



**MARFAN SYNDROME AND AORTIC DISSECTION IN BAMAKO: A
CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW.
SYNDROME DE MARFAN ET DISSECTION AORTIQUE A
BAMAKO: A PROPOS D'UN CAS ET REVUE DE LA LITTERATURE.**

**DAKOUO MR^{1*}, SAMAKE S², CAMARA H³, SOGODOGO A⁴, TRAORE A⁵, DAO A⁶, BA
HO⁷, SIDIBE N⁸, MENTA I⁹**

^{*1,3,4,5,6,7,8,9} *CHU GT, Cardiologie, CHU Gabriel Touré,*

² *Centre de Santé de Référence de la Commune VI (CSRef CVI) de Bamako*

***Corresponding Author : DAKOUO MR**

RESUME.

Les dissections aortiques aiguës représentent 85 à 95% des syndromes aortiques aiguës. Il s'agit d'une pathologie potentiellement fatale de la paroi de l'aorte due à la survenue spontanée d'une lésion intimale entraînant une issue de sang de la lumière artérielle vers la media ce qui provoque la formation d'un faux chenal circulant. Nous décrivons une dissection de l'aorte ascendante chez un jeune homme de 30 ans porteur d'un syndrome de Marfan. Elle s'était compliquée d'une insuffisance aortique sévère avec PHT à 121 ms et d'une insuffisance rénale sévère avec un DFG à 10 mL/min/m². Une CMD avec FEVG 34%, un syndrome infectieux et une perturbation du bilan hépatique avec un trouble sévère de la crase sanguine ont été détectés. Le patient n'a bénéficié que d'une prise en charge médicale et est décédé dans un tableau d'insuffisance cardiaque globale.

Mots clés : *syndrome de Marfan, dissection aortique, Bamako*

ABSTRACT.

Acute aortic dissections account for 85 to 95% of acute aortic syndromes. This is a potentially fatal pathology of the aortic wall due to the spontaneous occurrence of an intimal lesion causing blood to escape from the arterial lumen to the media, leading to the formation of a false circulatory channel. We describe a dissection of the ascending aorta in a 30-year-old man with Marfan syndrome. It was complicated by severe aortic insufficiency with a PHT at 121 ms and severe renal failure with a GFR of 10 mL/min/m². A CMD with LVEF 34%, an infectious syndrome, and abnormal liver function tests with severe blood clots were detected. The patient received only medical care and died of congestive heart failure.

Keywords: *Marfan syndrome, aortic dissection, Bamako*

DOI:-10.5281/zenodo.15515863

Manuscript ID # 288

INTRODUCTION

La dissection aortique est une rupture de la media de l'aorte avec pénétration de sang en son sein et le long de la paroi aortique, entraînant une séparation de ses couches. Une lésion de l'intima y est associée dans la majorité des cas [1]. C'est une pathologie rare avec une incidence de 5 à 30 cas par million d'habitants par an [2]. Elle s'observe plus fréquemment chez les hommes et l'âge moyen de survenu est de 63 ans [3]. C'est une urgence chirurgicale et le diagnostic doit être rapide car le taux de mortalité est de 1 à 2% par heure pendant les vingt-quatre premières heures suivant l'apparition des symptômes [4]. Le diagnostic est difficile et le pronostic très péjorative si la prise en charge n'est pas rapide.

La prise en charge diffère selon le type et le siège de la dissection; deux classifications usuelles sont celles de De Bakey et de Stanford:

➤ Classification de De Bakey

Elle définit 3 types selon la porte d'entrée et selon l'extension de la dissection.

Type I : Dissection intéressant toute l'aorte

Type II : Dissection limitée à l'aorte ascendante dont la porte d'entrée se situe dans l'aorte thoracique ascendante.

Type III : Dissection intéressant l'aorte thoracique descendante au-delà de l'artère sous Clavière gauche.

III a : Dissection limitée à l'aorte sus-diaphragmatique

III b : Dissection intéressant l'aorte thoraco-abdominale. La classification

➤ Classification de Stanford

Cette classification ne prend pas en compte la porte d'entrée.

