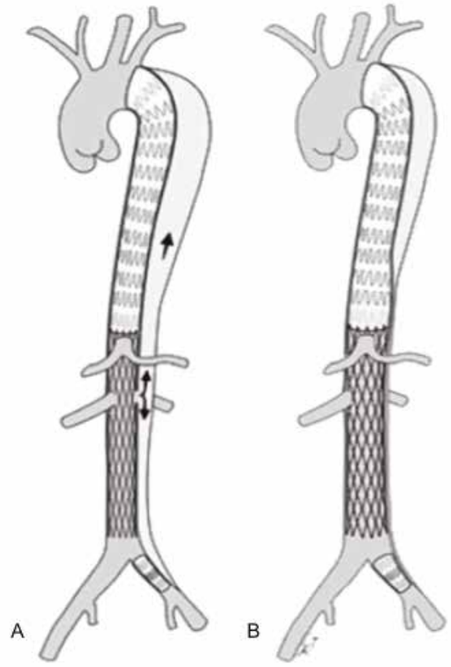


FIGURE 7. Schéma d'une dissection aortique de type B traitée par endoprothèse thoracique couverte et stent aortique non couvert, avant (A) et après (B) réacollement du flap de dissection par le stent aortique selon la technique STABILISE.

de la maladie. En effet, une technique endovasculaire en cours d'évaluation, combinant fermeture de la porte d'entrée principale au moyen d'une endoprothèse couverte et fenestration distale de l'aorte viscérale avec réaccolement du flap de dissection par un stent non couvert auto-expansible (Technique STABILISE) permet d'obtenir une cicatrisation (ou remodelage) précoce de la dissection aortique (Figure 7), avant que le faux chenal ne soit trop dilaté[25]. Cette intervention endovasculaire réalisée par voie fémorale percutanée **dès la phase initiale** de la dissection offre une possibilité peu invasive de traitement préventif du risque de dégénérescence anévrysmale par la suite de la dissection aortique[26]. La cicatrisation complète de l'aorte thoracique descendante et viscérale, jusqu'au niveau de l'aorte sous-rénale ainsi obtenue par voie endovasculaire avec des taux de complications péri-opératoire faibles (inférieurs à 5 % dans les études préliminaires), représente un réel espoir de contrecarrer l'évolution chronique des dissections aortiques, et de permettre au patient les plus à risque, la reprise de leurs activités de façon beaucoup plus sereine sur le long terme. L'expérience récente de cette technique réalisée chez les patients atteints d'un syndrome de Marfan avec dissection aortique est encore limitée et nécessite davantage de recul pour conclure à son efficacité à long terme[27].

Une meilleure connaissance de l'évolution de la maladie et du risque de dégénérescence anévrysmale de la dissection aortique permet ainsi d'identifier, au cours de leur surveillance en milieu spécialisé, les patients les plus à risque, pour leur proposer le cas échéant un traitement préventif adapté, préférentiellement par voie endovasculaire peu invasive.

QUALITÉ DE VIE APRÈS LA DISSECTION AORTIQUE

Il apparaît donc qu'une majorité des patients suivis pour une dissection aortique sont contraints, malgré un traitement médical optimal, à subir des réinterventions aortiques complexes dans les 5 ans suivant leur diagnostic initial, afin de les protéger d'une rupture aortique secondaire potentiellement fatale. Ce risque évolutif associé à un traitement médical contraignant induit de grands bouleversements dans la vie des patients, entrainant souvent un reclassement professionnel, et un stress post-traumatique nécessitant une réadaptation à l'effort et un accompagnement médico-psychologique[22].

INTÉRÊT DE LA RÉADAPTATION CARDIO-VASCULAIRE

Une réadaptation cardio-vasculaire en centre spécialisé est idéalement proposée, associant éducation thérapeutique et reprise progressive de l'activité physique. Elle permet de poursuivre le suivi post-opératoire des cicatrices notamment, et adapter et optimiser le traitement , comprendre la maladie et apprendre à gérer son traitement médical anticoagulant et anti-hypertenseur. Un réentraînement physique post-opératoire est débuté en sécurité après une évaluation des capacités physiques et du profil tensionnel à l'effort. Enfin, un accompagnement peut également être organisé pour faciliter le retour à domicile, et la reprise professionnelle. Ce programme est d'autant plus utile que la crainte de la récidive ou d'une complication est importante en post-opératoire, favorisée par le caractère brutal de l'évènement, et s'accompagnant souvent d'un stress post-traumatique.

GESTION DU STRESS POST-TRAUMATIQUE

La dissection aortique est un évènement brutal potentiellement traumatisant. La crainte de la récidive peut être présente pendant un certain temps. De récentes études ont montré que plus d'un tiers des patients ayant présenté une dissection aortique décrivaient des signes d'anxiété, de dépression et/ou d'état de stress post-traumatique[22]. Ces symptômes sont fréquents et nécessitent un accompagnement psychologique en post-opératoire. L'impact psychologique sur la famille peut également être important.

L'enjeu est de ne pas négliger ces symptômes et de savoir demander de l'aide le cas échéant. En cas de symptômes mineurs, l'apprentissage de techniques de gestion du stress (relaxation, méditation de pleine conscience) peuvent être utiles, en plus d'une activité physique régulière.

REPRISE DE L'ACTIVITÉ PHYSIQUE ET DU TRAVAIL

Une fois les complications écartées et l'autonomie retrouvée, il est possible de reprendre une activité physique. Celle-ci a montré un effet bénéfique sur l'état de bien-être physique et mental, et elle participe également au contrôle de la pression artérielle au repos. En cas de maladie de Marfan, les recommandations du Plan National de Diagnostic et Soin sont : de faire du sport sans esprit de compétition , de limiter les arrêts brutaux, les chocs avec les autres joueurs, de se limiter à 50 % de sa capacité maximale , d'éviter les sports isométriques (supposant une grande force avec peu de mouvements), tels que l'haltérophilie ou la lutte par exemple , porter plusieurs fois de petites charges est ainsi préférable à porter une fois une grosse charge.

La reprise du travail sera possible dans la plupart des cas. En cas de complications ou de séquelles importantes, une adaptation du poste pourra être discutée en accord avec le médecin du travail. L'association Cœur et Travail préconise une visite de pré-reprise à la demande du patient, auprès de son médecin du travail, dès que possible, pour envisager le retour au travail dans les meilleures conditions.

Les principaux éléments de prévention de la dissection aortique résident dans le dépistage et le traitement de l'hypertension artérielle. La recherche d'une dilatation de l'aorte ascendante par échographie cardiaque est également un élément primordial de la prévention, surtout dans le cas d'un syndrome de Marfan, d'Ehlers-Danlos Vasculaire, de Loeys-Dietz, de bicuspidie aortique, ou de Turner. Compte-tenu du contexte familial notable des pathologies aortiques, une enquête familiale s'impose auprès de l'entourage d'un patient ayant subi une dissection aortique. Une échographie aortique de dépistage associée à un angioscanner Thoraco-Abdomino-Pelvien sont recommandés au sein de la fratrie, et des enfants. Un contexte de maladie génétique ou d'antécédents familiaux, et la présence d'une dilatation de l'aorte ascendante de diamètre sont des facteurs de risque reconnus comme favorisant la survenue d'une dissection aortique, mais ils ne sont présents que dans un tiers des cas, rendant la prévention primaire de cette maladie encore difficile et peu efficace[28].

Dr Jean-Marc ALSAC

REFERENCES

1 - Coady MA, Rizzo JA, Elefteriades JA. Pathologic variants of thoracic aortic dissections: penetrating atherosclerotic ulcers and intramural hematomas. Cardiol Clin. 1999,17(4):637-657

2 - Nienaber CA. Pathophysiology of acute aortic syndromes. In: Baliga RR, Nienaber CA, Isselbacher EM, Eagle KA, eds. Aortic Dissection and Related Syndromes. New York, NY: Springer, 2007:17-43

3 - Mészáros I, Mórocz J, Szlávi J, Schmidt J, Tornóci L, Nagy L, et al. Epidemiology and clinicopathology of aortic dissection. Chest. 2000 May,117(5):1271–8.

4 - Booher AM, Isselbacher EM, Nienaber CA, Trimarchi S, Evangelista A, Montgomery DG, et al. The IRAD classification system for characterizing survival after aortic dissection. Am J Med. 2013 Aug,126(8): 730.e19–24

5 - Nienaber CA, Eagle KA. Aortic dissection: new frontiers in diagnosis and management: Part II: therapeutic management and follow-up. Circulation. 2003 Aug 12 , 108(6) :772–8.

6 - Mészáros I, Mórocz J, Szlávi J, et al. Epidemiology and clinicopathology of aortic dissection: a population-based longitudinal study over 27 years. Chest. 2000, 117:1271-1278.

7 - Roberts WC. Aortic dissection: anatomy, consequences and causes. Am Heart J. 1981,101(2):195-214.

8 - Januzzi JL, Isselbacher EM, Fattori R, Cooper JV, Smith DE, Fang J, et al. Characterizing the young patient with aortic dissection: results from the International Registry of Aortic Dissection (IRAD). J Am Coll Cardiol. 2004 Feb 18,43(4):665–9.

9 - Daily PO, Trueblood HW, Stinson EB, Wuerflein RD, Shumway NE. Management of acute aortic dissections. Ann Thorac Surg. 1970 Sep,10(3):237–47.

