

# LA CONSULTATION DU CRMR SYNDROME DE MARFAN DU CHU DE TOULOUSE

**Nous avons commencé à solliciter les médecins en 2006 pour vous présenter les consultations régionales et en avons fait le tour en terminant par la consultation de Caen dans notre dernier bulletin. Depuis 2006, ces consultations ont bien changé. Dans cet article, les médecins de Toulouse nous expliquent l'évolution de leur consultation, qui existe depuis plus de 15 ans, son mode actuel de fonctionnement ainsi que les recherches qui y sont menées.**

## QUELS SONT LES CHANGEMENTS LES PLUS IMPORTANTS SUR LE PLAN MÉDICAL ET ORGANISATIONNEL ?

Le centre toulousain est labélisé centre de référence constitutif depuis 2017, coordonné par les Drs Yves Dulac et Thomas Edouard. Il prend en charge les patients enfants et adultes avec syndrome de Marfan ou syndromes apparentés, formes familiales d'anévrismes et de dissections aortiques syndromiques ou non syndromiques.

Les **consultations multidisciplinaires** des adultes comme des enfants et donc des familles sont toutes organisées au CHU de Toulouse, à l'hôpital des Enfants sur le site hospitalier de Purpan, **tous les lundis en hospitalisation de jour** avec l'équipe détaillée plus loin. Tous les patients sont référencés dans les bases de données nationales et dans BAMARA (Banque Nationale de Données Maladies Rares) par Mme Carole Cornelio, attachée de recherche clinique. Un certain nombre de patients participent aux études de recherche clinique du centre (réhabilitation à l'effort, qualité de vie, éducation thérapeutique) avec l'aide d'une cheffe de projet Mme Fernanda Bajanca. Le centre organise tous les trois mois une réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP) Marfan Occitanie avec le CHU de Nîmes, où la plupart des analyses génétiques des patients vus dans le centre sont réalisées et le CHU de Montpellier. Un projet d'organisation de l'éducation thérapeutique (ETP) Grand Sud, en partie virtuelle a été proposé avec le centre de référence constitutif de Marseille (Dr Laurence Bal).

## COMMENT SE DÉROULE UNE CONSULTATION ?

Pour les nouveaux patients, les rendez-vous sont pris en téléphonant au secrétariat du centre (**05 34 55 85 97**) ou en envoyant un courriel à [dulac.sec@chu-toulouse.fr](mailto:dulac.sec@chu-toulouse.fr).

Dans le centre, les enfants sont vus le lundi matin par le Dr Thomas Edouard, pédiatre spécialiste de la croissance et des syndromes concernés. Les adultes sont vus sur place par l'équipe de génétique : Dr Bertrand Chesneau et Mme Maud Langeois, conseillère en génétique. En suivant, la consultation cardiologique (échocardiographie) des enfants et adultes est faite sur place par le Dr Yves Dulac et son assistant(e). Selon les besoins, les patients peuvent bénéficier le même jour d'une autre consultation sur place (orthopédie: Pr Sales de Gauzy, psychologie : Mme Marlène Ferreira, assistante sociale) ou à proximité sur le site de Purpan (ophtalmologie : Dr Jacmine Pechmeja, rhumatologie). Des prélèvements biologiques, notamment à visée génétique, ainsi que des examens radiologiques (radiographies du rachis et du bassin, ostéodensitométrie) peuvent être réalisés le jour même. Une réunion de type RCP locale hebdomadaire fait la synthèse de la journée.

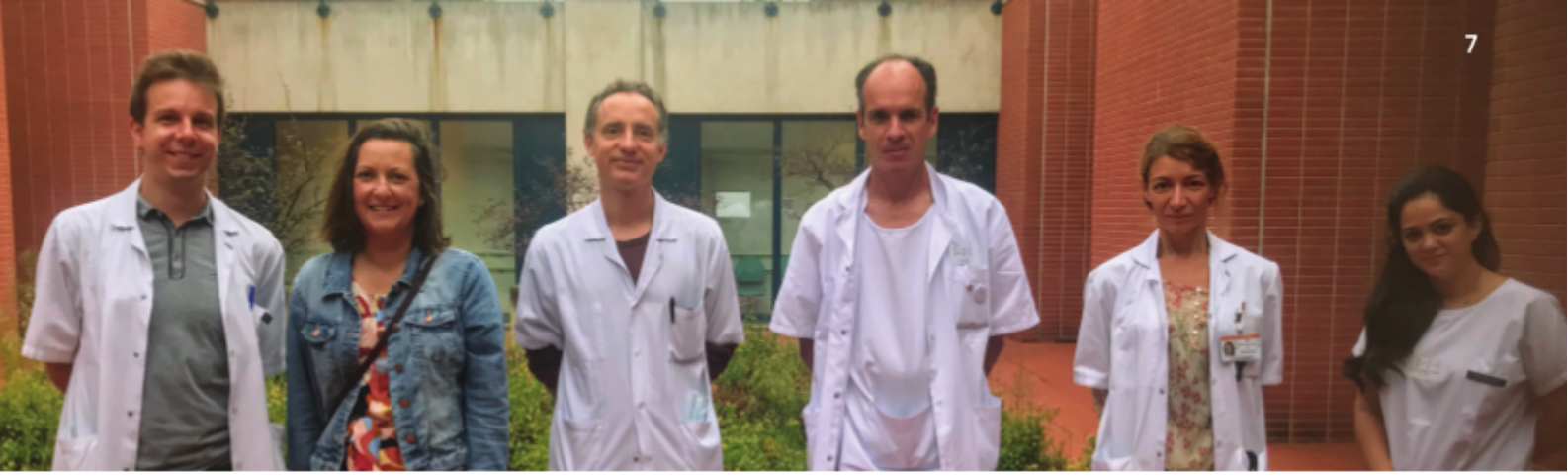
## QUELS TYPES DE RECHERCHE DÉVELOPPEZ-VOUS DANS LE CENTRE ?

