



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases



Network
Vascular Diseases
(VASCERN)

FICHES DE RENSEIGNEMENTS DE VASCERN SUR CE
QU'IL FAUT FAIRE ET NE PAS FAIRE, DESTINÉES AUX
PERSONNES ATTEINTES D'UNE MALADIE
CARDIOVASCULAIRE RARE

Le syndrome de Loeys-Dietz

Traduit par :



VASCERN

VASCERN (le réseau européen de référence (ERN) des maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique) rassemble la meilleure expertise Européenne afin de fournir des soins de santé transfrontaliers accessibles aux patients atteints de maladies vasculaires rares (environ 1,3 million de personnes en Europe). Cela comprend les maladies artérielles (qui touchent l'aorte et les petites artères), les anomalies artérioveineuses périphériques et cérébrales, la maladie de Rendu-Osler, les malformations veineuses et les maladies du système lymphatique.

VASCERN se compose de 31 équipes multidisciplinaires d'experts travaillant dans 26 hôpitaux, et de sept centres partenaires affiliés de 16 États membres de l'UE, ainsi que diverses organisations européennes de patients. Les activités du réseau sont gérées à Paris, en France.

Grâce à ses 6 groupes de travail sur les maladies graves (GTMR) ainsi qu'à plusieurs groupes de travail thématiques et le groupe de représentants de patients européens (ePAG), il vise à améliorer les soins, à promouvoir les pratiques exemplaires et les directives, à renforcer la recherche, à habiliter les patients, à fournir de la formation aux professionnels de santé et à réaliser le plein potentiel de la coopération européenne pour les soins de santé spécialisés en exploitant les dernières innovations dans le domaine de la science médicale et des technologies de la santé.

Renseignements supplémentaires disponibles sur :

<https://vascern.eu>

Suivez-nous sur [Twitter](#), [Facebook](#), [YouTube](#) et [LinkedIn](#)

Table des matières

Le syndrome de Loeys-Dietz

Liste des abréviations	4		
Introduction	5	Pneumothorax	17
Grossesse, accouchement et soins postpartum		Urgences abdominales/gastrointestinales/gynécologiques	18
1.1 Avant la grossesse	6	Coloscopie, gastroscopie, laparoscopie et fibroscopie	19
1.2 Pendant la grossesse	7	Inhibiteurs de l'agrégation plaquettaire et anticoagulants	20
1.3 Accouchement	8	Médicaments contre-indiqués	21
1.4 Soins postpartum	9	Infiltrations	22
Anesthésie	10	Activité physique	23
Dissection aortique	11	Décollement de la rétine	24
Syndrome coronarien aigu	12	Odontologie/Dentisterie	25
Dissection artérielle périphérique extra-aortique	13	Allergies et choc anaphylactique	26
Hémopéritoine spontané	14	Contributions éditoriales	27-28
Accident vasculaire cérébral	15		
Embolie pulmonaire	16		

Abréviations

DAA : diamètre de l'anneau aortique

SLD : syndrome de Loey-Dietz

FIV : fécondation in vitro

β-bloqueurs : bêta-bloqueurs

Introduction

Ces fiches de renseignements sont en partie fondées sur les directives de prise en charge existantes des patients souffrant du SLD (McCarrick et al, 2014) et ont été revues et corrigées par les spécialistes du groupe de travail sur les maladies héréditaires de l'aorte thoracique (GT-MHAT) de VASCERN. Les critères diagnostiques pour le SLD sont actuellement en développement.

Le GT-MHAT est en accord avec les recommandations, mais tient à souligner qu'il s'agit de recommandations formulées par consensus au niveau des experts. Nous recommandons que ces fiches de renseignements soient utilisées à titre de guide pour la mise en place des politiques convenues localement.