Type A : Dissection intéressant l'aorte ascendante.

Type B : Dissection n'intéressant pas l'aorte ascendante.

Le type A de Stanford et les type I et II de De Bakey sont chirurgicales.

Le but du travail était d'exposer à partir d'un cas clinique et d'une revue de la littérature les complications pouvant accompagner la dissection de l'aorte ascendante s'il n'y a pas une prise en charge médico-chirurgicale urgente.

PATIENT ET OBSERVATION

Le début de la symptomatologie remonterait à 6 mois environ marquée par l'installation progressive d'une dyspnée d'effort stade II évoluant au stade III de la NYHA associée à une toux productive ramenant des crachats blanchâtres, non fétides, ni striés de sang motivant une consultation dans une clinique de sa localité ou un traitement non spécifié fut instauré avec une nette amélioration. Devant la reprise des symptômes suscités il ya moins de deux jours et l'adjonction brutale d'une douleur médio-thoracique d'installation brutale, intense en coup de poignard, angoissante, irradiant dans le dos et les épaules motivant une nouvelle consultation à la dite clinique ou après la réalisation d'une échocardiographie objectivant une dissection aortique sur cardiomyopathie dilatée nous à été adressé pour prise en charge.

EXAMEN PHYSIQUE : TA : 114/38 mm Hg T : 36 oc, SaO₂ :95%, FC : 115cyl/min.

Examen cardiaque : Choc de pointe visible et palpable au 5^{ème} espace intercostale gauche, les BDC audibles réguliers avec un souffle systolique au foyer mitral d'intensité 3/6 irradiant vers l'aisselle gauche et un souffle diastolique au foyer aortique d'intensité 4/6 irradiant vers les carotides et le bord gauche du sternum avec frémissement.

Examen vasculaire :

-**artères :** hyperpulsatilité artérielle, pouls périphériques et centraux sont perçus et asymétriques

-**veines :** turgescence jugulaire spontanée, un reflux hépato-jugulaire.

Examen pleuro-pulmonaire : pectus excavatoire à l'inspiration, les vibrations vocales sont bien transmises et le murmure vésiculaire est perçu avec des râles crépitants aux bases pulmonaires.

Examen abdominal : une hépatomégalie, un reflux hépato-jugulaire, de discret œdème des membres inférieurs.

Examen neurologique : sans particularité

Ailleurs, on retrouve un patient de grande taille avec un morphotype longiligne, avec des doigts longs et fins, hyperlaxité articulaire, pieds plats avec des genoux fléchis vers l'arrière revalateur d'un syndrome Marfan..

Au total il s'agit un jeune homme de 30 ans, référé pour dissection aortique chez qui l'examen clinique retrouve :

-un syndrome douloureux thoracique

-un syndrome d'insuffisance cardiaque globale

-un souffle systolique d'insuffisance mitrale d'intensité 3/6

-un souffle diastolique d'insuffisance aortique d'intensité 4/6

LES EXAMENS COMPLEMENTAIRES :

Echocardiographie doppler :

A l'échocardiographie trans-thoracique para sternale petit axe au niveau de l'aorte :on perçois une dilatation de l'aorte, la dissection aortique avec la présence du vrai et du faux chenal séparé par le flap intimal (**figure 1**).



Figure 1 : Coupe para sternale petit axe au niveau de l'aorte objectivant le vrai chenal du faux chenal séparé par un flap intimal et la dilatation de l'aorte.

En coupe apicale 5 cavités sur l'aorte objectivant une insuffisance aortique sévère avec un temps de demi pression (PHT) du flux d'insuffisance aortique à 121 ms traduisant une fuite sévère (**figure 2**).