10 - Faure EM, Canaud L, Marty-Ané C, Becquemin JP, Alric P. Endovascular management of rupture in acute type B aortic dissections. Eur J Vasc Endovasc Surg. 2015 Jun,49(6):655-660.

11 - Chung JW, Elkins C, Sakai T, Kato N, Vestring T, Semba CP, et al. True-lumen collapse in aortic dissection: part II. Evaluation of treatment methods in phantoms with pulsatile flow. Radiology. 2000 Jan,214(1):99–106

12 - Hiratzka LF, Bakris GL, Beckman JA, Bersin RM, Carr VF, Casey DE, et al. 2010 ACCF/AHA/AATS/ACR/ASA/SCA/SCAI/SIR/STS/SVM Guidelines for the Diagnosis and Management of Patients with Thoracic Aortic Disease. J Am Coll Cardiol. 2010 Apr 6,55(14): e27–129.

13 - Erbel R, Aboyans V, Boileau C, Bossone E, Bartolomeo RD, Eggebrecht H, et al. 2014 ESC Guidelines on the diagnosis and treatment of aortic diseasesDocument covering acute and chronic aortic diseases of the thoracic and abdominal aorta of the adultThe Task Force for the Diagnosis and Treatment of Aortic Diseases of the European Society of Cardiology (ESC). Eur Heart J. 2014 Nov 1,35(41):2873–926.

14 - Alsac JM, Girault A, El Batti S, Abou Rjeili M, Alomran F, Achouh P, Julia P, Fabiani JN. Experience of the Zenith Dissection Endovascular System in the emergency setting of malperfusion in acute type B dissections. J Vasc Surg. 2014 Mar,59(3):645-50. doi: 10.1016/j.jvs.2013.09.004. Epub 2013 Nov 16. PMID: 24246535.

15 - Fattori R, Montgomery D, Lovato L, Kische S, Di Eusanio M, Ince H, Eagle KA, Isselbacher EM, Nienaber CA. Survival after endovascular therapy in patients with type B aortic dissection: a report from the International Registry of Acute Aortic Dissection (IRAD). JACC Cardiovasc Interv. 2013 Aug,6(8):876-82.

16 - Durham CA, Cambria RP, Wang LJ, Ergul EA, Aranson NJ, Patel VI, Conrad MF. The natural history of medically managed acute type B aortic dissection. J Vasc Surg. 2015 May,61(5):1192-8.

17 - Tsai TT, Fattori R, Trimarchi S, Isselbacher E, Myrmel T, Evangelista A, Hutchison S, Sechtem U, Cooper JV, Smith DE, Pape L, Froehlich J, Raghupathy A, Januzzi JL, Eagle KA, Nienaber CA, International Registry of Acute Aortic Dissection. Long-term survival in patients presenting with type B acute aortic dissection: insights from the International Registry of Acute Aortic Dissection. Circulation. 2006 Nov 21,114(21):2226-31.

18 - Oda T, Minatoya K, Sasaki H, Tanaka H, Seike Y, Itonaga T, Inoue Y, Higashi M, Nishimura K, Kobayashi J. Surgical Indication for Chronic Aortic Dissection in Descending Thoracic and Thoracoabdominal Aorta. Circ Cardiovasc Interv. 2017 Feb,10(2): e004292.

20 - Alfonsi J, Murana G, Smeenk HG, Kelder H, Schepens M, Sonker U, Morshuis WJ, Heijmen RH. Open surgical repair of post-dissection thoraco-abdominal aortic aneurysms: early and late outcomes of a single-centre study involving over 200 patients. Eur J Cardiothorac Surg. 2018 Aug 1,54(2):382-388.

21 - Spear R, Hertault A, Van Calster K, Settembre N, Delloye M, Azzaoui R, Sobocinski J, Fabre D, Tyrrell M, Haulon S. Complex endovascular repair of postdissection arch and thoracoabdominal aneurysms. J Vasc Surg. 2018 Mar,67(3):685-693.

23 - Trimarchi S, Jonker FH, van Bogerijen GH, Tolenaar JL, Moll FL, Czerny M, Patel HJ. Predicting aortic enlargement in type B aortic dissection. Ann Cardiothorac Surg. 2014 22- Pasadyn SR, Roselli EE, Artis AS, Pasadyn CL, Phelan D, Hurley K, Desai MY, Blackstone EH. From Tear to Fear: Posttraumatic Stress Disorder in Patients with Acute Type A Aortic Dissection. J Am Heart Assoc. 2020 May 5,9(9): e015060.
May,3(3):285-91.

24 - van Bogerijen GH, Tolenaar JL, Rampoldi V, Moll FL, van Herwaarden JA, Jonker FH, Eagle KA, Trimarchi S. Predictors of aortic growth in uncomplicated type B aortic dissection. J Vasc Surg. 2014 Apr,59(4):1134-43.

25 - Hofferberth SC, Nixon IK, Boston RC, McLachlan CS, Mossop PJ. Stent-assisted balloon-induced intimal disruption and relamination in aortic dissection repair: the STABILISE concept. J Thorac Cardiovasc Surg. 2014 Apr,147(4):1240-5.

26 - Faure EM, El Batti S, Abou Rjeili M, Julia P, Alsac JM. Mid-term Outcomes of Stent Assisted Balloon Induced Intimal Disruption and Relamination in Aortic Dissection Repair (STABILISE) in Acute Type B Aortic Dissection. Eur J Vasc Endovasc Surg. 2018 Aug,56(2):209-215.

27 - Faure EM, El Batti S, Abou Rjeili M, Ben Abdallah I, Julia P, Alsac JM. Stent-assisted, balloon-induced intimal disruption and relamination of aortic dissection in patients with Marfan syndrome: Midterm outcomes and aortic remodeling. J Thorac Cardiovasc Surg. 2018 Nov,156(5):1787-1793. doi: 10.1016/j.jtcvs.2018.05.001.

28 - Hagan PG, Nienaber CA, Isselbacher EM, et al. The international registry of acute aortic dissection (IRAD): new insights into an old disease. JAMA. 2000 , 283(7) : 897-903

LEXIQUE

Arrêt cardiaque réfractaire : c'est un arrêt cardiaque qui se définit par l'absence de reprise d'une activité circulatoire spontanée après au moins 30 minutes de réanimation cardio-pulmonaire (dit « *massage cardiaque* »).

Artères mésentériques supérieures : branches de l'aorte abdominale qui ont pour fonction d'apporter du sang oxygéné aux organes de l'abdomen (jéjunum, iléon, colon et pancréas).

Artères sous-clavières (ou subclavières) : artères situées dans la partie supérieure du thorax au dessous des clavicules et et ayant leur origine dans l'arche de l'aorte (crosse aortique).

Asymétrie tensionnelle : en temps normale, la tension artérielle est identique à la mesure dans chaque bras. Une différence de pression artérielle entre les deux bras (>20 mmHg) suggère l'existence d'une sténose sur le bras présentant la plus faibles des deux mesures.

Chirurgie prophylactique : chirurgie préventive.

Éclampsie : crise convulsive généralisée survenant chez une femme enceinte dans un contexte d'hypertension.

Extrasystole : trouble bénin du rythme cardiaque, auriculaire ou ventriculaire, qui correspond à une contraction prématurée de l'une ou l'autre des cavités du cœur.

Force radiaire : force exercée par l'élasticité du dispositif sur la paroi aortique, qui en assure la fixation.

Hyperlipidémie : on parle d'hyperlipidémie quand le taux de cholestérol est trop élevé.

Ischémie : arrêt ou insuffisance de la circulation du sang dans un tissu ou un organe.

Maladie athéroscléreuse ou athérosclérose : maladie touchant les artères de gros et moyens calibres caractérisée par l'apparition de plaques d'athérome (amas lipidique) qui progressivement réduisent le calibre de l'artère affectée et en diminuent son débit.

Malperfusion : diminution de l'apport sanguin artériel à un organe qui entraîne une baisse de l'oxygénation des tissus de l'organe en dessous du niveau nécessaire à son bon fonctionnement.

Médiastinal : le médiastin est la région de la cage thoracique entre les deux poumons et comprend le cœur, l'œsophage, la trachée et les deux bronches.

Médullaire : qui a rapport avec la moelle épinière.

Resuspension de valve aortique : technique récente de chirurgie réparatrice de la valve aortique, dont la durabilité est en cours d'évaluation (étude CAVIAAR).

Rétropéritonéal : en arrière du péritoine (membrane tapissant les parois de l'abdomen et les viscères qu'il contient).

Scanner synchronisé : scanner synchronisé au rythme cardiaque.

Sinus de Valsalva (ou sinus aortiques) : ce sont les petites cavités formées par les cuspides de la valve aortique (normalement au nombre de 3). Les artères coronaires droites gauches naissent au niveau des sinus de Valsalva et doivent être réimplantées en cas d'opération de Bentall.

Sténose : rétrécissement.

Tamponnade : correspond à une compression des cavités cardiaques (oreillettes et ventricules) par un épanchement de liquide (sang en général) entre les deux feuillets du péricarde, membrane qui enveloppe le cœur et l'origine des gros vaisseaux.

Thrombose : formation d'un caillot (thrombus) dans une veine ou une artère obstruant la circulation sanguine.

Titration des antalgiques : on parle principalement de titration morphinique qui doit satisfaire trois objectifs : évaluation de la douleur, soulagement rapide et adaptation de la dose d'antalgique.