Ces fiches de renseignements sont destinées aux patients ainsi qu'aux soignants. La mise en œuvre de ces recommandations devrait aller de pair avec des stratégies visant à éduquer les patients sur les situations médicales nécessitant des soins spécifiques, ainsi que sur les symptômes pertinents et la manière d'agir lorsque ceux-ci surviennent.

Grossesse, accouchement et soins postpartum

Les femmes souffrant du SLD peuvent tomber enceinte et avoir des grossesses et des accouchements, bien que la grossesse soit considérée comme à risque. Il existe à l'heure actuelle très peu de données spécifiques au SLD, mais ces recommandations sont également fondées sur l'expérience acquise avec le syndrome de Marfan.

1.1 Avant la grossesse



RECOMMANDÉ

- Discuter la question de la grossesse avec les patients masculins et féminins souffrant du syndrome de Loeys-Dietz (SLD) et en âge de procréer de manière systématique en les informant sur les possibilités de diagnostic prénatal/préimplantatoire lorsque la génétique est connue. Informer également les femmes des recommandations spécifiques en matière de prise en charge et de soins. Inclure également les conditions optimales de suivi et un plan d'accouchement écrit.
- Dès qu'une grossesse est envisagée par une personne soupçonnée de souffrir du SLD, l'orienter vers un centre spécialisé, si cela n'a pas encore été fait, pour une évaluation complète et des conseils avant la grossesse.
- Planifier la grossesse en collaboration avec un centre spécialisé.
- Évaluer le risque de dissection aortique avant la grossesse en mesurant le diamètre de l'aorte ascendante.
 - < 40 mm : grossesse permise
 - 40-45 mm : grossesse permise, au cas par cas
 - >45 mm : contre-indication pour la grossesse avec des preuves limitées. Le diamètre de l'aorte peut varier avant la chirurgie.
- Aucune donnée disponible sur les effets des procédures hormonales (FIV). On propose d'utiliser les mêmes seuils que pour la grossesse (contre-indication lorsque le diamètre de l'aorte ascendante est >45 mm).

Grossesse, accouchement et soins postpartum

1.2 Pendant la grossesse

Le risque de dissection aortique augmente durant la grossesse, l'accouchement et la période postpartum.



RECOMMANDÉ

- Traitement avec β -bloqueurs durant toute la grossesse et la période postpartum. Vérifier le type de β -bloqueur : l'aténolol est le moins favorable, le propranolol, le métoprolol et le labétalol sont préférables.
- Surveiller le diamètre de l'aorte (y compris le diamètre abdominal) par échographie au moins deux fois pendant la grossesse : 20-24 semaines et 32-36 semaines. Des examens supplémentaires peuvent être nécessaires si le diamètre de l'aorte est supérieur à 40 mm ou s'il augmente.
- Surveiller la pression artérielle régulièrement (cible <130/80 mm Hg).
- La croissance du fœtus doit être soigneusement surveillée pour évaluer l'effet des β -bloqueurs.



À NE PAS FAIRE

- Interdire la grossesse chez toutes les femmes souffrant du syndrome de Loeys-Dietz.
- Arrêter le traitement de β -bloqueurs pendant la grossesse et l'accouchement.

Grossesse, accouchement et soins postpartum

1.3 Accouchement



RECOMMANDÉ

- Évaluer le risque de dissection aortique avant l'accouchement en fonction du diamètre de l'aorte.
 - <40 mm : accouchement par voie basse. Raccourcir la durée au deuxième stade du travail avec des ventouses obstétricales, etc.
 - 40-45 mm : grossesse au cas par cas (communiquer avec le centre d'expertise).
 - >45 mm : césarienne et planification de l'accouchement en limitant la durée du troisième trimestre, la période la plus risquée. Un accouchement personnalisé devrait être formalisé. Différents facteurs doivent être considérés : la distance entre le domicile et l'hôpital, le diamètre de l'aorte, etc. Le travail devrait être limité au minimum.
- Une anesthésie péridurale doit être utilisée avec prudence, du fait du risque de brèche de la dure-mère, et dans certains cas, la dose doit être ajustée. La réalisation d'une IRM peut être nécessaire avant la péridurale.



