

Fiche sommaire du Syndrome de Marfan

- Description en 1896
- Maladie génétique rare 1/5000 naissances
- Autosomique dominant (75% familial)
- Mutation du gène de la fibrilline, affecte les tissus conjonctifs

Atteinte multi-systémique



Atteinte squelettique

- grande taille avec morphotype longiligne
- pectus, scoliose, ostéopénie



Atteinte oculaire

- Myopie
- luxation du cristallin



Atteinte cardiovasculaire

- prolapsus de la valve mitrale
- dilatation de l'aorte ascendante (et dissection aortique)

Pénétrance élevée mais phénotype variable évoluant avec l'âge