TÉMOIGNAGES

MON COEUR

Salut mon cœur,
Non, pas toi Mon Amour !

Je te parlais à toi, Mon Moteur.

Déjà 39 ans que tu bats en moi et que tu tiens bon… t'es un costaud.

Il y a un peu plus de 30 ans, on s'est rendu compte que tu avais une fuite, minime au début et rapidement, on a su que tu subissais ce Foutu Marfan ainsi que tout le reste de mon corps… Alors on t'a ralenti avec du bétabloquant et surveillé. Pour te ralentir, ça t'a ralenti. Tu as même du mal à me faire tenir debout quand je me lève trop vite. Et en plus les docteurs m'ont fait stopper le sport pour te ménager. (Pas sûr que ce fut la meilleure idée, mais c'est autre chose).

De nombreuses années plus tard, l'année de mes 24 ans, tu t'es de nouveau emballé…
Ça s'appelle un COUP DE FOUDRE, c'est que du bonheur !
Mais entre temps ta crosse aortique s'était dilatée dangereusement. Alors quand nous avons commencé à parler Bébé, il a fallu commencer à parler Intervention Cardiaque.
La veille de l'intervention, j'ai été coucouné. Ma grande sœur a dormi avec moi et on a regardé des comédies romantiques en mangeant des bonbons. J'étais ZEN, même pas peur de l'opération et le matin je rassurais même d'autres patients.
Je voyais ça comme une appendicite, rien de plus.
Je me suis endormie sereine au bloc et me suis réveillé détendue… Vive la morphine !
Toi tu étais en forme et opérationnel malgré ta pause de quelques heures et une belle « *fermeture éclair* » sur mon sternum. Cette cicatrice, je l'ai tout de suite acceptée, même si mon décolleté en avait pris un coup.

Un an après, alors que j'avais parfaitement récupéré et que le projet bébé était en route , la cardiologue a dit : STOP ! Tu étais en souffrance et à cause de l'intervention, ta valve aortique s'était épaissie et la fuite avait fortement augmenté.
MAIS… un ti loulou grandissait déjà en moi !
Le bonheur et la peur se sont mélangés et le bonheur a pris le dessus. Car après 8 mois de surveillance, une naissance au bloc opératoire sous anesthésie générale (pour te protéger) , notre Bébé Miracle, notre petit Lucas est arrivé.
Le doc voulait savoir si tu allais bien alors j'ai dû attendre 24 h pour voir ma merveille.
Qu'est-ce que je ne ferais pas pour toi !
Ça n'a pas été facile, mais une fois que Lucas a été dans mes bras, plus rien d'autre ne comptait.

Rapidement, il a fallu reparler de toi, qui souffrait toujours en silence et de plus en plus.
Ta valve aortique était HS et ton oreillette grossissait dangereusement.
Les derniers jours avant l'intervention ont été très compliqués. J'avais PEUR !
Peur que toi, tu ne tiennes pas le coup, que tu ne redémarres pas et que je laisse mes 2 hommes.

Cette fois-ci, je savais ce qui m'attendait et que ce n'était pas une appendicite.
Et le réveil fut brutal, tout comme ta transformation en TAMBOUR.

BOUM ! BOUM ! BOUM !

Je ne sentais que ça. J'avais l'impression que quelqu'un tapait du pied sur mon lit… mais non c'était toi et ta valve mécanique. Je pensais ne plus jamais réussir à dormir comme avant.
Au fait, tu te souviens de l'ablation de ton drain ? Eh bien moi aussi !

Puis progressivement, je me suis habituée à ta nouvelle sonorité. Pour mon entourage ce fut autre chose, surtout quand il y avait des grands silences. Généralement, on me demandait si c'était ma montre « *ce bruit* », alors je te balançais. C'était et ce sera toujours toi le coupable, ma batterie, mon tic-tac (comme le crocodile de Peter Pan).
Le positif, c'est que tu apaises les bébés, car tu fais autant de bruit qu'intra-utérin.
Et l'INR ! On en parle ? Un coup trop haut, puis trop bas !
Bon ! J'avoue ton sang n'est pas trop mal mené par le Préviscan.

Heureusement Mamie (qui avait aussi une valve mécanique) nous a énormément aidés, car elle comprenait, m'apaisait et m'aidait avec le dosage quand le doc n'était pas joignable.
Puis, on m'a donné un Coaguchek… LE BONHEUR ! Je revis !
Cela fait maintenant 8 ans que tu as été Tuné*. Tu vas bien et as pris ta « *Routine* » comme l'a dit le Pr Jondeau. Je t'accepte aussi beaucoup plus depuis une séance d'hypnose où on m'a fait baisser ton intensité comme celui d'une lampe. J'ai été scotchée !

Parfois tes extrasystoles me font flipper car je les sens énormément et je te demande alors de te calmer , et d'autres fois ce sont les autres qui t'entendent quand tu t'emballes. Ça, ce n'est pas juste car les autres ne sont pas sensés t'entendre.

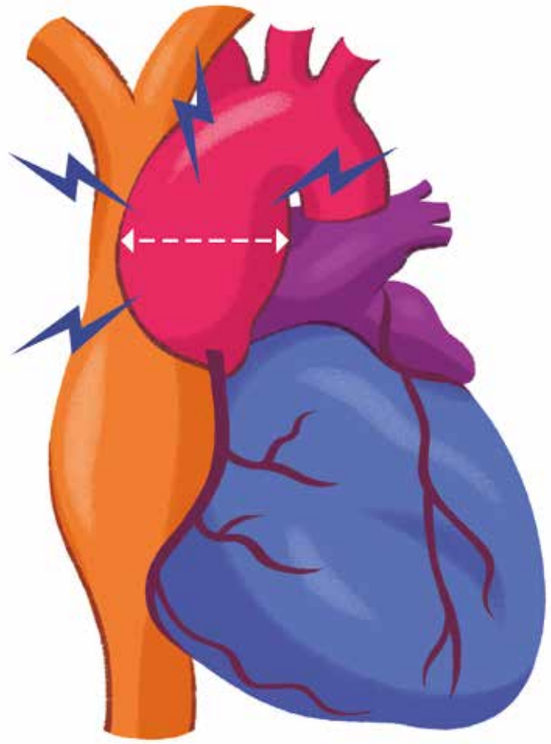
Je ne sais pas de quoi demain sera fait, mais je savoure ta force et ta pugnacité.

T'es un costaud et je sais qu'on va aller loin ensemble.

Elodie, ta colocataire.

*Se dit d'une voiture personnalisée mais aussi à qui on a amélioré les performances.

LE TÉMOIGNAGE DE LAURENCE



Je n'ai pas d'autre ambition que de vous raconter mon histoire, une histoire assez banale en fait, et c'est peut-être là, tout son intérêt, car c'est peut-être aussi votre histoire d'hier, ou de demain…

Notre fils avait 5 ans quand le diagnostic Marfan a été posé, une néo-mutation (c'est-à-dire qu'il est le premier Marfan de la famille). Très vite, nous avons essayé d'apprendre la maladie, ce qu'elle est, les symptômes, les risques. Enfin bref, nous avons essayé de ne pas en faire une inconnue, mais plutôt une cousine, un peu éloignée quand même, qu'on n'a pas envie de voir tous les jours. Nous avons aussi compris la nécessité d'un suivi médical régulier. Mais, mieux connaître la maladie, c'était aussi indispensable pour adapter les activités du quotidien et ne pas lui demander des efforts impossibles.

Dans le cas de Bastien, on a su, dès le début que son aorte était dilatée, une dilatation mesurée en fonction de DS (déviation standard). Chaque année, nous attendions avec appréhension les résultats de l'échographie cardiaque. Nous avions fini par espérer qu'elle se tiendrait tranquille, ou tout au moins, suffisamment tranquille jusqu'à… l'âge de 30 ans.
Je ne sais pas pourquoi je m'étais mis cette échéance en tête. Je crois que j'espérais ainsi la tenir un peu à distance. 30 ans quand on a 5 ans, c'est loin, cela laisse de l'espoir…
Mais tout ne se passe pas toujours comme prévu. Lors d'un contrôle annuel à l'âge de 21 ans, le médecin a constaté que l'aorte s'était dilatée subitement de plusieurs millimètres par rapport à la mesure précédente. La taille, en elle-même, 47 mm, n'était pas encore critique, mais la brusque augmentation posait questionnement. Nous sommes alors entrés dans une phase de doute, d'attente : 6 mois de plus pour une nouvelle échographie, un scanner, ose-t-on les vacances loin de la maison ? 6 mois supplémentaires, et 1 petit mm de plus. Et maintenant ? Faut-il laisser la place au hasard ? Recommence-t-on l'attente de 6 mois supplémentaires ? 48 mm, ce n'est pas plus critique ? Comment gérer l'incertitude, le risque d'une opération en urgence, dans quel hôpital ? par quel chirurgien ?