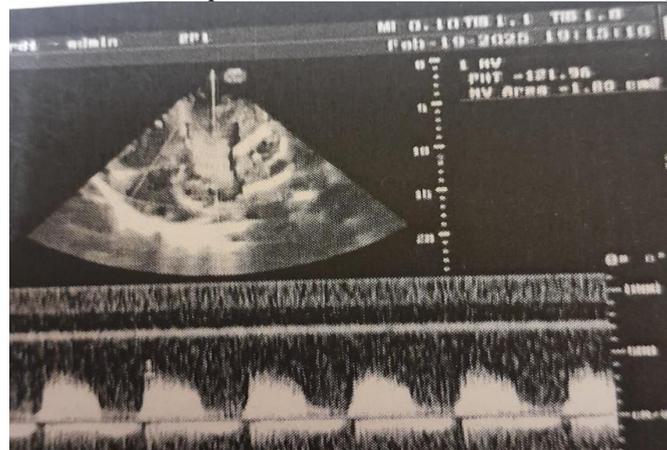


Figure 2 : Coupe apicale 5 cavités objectivant une insuffisance aortique sévère

En coupe para sternale grand axe sur le ventricule gauche ,on retrouve une cardiomyopathie dilatée(CMD) avec une fraction d'éjection du ventricule gauche réduite à 34% (**figure 3**).

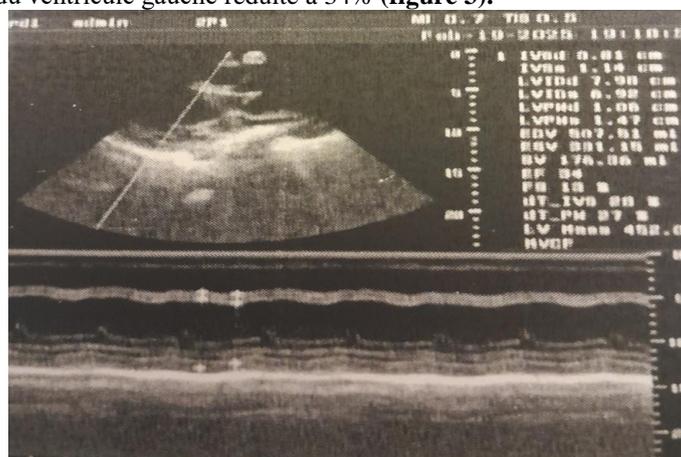


Figure 3 : coupe para sternale grand axe objectivant une CMD avec FEVG réduite à 34%.

L'angio scanner trans thoracique retrouve une dilatation de l'aorte ascendante avec dissection, la présence d'un flap intimal (**figure 4**).

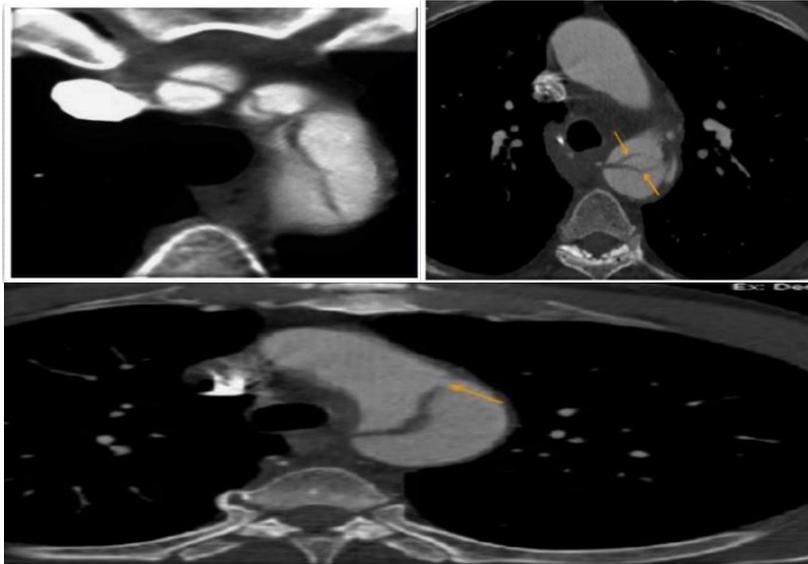


Figure 4 : Angio-Scanner thoracique objectivant une dissection de l'aorte ascendante.