**MarfanPower** est un programme de réhabilitation cardiorespiratoire et musculaire à l'effort des enfants et jeunes adultes de 7 à 25 ans présentant un syndrome de Marfan. 23 patients sur 30 attendus ont déjà été inclus dans cette étude qui a reçu un financement de l'association Marfans. Nous faisons l'hypothèse que la mise en place d'un programme d'entraînement personnalisé chez des enfants et adultes jeunes présentant un syndrome de Marfan pourrait améliorer l'endurance physique, la force musculaire et par conséquent la qualité de vie de ces patients. Bien que nous n'ayons pas les résultats finaux de cette étude, la plupart des jeunes qui ont participé à ce programme ont été très satisfaits et ont continué à pratiquer une activité physique régulière à la fin de l'étude.

**MaVie** est une étude évaluant un programme d'éducation thérapeutique du patient (ETP) avec un fort accent sur la prévention mais aussi sur le sport et les activités physiques, promouvant en particulier la réhabilitation cardiorespiratoire et musculaire.

Lors de cette étude, il est prévu de prodiguer aux patients des conseils en s'appuyant sur les recommandations qui conseillent une prescription individualisée du sport.

Le programme abordera également toutes les questions du quotidien (activité professionnelle, prêts bancaires, grossesse, sexualité, études, drogue, alcool, alimentation, permis



de conduire, etc) et donnera le maximum d'informations aux patients. Le contenu du programme sera adapté à chaque tranche d'âge (enfants, 7-10 ans, adolescents, 11-18 ans, adultes, 18+ ans) et des ateliers sont aussi prévus pour l'entourage / les parents. Une attention spéciale sera mise sur la préparation à la transition vers les soins à l'âge adulte. Ce programme qui a reçu plusieurs financements (l'AAP APITHÈM 2019, fondation Groupama, association Marfans) devrait débuter fin 2020.

D'autres études plus fondamentales et pour améliorer la qualité de vie des patients sont en projets.

## QUELS CONSEILS DONNERIEZ-VOUS À NOS LECTEURS?

La labélisation du centre en 2017 a permis d'optimiser l'accueil des patients (file active de plus de 300 patients adultes et enfants) sur un même site. Elle permet de faire participer les patients à des études cliniques bientôt multicentriques dans le but d'améliorer la prise en charge et la qualité de vie des patients. Malgré les contraintes liées à la crise sanitaire, l'activité progresse et les délais de rendez-vous sont parfois de plusieurs mois. L'équipe reste à votre écoute (mails, téléphone) pour répondre à vos questions, attentes en dehors de ces consultations. L'équipe a besoin de votre participation lors des rencontres régionales, nationales, bientôt lors des séances d'éducation thérapeutique, avec des patients experts.

N'hésitez pas à consulter notre site internet hébergé par le site du CHU de Toulouse (informations sur l'organisation du centre et sur la maladie de Marfan)

[www.chu-toulouse.fr/-syndrome-de-marfan-et-maladies-apparentees-](http://www.chu-toulouse.fr/-syndrome-de-marfan-et-maladies-apparentees-)

Ou scannez le QR code avec votre smartphone et allez directement sur le site du CR Marfan.



Légende photo, de gauche à droite : docteur Bertrand Chesneau, généticien - Maud Langeois, conseillère en génétique - docteur Thomas Edouard, pédiatre - docteur Yves Dulac, cardiologue - Fernanda Bajanca, chef de projet - Hind Baghdadi, cardiologue assistante.



## PROJET DE RECHERCHE DU CHU DE TOULOUSE (en préparation)

### Impact de la sophrologie sur l'aptitude aérobie des adolescents et jeunes adultes avec syndrome de Marfan

Dans le syndrome de Marfan, les déformations en particulier thoraciques liées à la croissance excessive des os longs (scoliose, pectus) peuvent entraîner des complications douloureuses et une limitation respiratoire. Des douleurs articulaires peuvent également gêner ces patients dans leurs activités. Enfin, l'apprentissage d'une respiration lente, régulière et profonde permet au cœur d'adopter à son tour un rythme plus régulier (cohérence cardiaque) ce qui peut aider à protéger l'aorte fragilisée chez ces patients, en complément d'un traitement médicamenteux type bêtabloquants. La sophrologie pourrait aider les patients sur ces différents domaines et également permettre une meilleure perception de leur corps. La sophrologie peut donc s'avérer d'autant plus bénéfique chez les adolescents de 13 à 18 ans suivis pour des pathologies chroniques comme le syndrome de Marfan, lesquels souffrent particulièrement d'une mauvaise image corporelle.

Toutefois, pour l'instant aucune donnée scientifique concernant l'efficacité de la sophrologie chez ces patients et plus spécifiquement chez les adolescents et jeunes adultes, n'est disponible. C'est pourquoi, au regard du bénéfice escompté de la sophrologie et de son innocuité chez les adolescents et les jeunes adultes, nous pouvons envisager de mener une étude sans risque sur cette catégorie de patients. Ce projet a donc pour but de mesurer l'impact de la sophrologie sur l'aptitude aérobie des adolescents et jeunes adultes avec syndrome de Marfan. Pour atteindre le plus de personnes concernées et en raison de la crise sanitaire, les séances de sophrologie seraient individuelles et en visioconférence. La démonstration de son efficacité permettra d'étendre cette technique à d'autres patients souffrant de maladies rares.

**Docteur Dulac**