Honnêtement, en y repensant je me demande si cette période n'a pas été la plus difficile. Une fois la décision prise d'une opération de l'aorte ascendante, on ne peut pas parler de soulagement bien sûr, mais du sentiment, qu'une fois l'opération passée, il serait à nouveau possible de se projeter dans l'avenir. Un rendez-vous rassurant avec un chirurgien qui n'en est pas à ses débuts dans ce type d'intervention, une décision à prendre pour le cas où la valve serait à changer, encore quelques semaines avant l'intervention, et nous y voilà…

A dire vrai, les quelques jours qui ont précédé l'opération ont quand même été particulièrement stressants. Mais ce n'est rien à côté de l'angoisse du jour J, quand Bastien est parti pour la salle d'opération et que je me suis retrouvée seule dans sa chambre, à ranger ses quelques affaires. La nuit prochaine, au mieux, il serait en réanimation… En écrivant ces mots, mon cœur de maman se serre à nouveau… Ce jour-là mon mari m'a rejoint à l'hôpital, et nous avons attendu, nos larmes ont coulé, puis nous avons décidé d'espérer. L'attente nous a semblé une éternité, et enfin le téléphone a sonné, avec la voix libératrice du chirurgien nous annonçant que tout s'était bien passé.

Réanimation, soins intensifs, âpre discussion avec l'équipe hospitalière pour faire accepter le maintien de la prise de bêta-bloquant (si on pouvait préserver le reste de l'aorte, ce serait quand même pas mal…), premiers pas, fatigue, convalescence, rôle de la famille, soutien des amis, retour au travail. Que de chemin parcouru !

Mon fils avait 22 ans quand il s'est fait opérer de l'aorte ascendante. Il n'avait pas 30 ans… Cela fait deux ans que l'opération a eu lieu. Il a toute sa vie devant lui, et j'espère simplement que la maladie lui laissera suffisamment de répit.
Je n'ai pas envie de me projeter pour une prochaine opération. Elle viendra pourtant, c'est inévitable. Mais je ne peux pas m'empêcher d'essayer de la tenir éloigner, cette cousine éloignée. Tiens, si elle attendait 40 ans pour montrer à nouveau le bout de son nez. Quand on n'a même pas 25 ans, 40 ans, c'est encore loin…

Laurence (94)

LE TÉMOIGNAGE DE CAROLINE

Je m'appelle Caroline, j'ai 41 ans et je suis domiciliée dans les hauts de France.
Je suis bénévole de l'association depuis quelques années, j'ai désormais rejoint le conseil d'administration et je suis chargée de répondre aux différents mails des personnes qui se mettent en contact avec l'association.

J'ai 3 enfants, mon fils aîné de 13 ans est atteint du syndrome de Marfan. C'est une néomutation.
A l'âge de 8 ans lors de vacances en famille, il a eu des extrasystoles (troubles du rythme cardiaque), nous avons compris qu'il avait un problème car lorsqu'il marchait quelques mètres il était tout de suite très essoufflé. A notre retour nous avons donc consulté son cardiologue de ville qui nous a recommandé de nous rapprocher de l'hôpital Necker. Baptiste s'est fait opérer quelques mois plus tard d'un prolapsus mitral et d'une large communication inter auriculaire. Le chirurgien nous a reçus avant l'opération et nous a tout expliqué. Il a pris le temps avec des mots simples et des schémas de répondre aux questions de Baptiste et aux nôtres.

Tout s'est très bien passé, et même si les heures en réanimation nous ont semblé interminables nous étions rassurés de savoir Baptiste entre les mains de médecins compétents, et nous leur avons remis Baptiste en toute confiance.

Il est resté 5 jours à l'hôpital, la douleur a été très bien gérée et Baptiste n'a pas plus souffert (peut- être même moins) qu'à l'opération des pieds ou celle des yeux.

Un mois après l'opération, Baptiste courait dans le jardin (et oui les enfants se remettent très vite !)
Sur le plan esthétique la cicatrice est très longue mais très fine et à peine perceptible.

Pour terminer mon témoignage j'ai demandé à Baptiste de me dire en quelques mots son ressenti. Il m'a répondu : «*J'ai ressenti un peu la même chose que quand je vais dans un parc d'attraction, au début j'ai peur de faire les manèges et après je me dis que ce n'était finalement pas si effrayant*».

Cela semble incroyable que ce soit passé comme une lettre à la poste, quand mes contacts avec les familles de l'association me font voir et entendre beaucoup de stress et de souffrances, même pour des enfants. Au moment de l'opération, je ne me rendais pas compte de la chance qu'avait eue Baptiste. Et pour cause, je ne connaissais pas encore l'association.

Caroline (02)

A CŒUR OUVERT

Le 15 Juillet 2015, une date qui pourrait paraître anodine pour beaucoup. Pour ma part, ce fut le début de ma deuxième vie, de ce second souffle qu'on m'a offert, de cette chance de savourer chaque moment que l'univers nous accorde.

Tout commença à l'âge de 4 ans et demi, quand on m'a diagnostiqué un syndrome de Poland, une agénésie du grand pectoral droit. J'ai alors écumé les services hospitaliers au point de mieux comprendre le lexique médical que comment coiffer une Barbie. A l'âge de 10 ans, après le port d'un corset qui a démontré une hyperlaxité certaine, la «*sentence*» est tombée et le syndrome de Marfan a pris place dans ma vie et celle de ma famille. En tant que mutation néo-génétique, je me suis sentie seule face à tout cela. J'étais alors une adolescente bien différente des autres, avec des obstacles plus importants à surmonter que l'acné juvénile. Ma mère a toujours été ma secrétaire médicale, mon soutien, ma force durant tous ces rendez-vous déstabilisants pour une enfant. Très vite, elle s'est tournée vers l'association pour mieux comprendre la maladie. Après une première réunion nationale réussie, elle a décidé de m'emmener à la suivante à l'âge de 12 ans. Ce choix a changé ma vie et j'ai alors trouvé au sein de l'association une seconde famille, des personnes qui ont vécu des choses similaires mais surtout un optimisme qui pourrait soulever des montagnes. Pour la plupart, notre signe distinctif est notre grande taille. Bien que cela aide les petites mamies dans les supermarchés, je suis certaine que c'est également une façon de voir plus haut, plus loin et toujours vers l'avenir.

Après un cursus scolaire dans la mode bien compliqué du fait d'autres péripéties médicales, ma santé a finalement décidé de me rejouer un tour avec une douleur dans la poitrine en septembre 2014. Celle-ci fut le début des montagnes russes et l'élément déclencheur de l'opération cardiaque. Après une prise en charge urgente à l'Hôpital de Villefranche-sur-Saône, l'hésitation fut longue et la nuit courte. La tripotée d'examens identifia un pneumothorax et également une mesure trop grande de l'aorte au niveau du sinus de Valsalva mais heureusement aucune dissection aortique. Après quelques jours en soins intensifs, je fus finalement envoyée à Lyon pour faire un bilan avec ma cardiologue puis le chirurgien. Celui-ci m'indiqua qu'il était en fin de compte urgent de passer sur le «*billard*» pour mon cœur. Nous étions alors en septembre 2014, ce fut un coup de massue. Tout ce que je souhaitais, c'était finir enfin ma dernière année d'études. Finalement, mon aorte était en biais, les mesures étaient donc faussées. Cependant l'opération devait tout de même être prévue rapidement. Après une longue négociation avec le professeur Ninet, la date du 15 juillet 2015 fut convenue, cela me laissait le temps de finir mes études et surtout ma collection nommée «*A cœur ouvert*» en lien avec la chirurgie cardiaque et en hommage à la famille Marfan et à ma belle étoile Cécile.

Mardi 14 juillet 2015, J-1, le stress commence à monter.
Il faut savoir que, dans la famille Marfan, j'ai rencontré une jeune femme que je considérais comme une grande sœur, ma Cécile. Elle était un de mes piliers dans l'association et en dehors, et avait décidé d'être opérée en 2012 à l'âge de 25 ans à Lyon. L'opération ne s'est malheureusement pas passée comme souhaitée et une étoile de plus brille désormais dans le ciel. Trois ans plus tard, j'étais dans le même hôpital, dans le même service qu'elle, au même âge, à quelques heures de l'opération de ma vie. Le chirurgien n'était pas le même, non contre lui mais, moralement, c'était trop pour moi. Un feu d'artifice humain d'1m86, prêt à exploser, voilà ce que j'étais, à penser à ma vie, mes proches et ma chère Cécile. Après une douche à la douce odeur de Bétadine, l'équipe médicale a finalement su trouver les mots pour me rassurer.

Mercredi 15 juillet 2015, c'est le Jour J.
Ma maman est présente, mon père quant à lui est à un rendez-vous suite à l'opération d'un doigt, sacrée famille de cabossés. Me voilà en direction du bloc opératoire, positive. Je suis certaine qu'on me protège de là-haut. Je fais ce que je sais si bien faire pour évacuer une angoisse, papoter et faire des blagues, mais surtout rester optimiste. Et puis, pouf, plus rien, il est l'heure de faire dodo ! Plusieurs heures d'opération, 100 min de Circulation Extra Corporelle et 83 min de clampage aortique plus tard, le cœur est reparti du premier coup et Tyron-David a fonctionné ! Au passage, je suis devenue une femme bionique. Des tubes de partout, de l'oxygène dans le nez, des drains, une sonde et même des fils électriques sur le torse, je suis équipée pour le prochain film de science-fiction de Luc Besson. Il est 15h30 quand le professeur Ninet appelle mes parents pour les rassurer sur la réussite de l'opération et les inviter à venir me voir en réanimation. Mes yeux s'ouvrent sur les visages de mes parents, émus aux larmes et en même temps amusés de me voir comme une mamie dans mon lit avec ma chevelure attachée en palmier avec une compresse. J'ai soif et je veux leur parler, leur dire que tout va bien, leur crier que je suis vivante et que je les aime mais l'intubation m'en empêche.