-ECG : Rythme sinusal, régulier, tachycarde à 115cycle/min, hypertrophie ventriculaire et auriculaire gauche avec un trouble secondaire de la repolarisation en inféro-latéral bas.

A la biologie : **TP :**16,6%, **INR :**3,3 ,**TCA :** 30,2 sec ,une thrombopénie avec plaquettes à 79000/mm³, on retrouvait un taux d'**Hb** (13,3g/d) un **VGM** 88,9fl , un **TCMH** 32,2pg , une hypercréatinémie à 574 umol/L avec un **DFG** à 10mL/mn/1,73m²,une hyperleucocytose(11430/mm³) à polynucléaires neutrophiles à 9624/mm³ ,une hyponatrémie à 125mmol/L, une hypocalcémie à 1,7 mmol/L et une hyperphosphoremie à 2,7 mmol/L, le bilan thyroïdien sans particularité, et les **ASLO** étaient négatifs. Glycémie à jeun normal à 6 mmol/L. Les **ASAT/GOT** (1834 UI/L) et **ALAT/GPT** (2607UI/L) sont très augmentés, **troponine** positive à 0,223ng/mL, **urée sanguine élevée** à 35,6 mmol/L. **La sérologie HIV** était négative

Au total, il s'agissait d'un patient de 30 ans sans antécédent médico-chirurgical, au morphotype d'un syndrome de Marfan, adressé pour dissection de l'aorte ascendante chez qui les examens ont conclu à :

- un syndrome de Marfan
- une cardiomyopathie dilatée avec une fonction systolique du ventricule gauche réduite à 34%, une dissection de l'aorte ascendante et une insuffisance aortique sévère avec un PHT à 121 ms.
- une insuffisance rénale au stade terminale avec un DFG à 10ml/mn/m²
- un trouble de l'hémostase et une augmentation des transaminases
- un syndrome infectieux.

DISCUSSION.

Nous rapportons le cas d'une dissection de l'aorte ascendante chez un jeune homme de 30 ans atteint du syndrome de Marfan compliquée d'une insuffisance aortique sévère et d'une insuffisance rénale terminale sur un fond de cardiomyopathie dilatée avec une FEVG réduite à 34%. Le syndrome de Marfan est une maladie autosomique dominante systémique du tissu élastique. Sur le plan génétique, il s'agit d'une mutation du gène **FBN1** (chromosome15), codant pour la fibrilline-1, composant majeur des fibres élastiques de la matrice extracellulaire [5]. Le diagnostic est établi à partir des critères de Ghent [6]. Chez environ un tiers des patients, une mutation de novo est à l'origine de la maladie [7]. La prévalence du syndrome de Marfan varie entre 1.5 et 17.2/100 000 individus. Le phénotype de cette pathologie est principalement caractérisé par des manifestations cardiovasculaires, oculaires et squelettiques. Le taux de dilatation aortique est de 35% à l'âge de 5 ans et 68 à 80% à l'âge de 19 ans. Le syndrome de Marfan est retrouvé dans environ 5% des cohortes de dissections aortiques [8]. La dissection aortique est un processus complexe associé à une grande variété de manifestations cliniques. La prise en charge des dissections aortiques aiguës de type A est chirurgicale [7]. L'objectif premier est de prévenir le décès du patient par rupture de l'aorte ascendante et tamponnade péricardique. Les autres objectifs sont la résection de la porte d'entrée primaire, de corriger ou prévenir un éventuel syndrome de malperfusion ou une éventuelle fuite aortique, et si possible de prévenir les complications tardives pouvant survenir sur l'aorte proximale et sur l'aorte thoracique descendante ainsi que l'aorte abdominale [9]. Les dissections aortiques aiguës représentent 85 à 95% des syndromes aortiques aigus [8-10]. La dissection aortique aiguë et l'hématome intra mural partagent des caractéristiques cliniques et des complications identiques mais