À NE PAS FAIRE

- Faire une épidurale sans vérifier auparavant l'état de la colonne vertébrale à l'aide de l'imagerie (scoliose, spondylolisthesis, ectasie durale).
- Arrêter le traitement β -bloquant.

Grossesse, accouchement et soins postpartum

1.4 Soins postpartum



RECOMMANDÉ

- Échographie cardiaque chez la mère dans un délai de 48 heures de l'accouchement et après six semaines.
- Selon la fréquence cardiaque du bébé à la naissance, le pédiatre peut décider de le surveiller plus étroitement.

Allaitement

- L'allaitement n'est pas contre-indiqué.

Anesthésie

Une anesthésie générale ne pose pas de problèmes particuliers, si ce n'est l'interaction avec les traitements de β -bloquants ou anticoagulants (www.orphananesthesia.eu).



À NE PAS FAIRE

- Exposer le patient à des fluctuations de la tension artérielle.

Dissection aortique



RECOMMANDÉ

- Considérer une dissection aortique si le patient porteur d'un syndrome de Loeys-Dietz ou d'un autre syndrome relié au SLD éprouve des douleurs dans la poitrine, dans le dos ou à l'abdomen.
- Traiter la dissection comme une urgence, en suivant les mêmes protocoles que pour un patient ne souffrant pas du SLD.
- Pour un type de dissection A, les sinus de Valsalva ne doivent pas être conservés (soit une intervention de Bentall ou soit une intervention de plastie de l'aorte ascendante à privilégier).



À NE PAS FAIRE

- Utiliser une endoprothèse coronaire en premier en présence d'une dissection de l'aorte descendante si d'autres options sont possibles.

Syndrome coronarien aigu

La dissection spontanée de l'artère coronaire (DSAC) est plus fréquente chez les patients souffrant du SLD.



RECOMMANDÉ

- Une dissection de l'artère coronaire est possible chez les patients souffrant du SLD et ce diagnostic doit être évoqué chez les sujets jeunes.
- S'assurer qu'il n'y a pas de dissection aortique.
- Respecter les recommandations générales disponibles pour un traitement de la DSAC.

Dissections artérielles périphériques extra-aortiques

Les anévrismes extra-aortiques sont plus fréquents chez les personnes souffrant du SLD.



RECOMMANDÉ

- S'assurer qu'il n'y a pas de dissection aortique.
- Communiquer avec le centre d'expertise pour obtenir des conseils de prise en charge.

Hémopéritoine spontané



RECOMMANDÉ

- Éliminer le diagnostic de dissection aortique.

Accident vasculaire cérébral

Le risque d'accident vasculaire cérébral est plus élevé chez les patients souffrant du syndrome de Loeys-Dietz en raison de la possible présence d'anévrisme intracrânien, vertébral, ou de la carotide.



RECOMMANDÉ

- La prise en charge et le traitement sont les mêmes que les patients aient ou non un SLD.
- Effectuer une imagerie cérébrale en cas de symptômes alarmants.
- Éliminer une dissection aortique avec extension aux troncs supra-aortiques.
- La présence d'anévrisme cervical ou cérébral nécessite l'expertise de médecins neuroradiologues ou en neuro-interventionnels.



À NE PAS FAIRE

- Arrêter le traitement de β -bloquant.
- Reporter la prise en charge et modifier le traitement en raison d'un diagnostic de syndrome de Loeys-Dietz.

Embolie pulmonaire

Il n'y a aucun risque particulier d'embolie pulmonaire associé au syndrome de Loeys-Dietz.



RECOMMANDÉ

- Suivre les protocoles de traitement habituels des embolies pulmonaires (y compris le traitement anticoagulant).