Jeudi 16 juillet 2015, le début de cette seconde vie.
L'intubation enlevée, le gosier réhydraté, je pars en voyage… jusque dans mon nouveau logement ! Une grande chambre avec climatisation, heureusement puisque nous sommes en pleine canicule. C'est déjà l'heure de manger, purée-saucisses au menu, étonnant pour du post-opératoire. Les premiers jours sont difficiles, j'ai l'impression d'avoir des microscopiques poumons, impossible de parler plusieurs minutes, la fatigue prend le dessus. Le dos est aussi douloureux puisqu'avec notre hyperlaxité, nos côtes sont malmenées. Heureusement, la morphine est là pour nous faire oublier ces petits désagréments. Puisqu'il est impossible de me lever, une radio est passée alitée, incroyable cette technologie. Très vite, le professeur Ninet (et non Pierre Niney, à mon grand désarroi) est venu me rendre visite pour faire le bilan, «*Tout va bien*». Il avouera tout de même à ma maman que les parois étaient très fines et que si je n'avais pas été opérée, la dissection aortique aurait sûrement eu lieu dans les trois mois suivants. Le lendemain, il est de nouveau présent pour enlever les drains mais aussi la morphine qui n'est pas bonne pour le cœur. Pour me soulager, le tramadol m'est prescrit et ce à mon grand malheur. En effet, il s'agit de la même chose que le Contramal, traitement que je ne supporte pas. Au programme, nausées à la moindre odeur, bouffées de chaleur malgré la climatisation à fond au point d'obliger mes parents à venir avec des pulls d'hiver. Une fois le mystère du Tramadol élucidé, ce fut la libération ! Le week-end arriva, les visites de mes proches avec, quel bonheur ! Rapidement, c'est l'heure du lever direction le fauteuil, puis du fauteuil au lavabo. Il faut avouer que chaque mouvement est une victoire pour mamie Ophélia. Au bout de quelques jours, équipée de ma bonbonne d'oxygène, j'arrive même à faire quelques pas dans le couloir. Les infirmières découvrent alors mon mètre 86 qui m'a obligée à défaire le bout du lit pour y rentrer. Quelques séances de kiné plus tard, la majorité des fils enlevés, l'oxygène arrêté, je suis même autorisée à aller grignoter des gâteaux avec mes parents à la cafétéria, ça change clairement des haricots trop cuits et insipides.

24 juillet 2015, au revoir l'hôpital, bonjour la rééducation !
Neuf jours plus tard, me voilà debout, capable de marcher, avec moins de douleurs et une légère gêne respiratoire, prête à partir au vert dans le centre de rééducation de Marcy L'étoile. J'offre alors le book de ma collection «*A cœur ouvert*» à mon chirurgien, lui m'offre un bout de prothèse. Intrigant ? La prothèse est en Dacron, un textile technique indéchirable. Être styliste et avoir du textile dans le cœur, plutôt chouette non ?
Arrivée sur place, je suis accueillie par des accidentés de la route, une équipe de bons vivants. Très vite, la cardiologue m'explique le programme : vélo puis marche, si possible rapide,

tous les matins puis sport ou musculation l'après-midi. Le sport et moi faisant deux, je ne fais pas la fière. L'heure du dîner arrive, une salle pour les cardiaques, une autre pour les accidentés de la route puisque les menus sont plus cadrés pour les opérés du cœur. Me voilà placée dans une salle remplie d'hommes de plus de cinquante ans, déprimés, qui ont un peu trop abusé des plaisirs de la vie. Un cadre hyper joyeux pour une jeune femme comme moi qui rêve d'un peu plus de fromage que le morceau autorisé. Rapidement, ma cardiologue me transfère dans l'autre salle, celle où il y a des jeunes de mon âge et du fromage à foison. Très vite, des liens se tissent et même des apéritifs et des parties de cartes le soir sont organisés. A vingt-cinq ans et après une telle opération, le moral est plus qu'important et cela m'a beaucoup aidée. Mes proches me visitaient également quotidiennement, un vrai soutien.

Au bout de deux semaines de sport intensif auquel j'ai finalement pris goût, de séances avec l'ergothérapeute, de visites de mon entourage et de soirées animées, ma première sortie m'est accordée. C'est l'heure du restaurant avec mes parents, un vrai bonheur que de retrouver un peu de vie en dehors du centre. Après trois semaines de rééducation, le moment est arrivé de rentrer chez soi et de commencer à se pencher sur mon départ à Paris pour mon stage de fin d'études chez Balenciaga. Très rapidement, j'ai retrouvé une vie sociale normale, pleine de festivités, comme si je n'avais jamais été opérée. Au mois de novembre je suis donc partie à Paris, accueillie pendant une semaine par Sandrine, également une grande sœur Marfan, et grâce à qui j'ai trouvé un studio et fait mes premiers pas dans la capitale.

Six ans après, le bilan est positif.
Six ans après cette « *résurrection* », je suis fière d'arborer ma cicatrice, celle qui prouve que je suis une guerrière. Celle-ci a été difficile à assumer mais au final c'est la preuve de notre force de Marfantastique et du courage que nous détenons. Désormais, je sens mon cœur battre beaucoup plus fort qu'avant mais cela me prouve chaque jour la chance que j'ai d'être encore présente. Ma vie a été faite de hauts et de bas ces dernières années, mais le plus appréciable est de toujours être là, de profiter de chaque instant avec mes proches et de savourer ce que la vie nous offre. Chaque année je souhaite cet anniversaire par un message plein d'optimisme sur les réseaux sociaux. Cette date est à jamais gravée dans ma vie et aussi sur une médaille que je porte quotidiennement, offerte par ma maman. Oui, cette opération n'est pas facile psychologiquement et physiquement mais elle est indispensable pour croquer la vie à pleines dents.

Car n'oubliez pas, au fond le plus important c'est d'être vivant.

A Cécile, Sandrine et toutes nos étoiles Marfantastiques.

Ophélia Vignard,
Girafe guerrière & fille de Jacqueline Reynaud, déléguée régionale Marfan Auvergne Rhône-Alpes

LE TÉMOIGNAGE DE BAPTISTE

Une même maladie, différents parcours. Telle est sans doute la maxime que le lecteur averti devrait garder en tête lorsqu'il lit les différents témoignages que ce bulletin publie. Cette même maladie, elle-même changeante d'un individu à l'autre, nous saisit dans notre individualité. Elle impose plus ou moins d'épreuves à notre corps et, en définitive, à notre esprit qui l'habite. Aussi, mon récit est purement personnel : il est probable que ni vous ni votre enfant (si Marfan il y a) n'ayez à traverser le même chemin, et quand bien même cela arriverait, votre ressenti différerait du mien.

J'ai découvert ma maladie à 18 ans un peu par hasard. Tout est pourtant allé très vite puisque l'état de mon aorte (qui avait légèrement dépassé la taille à partir de laquelle on opère généralement) imposa une opération dans les mois qui suivirent. En sus, conformément à ma volonté d'en finir une bonne fois pour toute avec la malformation thoracique que je portais depuis ma naissance (le pectus excavatum), j'ai subi en même temps une opération visant à corriger cette malformation et l'opération de l'aorte. Vivant à Paris, j'avais ainsi dû aller à Rennes pour subir cette double opération puisqu'à l'époque, seul un médecin en France la pratiquait (le Pr Jean-Philippe Verhoye).
Cette double opération fut donc particulièrement lourde et elle me garda 2 mois et demi à Rennes à l'hôpital (ou en clinique de repos). Lors de la première semaine après l'opération, j'ai vécu dans un état assez proche de celui-ci d'un tétraplégique ne pouvant bouger pratiquement aucun membre. La douleur fut ma compagne également pendant de nombreuses semaines. A ce titre, les 3 premières semaines m'ont semblé un éternel présent pendant lequel je n'avais pas conscience de grand-chose, ayant trop mal pour accomplir quoi que ce soit. C'est au bout de ces 3 semaines que j'ai retrouvé la notion du temps alors que la douleur desserrait son étau. Vint ensuite la rééducation qui fut difficile : mon état ne s'améliorait que lentement dans la mesure où ayant totalement perdu l'appétit, je ne mangeais que très peu (ce qui conduisit au final à une perte de 17 kg pendant ces 2 mois et demi). A cela s'ajoutait le fait qu'il me fut impossible jusqu'au deuxième mois de rester vertical (même assis) plus d'une heure (avec le recul, je pense tout simplement que je supportais assez mal les opiacés que l'on me donnait pour combattre la douleur). Enfin, ayant eu un peu de malchance, mon séjour fut prolongé de 3 semaines en raison d'une infection nosocomiale.

L'expérience fut donc éprouvante et constitue encore aujourd'hui un événement marquant de mon existence. Elle a été l'occasion pour moi de m'interroger sur mon rapport à la mort et de réfléchir au sens que je voulais donner à ma vie. Il pouvait en effet paraître un peu paradoxal de subir une opération visant à me sauver la vie (concernant l'aorte) en même temps qu'une opération à visée principalement esthétique (concernant la malformation) que j'avais ardemment désirée. Toutefois, ce n'est jamais la mort qui m'a effrayé mais le fait de vivre une vie d'inconfort (voire de douleur) où la maladie impacterait tant ma vie sociale, qu'elle rendrait ma quête du bonheur très difficile. La mort en définitive ne concerne pas vraiment le malade, elle concerne ses proches. Et si le malade peut concevoir une profonde tristesse à l'idée de la souffrance de ceux qu'il aime, il est seul à porter son fardeau tant que son cœur continue à battre. Telle est ma conception et je comprends qu'elle ne soit pas partagée.