possèdent des mécanismes physiopathologiques distincts. L'hématome intra mural survient lors de la rupture de la vasa vasorum, entraînant un saignement dans la paroi aortique et plus précisément dans la media [11]. L'hématome intra mural peut ainsi évoluer en dissection aortique aigue si une rupture de l'intima survient. Cette rupture est appelée porte d'entrée. L'hématome intra mural peut dans ce cas représenter le point de départ de la dissection aortique. La présence d'une porte d'entrée est un signe pathognomonique du diagnostic de dissection aortique aigue, qui survient de manière spontanée dans la majorité des cas. Cette porte d'entrée entraîne une issue de sang de la lumière aortique vers la media ce qui provoque la formation d'un faux chenal circulant [11]. Les dissections aortiques de type A selon la classification de Stamford [12] impliquent des lésions de l'aorte ascendante. Elles correspondent aux types I et II de la classification De Baakey [13]. Lorsque que le diagnostic de dissection aortique aigue est évoqué, une tomographie par densitométrie ou une Imagerie par Résonance Magnétique doivent être réalisées sans délai afin de confirmer le diagnostic [8-11-14]. En l'absence d'instabilité hémodynamique, la réalisation d'un angioscanner avec gating cardiaque permet d'obtenir une cartographie précise des potentielles lésions coronariennes [15]. La réalisation d'une [10] échocardiographie transoesophagienne à visée diagnostique peut également être réalisée afin de ne pas retarder la prise en charge mais son rôle reste limité dans ce domaine. Elle est plus fréquemment utilisée afin d'attester de la fonction ventriculaire gauche ainsi que de l'existence ou non d'une fuite valvulaire aortique [15-16]. Ces examens permettent de mettre en évidence le vrai et le faux chenal ainsi que la porte d'entrée [17-18]. La prise en charge des dissections aortiques aiguës de type A est chirurgicale [19].

Le syndrome de malperfusion caractérisé l'ischémie d'un organe au cours d'une dissection aortique serait à l'origine de l'insuffisance rénale aigue avec DFG à 10 mL/min/m². Les organes concernés sont le cœur, le cerveau, la moelle épinière, le tube digestif, les reins et les membres inférieurs [20]. Selon Bonser et al, 16 à 33% des patients victimes de dissection aortique présentent un syndrome de malperfusion associé, augmentant la mortalité [9]. On distingue deux mécanismes de malperfusion : statique et dynamique.

Le caractère statique est décrit par analogie aux lésions classiques athéromateuses réduisant le calibre artériel, elles sont liées soit à une extension de la dissection soit un arrachement ostial d'une branche artérielle périphérique. La lésion dynamique est décrite comme résultant d'une compression de la vraie lumière artérielle par la fausse lumière suite à une hyperpression dans cette lumière [20].

Dans notre cas, vu le déficit du plateau technique, la chirurgie n'a pas été effectuée, une prise en charge médicale de la dissection aortique faite de beta bloquant et un traitement classique de sa CMD a été instaurée. Les troubles de la crase sanguine faite d'une grande perturbation des transaminases à compliqué probablement le saignement. L'insuffisance aortique sévère n'a pas pu être gérée. Finalement le patient est décédé dans un tableau d'insuffisance cardiaque globale, avec trouble sévère de l'hémostase et un syndrome probablement infectieux fait d'hyperleucocytose à polynucléaires neutrophiles sur fond d'insuffisance rénale terminale.

CONCLUSION : La dissection aortique de type A de Stanford est une urgence médico-chirurgicale dont l'évolution spontanée est dans la majorité des cas fatale. Son pronostic est amélioré si un diagnostic précoce est établi suivi d'une prise en charge médico-chirurgicale rapide et adéquate.

REFERENCES.

