

Critères diagnostiques

Adapté des critères de Gand (1996)

Si un parent au 1^{er} degré du sujet examiné est atteint, on doit exiger pour porter le diagnostic :

- l'atteinte de deux systèmes avec un signe majeur.

En l'absence de critère génétique, il faut :

- une atteinte de 3 systèmes dont au moins 2 avec des signes majeurs

(Les signes majeurs sont en **gras** ; pour parler de l'atteinte d'un système, il faut qu'un nombre minimal de signes soit présent)

1. **Squelettiques** (au moins 4 signes en **gras** pour une atteinte majeure squelettique ou 2 signes en **gras** ou 4 signes en maigre pour une atteinte mineure)

- **Pectus carinatum ou excavatum nécessitant la chirurgie**
- **Rapport segment supérieur sur segment inférieur bas ou envergure sur taille > 1,05**
- **Signe du poignet ou du pouce**
- **Scoliose > 20° ou spondylolisthésis**
- **Extension maximale des coudes < 170°**
- **Pied plat**
- **Protrusion acétabulaire**
- *Pectus excavatum* modéré
- Hyperlaxité ligamentaire
- Palais ogival avec chevauchement des dents
- Faciès

2. **Oculaires** (1 signe en **gras** pour une atteinte majeure, 2 signes en maigre pour une atteinte mineure)

- **Ectopie cristalline**
- Cornée plate
- Globe oculaire allongé
- Iris hypoplasique ou hypoplasie du muscle ciliaire

3. **Cardio-vasculaires** (au moins 1 signe pour une atteinte cardiaque : atteinte majeure si 1 signe en **gras**, sinon atteinte mineure)

- **Dilatation de l'aorte ascendante intéressant les sinus de Valsalva**
- **Dissection aortique**
- Insuffisance aortique
- Prolapsus valvulaire mitral avec ou sans fuite
- Dilatation de l'artère pulmonaire avant l'âge de 40 ans
- Calcifications de l'anneau mitral avant l'âge de 40 ans
- Anévrisme ou dissection de l'aorte abdominale avant l'âge de 50 ans

4. **Pulmonaires** (au moins 1 signe mineur pour une atteinte pulmonaire)

- Pneumothorax spontané
- Bulle apicale

5. **Cutanés** (au moins 1 signe mineur pour une atteinte cutanée)

- Vergetures (à l'exclusion de : grossesse, perte de poids)
- Hernies récidivantes ou chirurgicales

6. **Dure-mère** (au moins 1 signe pour une atteinte : atteinte majeure si 1 signe en **gras**, sinon atteinte mineure)

- **Ectasie de la dure-mère lombo-sacrée**
- Méningocèle et/ou élargissement du fourreau dural
- Kystes radiculaires étagés
- Amincissement des pédicules
- *Scalloping*
- Disparition de la graisse périradiculaire

7. **Génétique** (1 signe majeur si 1 des critères présent)

- Un parent direct ayant les critères diagnostiques
- Mutation de FBN 1 déjà connue pour provoquer un syndrome de Marfan ou mutation TGF-bêta R1 ou R2
- Présence d'un marqueur génétique, proche du gène de la fibrilline de type I, se transmettant avec la maladie dans la famille

Référence :

Syndromes de Marfan et apparentés. PNDS (2008)