Ainsi, malgré la difficulté de l'expérience, je ne regrette pas une seule seconde cette double opération. Tout d'abord, parce qu'elle m'a permis de rester en vie et d'accéder à des joies ultérieures dont je n'aurais jamais soupçonné l'existence à l'époque. Mais également parce que la disparition de ma malformation a été pour moi une forme de libération. Si je devais à nouveau faire le choix entre une simple opération du cœur et cette double opération, je ne changerais rien, et ce même si j'avais su à l'époque que je passerai 2 mois et demi à l'hôpital. Car en définitive, l'esprit tend à effacer le souvenir de la douleur même (il n'en reste que les mots que nous avons posés sur cette douleur lorsque nous l'éprouvions). Il n'efface en revanche pas le surcroît de sagesse et d'humilité qu'une telle expérience représente. Il n'efface pas non plus la rencontre d'un médecin exceptionnel qui représente encore aujourd'hui pour moi l'idéal du dévouement à autrui et de la poursuite d'un idéal supérieur qui veut que l'on consacre sa vie aux autres avant de penser à soi-même. Il n'efface pas enfin l'amour des proches qui ont su vous être à vos côtés lors de cette épreuve.

J'ai conscience de la lourdeur du propos que je viens de développer. C'est d'ailleurs pour cela que je rappelais en introduction la spécificité de cette histoire. N'oubliez pas que bien d'autres se rétablissent beaucoup plus rapidement et avec un minimum de souffrance. Puissiez-vous être de ceux-là.

Baptiste

LE TÉMOIGNAGE DE SÉBASTIEN

J'ai été victime d'un premier infarctus en décembre 2007. A ce moment-là, je ne savais absolument pas que j'étais atteint du syndrome de Marfan. Hospitalisé à Guingamp, j'ai été pris en charge par un médecin qui ne connaissait pas le syndrome. Il m'a posé un Stent et m'a dit que j'avais un petit souci cardiaque mais que je pouvais continuer à vivre normalement. En mars 2008, j'ai fait un deuxième infarctus. Le cardiologue qui s'est occupé de moi connaissait bien le syndrome de Marfan. Il a tout de suite repéré certains signes cliniques et m'a fait passer un scanner thoracique ainsi qu'une échographie cardiaque. Mon aorte était dilatée à 51 millimètres.

Je découvre donc, à l'âge de 35 ans, que je suis atteint d'une maladie génétique rare dont je n'ai jamais entendu parler. Cela m'est tombé dessus comme un coup de massue. Je me demandais ce que j'avais fait pour mériter ça ! J'avais l'impression d'avoir une épée de Damoclès au-dessus de la tête. J'avoue avoir eu du mal à l'accepter.

Le cardiologue m'a donné des explications très claires sur le syndrome de Marfan. Il a été rassurant et m'a transmis de nombreux conseils sur les différents spécialistes à consulter. Tout en reconnaissant que le risque zéro n'existe pas, il m'a expliqué que les chirurgies cardiaques étaient bien maîtrisées. L'intervention a été programmée à Rennes le 18 avril 2008. La veille de l'opération, j'ai reçu toutes les informations sur ce qui allait se passer. On m'a également parlé des bienfaits de la rééducation post-opératoire. L'opération de Bentall s'est très bien déroulée. La partie malade de l'aorte a été remplacée et une valve mécanique a été posée.
Il y a eu cependant quelques jours difficiles après l'intervention. Une dose maximale de morphine a été nécessaire pour diminuer les douleurs cervicales et celles du dos. Je suis resté trois jours en réanimation, j'avais besoin d'un respirateur car mes poumons ne se regonflaient pas normalement. J'étais focalisé par le bruit de ma valve mécanique et cela m'empêchait de dormir.
A la fin de mon séjour en réanimation, j'ai fondu en larmes en retrouvant ma femme et mes parents, tellement heureux d'être vivant ! J'ai partagé ma chambre d'hôpital avec une personne, nous avons beaucoup sympathisé et sommes encore en contact aujourd'hui.

Je n'ai pas ressenti le besoin d'avoir un suivi psychologique car j'ai été très bien entouré par les médecins et soutenu par mes proches, très présents. Mes parents sont restés tout le temps auprès de moi alors qu'ils habitaient à Orléans.
A la fin de mon hospitalisation, je suis allé trois semaines dans un centre de rééducation à Roscoff. Le cadre était magnifique et cela m'a fait un bien fou ! Je ne suis pas sportif mais le fait d'être bien encadré m'a beaucoup aidé. J'avais de bonnes résolutions en rentrant chez moi, mais petit à petit, la motivation s'est atténuée. Je fais quand-même un peu de vélo et de la marche.

Je me suis bien habitué au bruit de ma valve mécanique, je ne l'entends plus. Un jour, lors d'une consultation à la médecine du travail, le docteur regarde ma montre et pense que c'est elle qui fait ce « *tic-tac* », je dois lui expliquer que c'est mon cœur, mais cela ne me gêne plus ! J'ai maintenant un CoaguChek pour surveiller régulièrement mon INR car je suis sous anticoagulants, cela me facilite vraiment la vie en m'évitant d'aller au laboratoire tous les quinze jours ou une fois par mois.

Je n'ai pas tout de suite adhéré à l'association Marfans, cela me faisait un peu peur. Je ne voulais pas en parler autour de moi. Puis petit à petit, j'ai compris que je n'étais pas tout seul. Je me dis maintenant que je ne suis pas le plus à plaindre et je pense le plus possible à tout ce qui est positif.

Sébastien (22)

LE PARCOURS DE YANN

Bonjour à tous,

Partager avec vous mon parcours de vie est une chance et un honneur pour moi. Je connais déjà quelques personnes parmi vous par le biais des réseaux et je me sens très concerné par tout ce qui touche à notre point commun, le syndrome MARFAN.

Ma vie, comme pour beaucoup d'entre vous est une succession de montagnes russes. Rien que sur la partie Cardio-vasculaire, je pourrais écrire un roman (mais je laisse ça à d'autres qui sont bien plus compétents que moi pour ça #MARFANDANSMONBAGAGE).

En 2002, alors qu'on venait pour la première fois dans un centre MARFAN à l'initiative de mon épouse et pour notre fils, le médecin s'est immédiatement préoccupé de moi afin de savoir si j'avais ou non un suivi cardiaque. Vous pensez bien que non, âgé de 32 ans, j'avais une totale méconnaissance du Marfan et pratiquais des sports interdits dont la musculation. Le résultat est vite tombé, ma dilatation aortique était au maximum autorisé et une intervention urgente devait être réalisée. Découverte de la Salpêtrière, des suites opératoires et du formidable travail que les chirurgiens peuvent accomplir. Quelques semaines plus tard, je me retrouve donc équipé d'une prothèse mécanique avec un bruit équivalent à une montre Swatch (sauf que le bruit était en moi !) et surtout une vie qui devait radicalement être différente de la précédente.

Les années passent, la natation à haute dose (4 fois par semaine) a remplacé la musculation.
Je revis quasi normalement mais j'ai toujours cet éternel besoin de montrer à mes proches ainsi qu'aux autres que je suis comme eux et non une personne plus faible ou encore moins une personne handicapée.

Mes enfants grandissent et aiment pratiquer le sport.
Je pourrais m'arrêter ici et vous parler de mon fils qui est Marfan et de ma fille qui ne l'est pas mais qui souffre et s'inquiète en silence pour nous mais là encore il s'agit d'un sujet à part entière !

Bref, revenons sur mon cas, on dit que la maturité vient avec les années, me concernant, elle a dû monter dans le bus d'à côté car en 2 temps, 3 mouvements, me voici de nouveau à la salle de sport. On conditionne sa femme, ses enfants, on les rassure en leur disant qu'on pratiquera la musculation avec parcimonie (jamais vue celle-là) et puis le naturel revient au galop.

Chaque jour un peu plus lourd !

Un soir de 2018, alors que nous recevions des amis, mon aorte s'est disséquée (c'est un peu comme une fermeture éclair qui s'ouvre en plein milieu).

Je vais m'attarder sur cet épisode afin que les personnes qui voudront bien lire cette prose sachent ce que cela signifie et surtout ce que l'on peut ressentir (même si le ressenti diffère d'une personne à une autre).

Cette soirée avait pourtant bien commencé, une bonne séance de sport le matin, un peu de repos mais pas trop et l'apéritif (sans oublier les cacahuètes) était servi. A un moment donné, je me suis levé pour aller chercher des biscuits apéritifs supplémentaires et là j'ai ressenti une douleur vive dans le dos. Je me suis dit que j'avais trop forcé le matin et que ça allait passer mais ça n'a fait qu'empirer. Douleurs permanentes, vomissements, impossibilité de trouver une posture pour soulager les douleurs... admission aux urgences, scanner et diagnostic d'une dissection aortique de type B.
Je dois ma survie à ma prothèse aortique qui a bloqué la dissection avant qu'elle ne soit irréparable.

Après 24 heures passées à souffrir dans un hôpital proche de mon domicile je suis transféré à Bichat afin de colmater les fuites.