1. American College of Cardiology (ACA) guidelines 2010.
2. Kumar, A. Aortic Dissection. *Critical Care Secrets*, 2013, 3140, 204-211.
3. Hagan, P.G., Nienaber, C.A., Isselbacher, E.M., Bruckman, D., Karavite, D.J. et al. The International Registry of Acute Aortic Dissection (IRAD): new insights into an old disease. *JAMA*, 2000, 283 (7), 897-903.
4. Erbel, R., Alfonso, F., Boileau, C., Dirsch, O., Eber, B. et al. Task Force on Aortic Dissection, European Society of Cardiology. Diagnosis and management of aortic dissection. *Eur Heart J*, 2001, 22 (18), 1642-1681
5. Ramsey S. Elsayed, MD, Robbin G. Cohen, MD, MMM, Fernando Fleischman, MD, Michael E. Bowdish, MD. Acute Type A Aortic dissection. *Cardiol Clin* 2017 ; <http://dx.doi.org/10.1016/j.ccl.2017.03.004>
6. Hachulla A-L, Ronot M, Noble S, et al. ECG-triggered high-pitch CT for simultaneous assessment of the aorta and coronary arteries. *J Cardiovasc Comput Tomogr* 2016;10(5):4077
7. Cohen RG, Hackmann AE, Fleischman F, et al. Type A Aortic Dissection: How I Teach It. *Ann Thorac Surg* 2017;103(1):14-7.
8. Harris KM, Braverman AC, Eagle KA et al. Acute aortic intramural hematoma. *Circulation*. 2012;126(11 suppl 1):S91-S96.
9. Bonser RS, Ranasinghe AM, Loubani M, Evans JD, Thalji NMA, Bachet JE et al. Evidence, Lack of Evidence, Controversy, and Debate in the Provision and Performance of the Surgery of Acute Type A Aortic Dissection. *J Am Coll Cardiol* 2011;58:2455-74
10. Harris KM, Braverman AC, Eagle KA et al. Acute aortic intramural hematoma. *Circulation*. 2012;126(11 suppl 1):S91-S96.

11. Evangelista A, Mukherjee D, Mehta RH et al. Acute intramural hematoma of the aorta. *Circulation*. 2005;111(8):1063-1070.
12. Tsai TT, Nienaber CA, Eagle KA. Acute aortic syndromes. *Circulation*. 2005;112(24):3802-3813.
13. Daily PO, Trueblood HW, Stinson EB, Wuerflein RD, Shumway NE. Management of acute aortic dissections. *Ann Thorac Surg*. 1970;10(3):237-247.
14. DeBakey ME, Henly WS, Cooley DA, Morris GC Jr, Crawford ES, Beall AC Jr. Surgical management of dissecting aneurysms of the aorta. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 1965;49:130-149.
15. Vilacosta I, Román JA. Acute aortic syndrome. *Heart*. 2001;85(4):365-368.
16. Mussa FF, Horton JD, Moridzadeh R, et al. Acute aortic dissection and intramural hematoma. *JAMA* 2016;316(7):754–810.
17. Cecconi M, Chirillo F, Costantini C, et al. The role of transthoracic echocardiography in the diagnosis and management of acute type A aortic syndrome. *Am Heart J* 2012;163(1):112–8. 31
18. S. G. Coelho et A. G. Almeida, « Síndrome de Marfan revisitada – da genética à clínica », *Rev. Port. Cardiol.*, vol. 39, no 4, p. 215-226, avr. 2020, doi: 10.1016/j.repc.2019.09.008.
19. B. L. Loeys et al., « The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome », *J. Med. Genet.*, vol. 47, no 7, p. 476-485, juill. 2010, doi: 10.1136/jmg.2009.072785.
20. J. A. N. Meester, A. Verstraeten, D. Schepers, M. Alaerts, L. Van Laer, et B. L. Loeys, « Differences in manifestations of Marfan syndrome, Ehlers-Danlos syndrome, and Loeys-Dietz syndrome », *Ann. Cardiothorac. Surg.*, vol. 6, no 6, p. 582-594, nov. 2017, doi: 10.21037/acs.2017.11.03.
21. Willoteaux S, Gaxotte V, Lions C, Mounier-Vehier C, Asseman P, Prat A, et al. Dissection aortique et syndrome de malperfusion Indications et techniques des traitements endovasculaires. *Médecine Thérapeutique Cardiol.* 2003 May1;(2)77-84.