Je vais y rester trois semaines. Trois longues semaines pendant lesquelles, je ne devais absolument pas me lever de mon lit, attendre que le moment propice à l'opération se présente et que des stents soient posés. Bilan : deux opérations ont été nécessaires, 3 stents ont été posés (dont un au niveau abdominal) et 17 kg ont été retranchés à mon poids initial. Le temps est ralenti, la masse musculaire a totalement disparu (déjà qu'elle était difficilement visible) et me voilà le jour de la sortie devant l'entrée de l'hôpital Bichat. Apprécier le soleil sur mon visage, sentir le vent, me sentir vivant prend tout son sens. Je retrouve ma femme et mes enfants dans les yeux desquels les larmes ont tellement coulé. J'ai beaucoup souffert mais eux encore plus. C'est la deuxième fois que ma femme me sauve la vie (et dire que je râle après elle quand je dois passer l'aspirateur) mais que voulez-vous elle vit avec un survivant !

Retour à la maison, enfin dans notre perchoir car nous habitons au 3e étage sans ascenseur.
Je parviens péniblement à atteindre notre salle de bain et là je découvre mon image. Celle d'un homme cassé, affaibli, maigre ! Trois semaines ont suffi pour me transformer en momie.

Une aide permanente de ma femme et la présence de mes enfants vont heureusement me permettre de me reconstruire très lentement, beaucoup plus lentement en tout cas qu'après la pose de ma prothèse aortique.

Les kilos reviennent, curieusement positionnés différemment et à des endroits beaucoup moins flatteurs, les semaines puis les mois passent et la vie reprend.

Retour au travail où je me retrouve à devoir afficher un mode d'emploi du bonhomme en cas de malaise à proximité de mon PC et à devoir, bien avant l'heure passer trois jours en télétravail par semaine afin de m'éviter la fatigue des transports. (Merci à mon entreprise pour tout ce qu'elle a mis en place pour moi, vraiment !)

Aujourd'hui, je suis debout, conscient de la chance que j'ai, je vis à mon rythme (j'essaie surtout d'en maintenir un en pratiquant de la cardio au moins 40 minutes par jour avec parcimonie (qui s'est enfin manifestée) et Netflix (devenu expert en Marvel faute d'être Superman).

La COVID a fait rentrer le télétravail dans le quotidien de tout un chacun.
Je me sens moins seul du fait de ce contexte et je prends de plus en plus de plaisir à tendre la main, à être à l'écoute des autres aussi bien dans le virtuel au travers des groupes et pages Facebook, que dans le réel, à mon travail en particulier où je suis référent handicap.

Merci à l'association Marfans, merci aux bénévoles qui donnent sans compter de leur temps et leur énergie à notre cause et merci aux médecins, aux spécialistes qui nous suivent et aux équipes soignantes, enfin merci et bravo à vous qui avez réussi à lire mon témoignage jusqu'à la fin.

Yann (93)

PARTENARIAT

UN PARTENARIAT PROMETTEUR AVEC LA SOCIÉTÉ FRANÇAISE DE CHIRURGIE THORACIQUE ET CARDIOVASCULAIRE

LA SFCTCV

Forte de 675 chirurgiens, elle existe depuis 1957. Son Président actuel est le Pr. Jean-Philippe Verhoye, chef du service de chirurgie cardiaque thoracique et vasculaire à l'hôpital (CHU) de Pontchaillou à Rennes. Parmi ses objectifs figurent :

- le développement des aspects scientifiques de la spécialité,
- l'organisation de réunions scientifiques et la publication des travaux de la Société,
- la formation initiale et continue des spécialistes de la discipline et la participation à leur qualification,
- la représentation, notamment auprès des pouvoirs publics, de l'ensemble de la spécialité.

UN PARTENARIAT PROMETTEUR

Grâce à des échanges réguliers et proches, ce partenariat - initié à la demande de la SFCTCV en mars 2021- sera régularisé officiellement en décembre prochain lors du Congrès annuel de la SFCTCV. Il favorisera de nombreux apports mutuels :

➔ **pour l'association,** avoir un accès privilégié à des informations à la source sur les techniques actuelles de la chirurgie thoracique et cardio-vasculaire, et surtout sur leur évolution. C'est une très belle opportunité pour l'association, et la reconnaissance pour tout le travail fourni depuis plus de 25 ans pour confirmer sa crédibilité.

Outre les contacts que l'association aura avec les instances dirigeantes de la SFCTCV, des chirurgiens rédigeront des articles, participeront à des réunions de l'association, etc.

Ainsi, les patients atteints et leur famille bénéficieront-ils des meilleures informations sur l'actualité et sur les progrès - toujours aussi remarquables, et plein d'espoir- en la matière. Et ceci, à travers des articles dans le bulletin, dans la «*newsletter*», lors de réunions, et jusque dans les échanges individuels avec l'association, par téléphone ou courriel.

➔ **pour la SFCTCV**, bénéficier du retour d'expérience des patients diagnostiqués Marfan, à travers leurs paroles d'«*opérés*», et de leurs proches :

- des avis et suggestions pour éclairer telles ou telles réflexions liées à des contextes post ou préopératoires,
- la participation à des ateliers, notamment lors des Congrès, pour y porter les témoignages des patients,
- l'intégration de deux Patients Partenaires (voir encadré), formés spécifiquement, dans des sessions de formations de jeunes internes en chirurgie (voir encadré sur la session de septembre dernier)

Concrètement, il s'agit de coanimer des ateliers de jeux de rôle où les étudiants sont en situation de contacts avec des patients sur les différentes situations de leur futur métie : explications de l'opération et de ses différentes étapes, avant, après. Les questions auxquelles il devra répondre (craintes du patient ou d'un proche, difficultés de compréhension du patient, etc).

Toutes communications faites d'éléments techniques et de relations humaines : parfois un véritable défi, non technique cette fois-ci, pour les chirurgiens.

Une aide annuelle de l'association de 7.500€ pendant trois ans, pour contribuer spécifiquement au financement des sessions de formation pour les jeunes internes. Cette aide équivaut au coût de **deux** étudiants pour une session.

Dans tout partenariat, on se fixe bien évidemment des objectifs et des moyens. La pratique et le temps montrent que très souvent les parties vont largement au-delà de ce qu'ils avaient envisagé. Nous sommes certains que ce sera le cas entre la SFCTCV et l'association MARFANS.

WWW.SFCTCV.ORG - 01 53 62 91 19

ATELIERS DE SEPTEMBRE 2021

Six ateliers se sont déroulés. Françoise et Jean-Michel ont tenu le rôle des patients lors d'une consultation pré-opératoire (ce que chacun a déjà vécu plusieurs fois).

Les jeunes internes ont pu ainsi piloter un tel entretien, pour la première fois. Nul doute que ces premières armes, sans répercussions psychologiques ni pour eux ni pour le patient, leur auront été profitables.

PATIENT PARTENAIRE

En France, l'engagement des patients dans le système de santé constitue un enjeu majeur de santé depuis la loi HPST de juillet 2009, inscrivant l'éducation thérapeutique du patient (ETP) dans le Code de Santé Publique.

L'approche patient partenaire :

- Est devenue une recommandation HAS (Haute Autorité de la Santé) depuis 2020.
- Figure dans le plan Santé de 2022.

L'approche patient partenaire, en plein essor aujourd'hui dans de nombreux pays, consiste à articuler les savoirs scientifiques des soignants et les savoirs expérientiels des patients pour améliorer toutes les composantes du soin (information, préparation, communication, relation, procédures, ...).

Selon l'HAS, le terme «*patient partenaire*» est un terme assez général pour désigner des personnes qui collaborent de manière régulière avec les équipes de soins dans le but, soit d'améliorer la qualité et la sécurité des soins et des organisations, soit de réaliser des enseignements ou encore de prendre part à des travaux de recherche.

Les patients partenaires suivent une formation spécifique de 40 heures. Pour le moment, l'association a deux patients partenaires, Françoise Steinbach et Jean-Michel ADDA.

Source : filière FAVAMULTI

C.R.E.A.T.I.F. LA CLINIQUE DES ANTICOAGULANTS

Le CREATIF (Centre de Références et d'Education des Anti Thrombotiques d'Ile de France) est une association à but non lucratif qui bénéficie depuis 2008 du soutien financier de l'ARS et de l'APHP.

Elle assure le suivi des patients de France dans la gestion de leur traitement antithrombotique et en particulier anticoagulant par AVK (anti-vitamine K). Ce centre, hébergé au sein du service de cardiologie de l'hôpital Lariboisière à Paris (www.creatif-cac.fr), est l'une des plus grosses structures de télémédecine en France. Sa première vocation est d'assurer la télésurveillance des patients à domicile.

Ces médicaments anticoagulants qui fluidifient le sang sont prescrits, entre autres, pour les porteurs de valves mécaniques. Ils nécessitent une surveillance très rigoureuse. Sous-dosés, ils sont inefficaces. Sur-dosés, ils exposent à un risque hémorragique et peuvent être responsables de graves accidents.

L'alimentation, la prise de médicaments, le stress, une vie irrégulière peuvent avoir un impact sur l'efficacité du traitement. Une alimentation excessive en vitamines K va diminuer l'efficacité du traitement. Certains médicaments vont interagir avec le traitement et, au contraire en exacerber l'efficacité.

Le Créatif s'est donné pour mission d'accompagner les patients dans la gestion de leur traitement, de les guider pour les rendre acteurs de leur santé et d'orienter les professionnels de santé, en leur apportant une aide à la décision dans les situations complexes.

Chaque jour, deux médecins et une infirmière gèrent le suivi médical de plus de cent patients et assurent une permanence téléphonique 5 jours sur 7, de 9h à 18h (01 49 95 80 78 / 01 49 95 63 94). Tous les mails reçus dans les horaires d'ouverture sont lus dans l'heure (creatif.lrb@aphp.fr). Une ligne directe d'urgence est réservée aux complications 7 jours sur 7 et 24h sur 24 (01 42 81 12 13) pour les saignements, problème de gestion du traitement etc.

Le protocole AMESTHYSTE encadre spécifiquement les personnes anti-coagulées qui vont subir une opération chirurgicale. Elles sont à haut risque hémorragique si le traitement n'est pas correctement managé.

Enfin, le centre Créatif assure des formations «*Automesure : l'INR au bout du doigt*», pour les patients porteurs de valves cardiaques mécaniques. Ces formations à l'automesure avec le Coaguchek INRange des laboratoires Roche durent environ 3h30. Elles se déroulent en deux parties : une partie théorique de formation aux AVK suivie d'une formation pratique à l'utilisation du Coaguchek INRange. Ce dispositif d'automesure de l'INR est remboursé depuis 2008 pour les jeunes patients jusqu'à 18 ans sous traitement anticoagulants au long cours, et depuis le 28 juillet 2017 chez les patients adultes porteurs de valves mécaniques exclusivement et qui ont suivi la formation.

C'EST MON ARBRE

de **Olivier Tallec** - Edition Pastel – L'école des loisirs

C'est Mon arbre est un album destiné aux enfants.
Il explore ces adjectifs possessifs Mon – Ma – Mes – Son – Ses au travers du personnage d'un petit écureuil roux qui revendique la propriété de son arbre, de ses pommes de pin jusqu'à l'absurde.

Après avoir déclaré aux fils des pages les raisons pour lesquelles cet arbre est Son arbre, il décide de l'entourer de clôture pour le protéger des autres.
Mais quelle clôture sera assez solide pour empêcher les autres habitants de la forêt de s'approprier de Son arbre ?
Après plusieurs essais, il envisage de construire un immense mur pour prévenir de toute intrusion.

Le problème des murs, c'est que l'on a toujours envie de voir derrière ce qui est peut-mieux que son chez soi et qu'il vous isole des autres.

Un livre pour comprendre que dresser des murs entre les humains n'est pas la clef du bonheur.

Un grand merci à Annaelle pour le choix de ce livre et bonne année scolaire à tous les enfants

LE GOÛT DU VRAI

de **Etienne Klein** - Edition Gallimard – collection Tracts

La science peut elle être un récit comme un autres ? Peut-elle être soumise aux nouvelles lois dictées par les réseaux sociaux ? Est-ce l'opinion publique qui déclare sa véracité ? Autant de questions que se pose Étienne Klein, physicien et philosophe des sciences.

La philosophie des Lumières défendait l'idée que la souveraineté d'un peuple libre se heurte à une limite, celle de la vérité, sur laquelle elle ne saurait avoir de prise : les « *vérités scientifiques* », en particulier, ne relèvent pas d'un vote.

La crise sanitaire a toutefois montré avec éclat que nous n'avons guère retenu la leçon, révélant l'ambivalence de notre rapport à la science et le peu de crédit que nous accordons à la rationalité qu'il lui revient d'établir.

Lorsque, d'un côté, l'inculture prend le pouvoir, que, de l'autre, l'argument d'autorité écrase tout sur son passage, lorsque la crédibilité de la recherche ploie sous la force de l'événement et de l'opinion, comment garder le goût du vrai - celui de découvrir, d'apprendre, de comprendre ?

Quand prendrons-nous enfin sereinement acte de nos connaissances, ne serait-ce que pour mieux vivre dans cette nature dont rien d'absolu ne nous sépare ?

Sylvianne (31)

LA PAGE DES ENFANTS

LE CŒUR

Comment dit-on le mot « ***cœur*** » dans les pays européens suivants ? En t'aidant des drapeaux, associe chaque pays au mot qui lui correspond.

Allemagne	•	•	Hart
Suède	•	•	Srdce
Belgique	•	•	Herzt
Slovaquie	•	•	Hyerte
Royaume-Uni	•	•	Hjàrta
Danemark	•	•	Háerz
Espagne	•	•	Heart
Luxembourg	•	•	Corazón

1 = C, 2 = E, 3 = A, 4 = B, 5 = G, 6 = D, 7 = H, 8 = F

1=C,2=A,3=E,4=H,5=F,6=D,7=B,6=D,7=B,8=G

EXPRESSIONS MÊLÉES

Trouve la signification de chaque expression et écris la bonne lettre dans chaque case :

A) être sûr d'une information

B) Supporter des choses pénibles ou difficiles

C) Profiter pleinement de quelque chose

D) Si vous le désirez

E) Être triste ou malheureux

F) Avec joie, volontiers

G) Être bon, généreux

H) Donner de l'importance à quelque chose

1) S'en donner à cœur joie .....

2) En avoir le cœur net .....

3) Avoir le cœur gros .....

4) Prendre à cœur .....

5) De gaieté de cœur .....

6) Si le cœur vous en dit .....

7) Avoir le cœur bien accroché .....

8) Avoir un cœur d'or .....

SOUTENIR MARFANS !

Je souhaite :

◌ **Devenir membre de l'association Marfans** et verser la cotisation annuelle de 29€

◌ **Renouveler mon adhésion** et verser la cotisation annuelle de 29€

Et/ou

◌ **Faire un don*** de _____ €

Je règle :

◌ **Par chèque. Merci de libeller votre chèque à l'ordre de MARFANS et de l'adresser à :**
Catherine Couturier
10, av. Anatole France - bât 10
93600 Aulnay-sous-bois.

◌ **Par carte bancaire en vous rendant sur www.assomarfans.fr**
(section « *Soutenir l'association* »)

* Un reçu fiscal vous sera adressé pour vous permettre de déduire la somme versée de vos impôts dans les limites légales. Si vous réglez via notre site, vous pourrez imprimer vous-même le reçu.

Mes coordonnées :

Nom : _____

Prénom : _____

Adresse : _____

Ville : _____

Code postal : _____ Pays : _____

Téléphone : _____

E-mail : _____

Pour nous permettre de mieux vous aider, et si vous en êtes d'accord, merci de répondre aux questions suivantes :

Nombre de personnes atteintes au foyer : _____
Dans quel Centre êtes-vous suivi(s) ? : _____

Voulez-vous recevoir votre reçu fiscal : ◌ par courrier ? ◌ par email ?

Voulez-vous recevoir le bulletin : ◌ par courrier ? ◌ par email ?

Si vous déménagez, n'oubliez pas de nous signaler votre nouvelle adresse car de nombreux courriers nous reviennent NPAI (« *N'habite pas à l'adresse indiquée* »).

En cas de changement d'adresse email, merci de nous en informer également en nous adressant un mail à :
contact@assomarfans.fr

Conformément à l'article 27 de la loi informatique et libertés, vous disposez d'un droit d'accès et de rectification des données vous concernant.

Association MARFANS - 10, avenue Anatole France - 93600 Aulnay-sous-Bois
Siège social : 77200 Torcy - Tél. : 01 39 12 14 49
contact@assomarfans.fr - www.assomarfans.fr

Membre de Marfan World - Membre co-fondateur de l'Alliance Maladies Rares

LES CONSULTATIONS EN FRANCE

ÎLE-DE-FRANCE

Centre national de référence labellisé pour le syndrome de Marfan et apparentés.

Hôpital Bichat
Pr Guillaume Jondeau
Tél. : 01 40 25 68 11

CONSULTATIONS RÉGIONALES

BORDEAUX - C.H.U. Groupe Hospitalier Pellegrin
Dr. Sophie Naudion - Tél. : 05 56 79 59 52

CAEN - C.H.U de la côte de Nacre
Dr. Damien Lanéelle - Tél. : 02 31 06 53 27

DIJON - C.H.U. Hôpital d'Enfants-Pédiatrie 1
Pr. Laurence Olivier-Faivre - Tél. : 03 80 29 53 13

LA RÉUNION, SAINT PAUL - C.H.U. Réunion
Dr. Marie-Line Jacquemont - Tél : 02 62 35 91 49

LILLE - C.H.R. Lille
Dr. Pascal Delsart - Tél : 03 20 44 43 65

LYON - C.H.U. Hôpital Louis Pradel
Dr. Sophie Dupuis-Girod - Tél. : 04 27 85 65 25

MARSEILLE - C.H.U. Hôpital de la Timone
Dr. Laurence Bal - Tél. : 04 91 38 80 92

NANTES - C.H.U. de Nantes
Dr. Laurianne Le Gloan - Dr Bertrand Isidor
Cardiologie : 02 40 16 53 - Génétique : 02 40 08 32 45

NANCY - C.H.U. Hôpital d'Enfants de Brabois
Pr. Stéphane Zuily - Tél. : 03 83 15 36 14

RENNES - C.H.U. Hôpital Sud
Pr. Sylvie Odent - Tél. : 02 99 26 67 44

STRASBOURG - C.H.U Nouvel hôpital civil,
Pr. Dominique Stephan - Tél. : 03 69 55 06 36 ou 05 83

TOULOUSE - C.H.U. Hôpital des Enfants
Dr. Yves Dulac et Dr Thomas Edouard
Tél. : 05 34 55 85 49