Pneumothorax

Le pneumothorax est associé au syndrome de Loeys-Dietz et est le problème respiratoire le plus fréquent de ce syndrome.

Aucun problème spécifique sauf l'éventuel traitement anticoagulant, comme dans la population générale.



RECOMMANDÉ

- Les indications et le traitement sont les mêmes que les patients souffrent du SLD ou non.
- Effectuer une imagerie de l'aorte s'il y a le moindre doute de dissection aortique.



À NE PAS FAIRE

- Arrêter le traitement de β -bloquant.
- Retarder les soins en raison d'un diagnostic de SLD.

Urgences abdominales/gastrointestinales/ gynécologiques

On a rapporté des ruptures intestinales dans le cadre du syndrome de Loeys-Dietz.

Il faut porter une attention particulière en cas de traitement anticoagulant.



RECOMMANDÉ

- Éliminer le diagnostic de dissection aortique s'il existe le moindre doute ou en cas de douleur non expliquée.
- Les indications et le traitement sont les mêmes que les patients souffrent du SLD ou pas.



À NE PAS FAIRE

- Faire une anesthésie rachidienne sans vérifier auparavant l'état de la colonne vertébrale (scoliose, spondylolisthésis, ectasie durale).
- Arrêter le traitement de β -bloquant.
- Reporter le traitement en raison d'un diagnostic de syndrome de Loeys-Dietz.

Coloscopie, gastroscopie, laparoscopie ou fibroscopie

Du fait de la fragilité accrue des tissus chez les personnes souffrant du SLD, il existe théoriquement un risque de perforation, mais cela n'a pas été observé souvent.

Une autre technique imagerie différente est à privilégier, si faisable.

Il existe des problèmes particuliers en cas de dissection de l'aorte descendante.



RECOMMANDÉ

- Les fibroscopies ou endoscopies doivent être prudentes.
- Attention aux fluctuations de la tension artérielle en cas de dissection de l'aorte descendante.



À NE PAS FAIRE

- Exposer le patient à des fluctuations de la tension artérielle.

Inhibiteurs de l'agrégation plaquettaire et anticoagulants



RECOMMANDÉ

- Les indications et les contre-indications sont les mêmes pour les traitements antiplaquettaires et anticoagulants chez les patients souffrant du SLD et ceux qui n'en souffrent pas.



À NE PAS FAIRE

- Modifier l'ordonnance des agents antiplaquettaires ou anticoagulants en raison d'un diagnostic du syndrome de Loeys-Dietz.

Médicaments contre-indiqués



RECOMMANDÉ

- L'intervalle QT doit être évalué par un ECG avant de mettre en route un médicament prolongeant l'intervalle QT.
- L'utilisation de fluoroquinolones n'est pas conseillée en raison du risque accru de dissection aortique.
- Il n'y a pas de contre-indications spécifiques à la bromocriptine, ou à tout autre médicament, chez les patients atteints du SLD.

Infiltrations

Aucun problème particulier sauf dans les cas de traitement anticoagulant.

Activités physiques

Le sport peut être d'une grande utilité pour le poids, la tension artérielle et la condition physique du patient. L'exercice peut limiter des symptômes dont les courbatures, les douleurs et les migraines. Le sport peut être dangereux s'il s'accompagne d'une augmentation importante de la tension artérielle.



RECOMMANDÉ

- Les sports d'endurance, comme la natation, la marche, la course et le vélo.
- Le niveau d'activité physique doit être ajusté par le cardiologue en fonction des dimensions de l'aorte et d'une pathologie valvulaire, chez les enfants comme chez les adultes.



À NE PAS FAIRE

- Exercices brusques et isométriques, comme les redressements assis, les tractions ou l'haltérophilie.
- Les sports de contact et compétitifs comme le football, le basketball, le handball et le tennis.
- Faire un exercice maximum, jusqu'à épuisement.
- Les activités avec des accélérations et des décélérations rapides sont déconseillées puisqu'elles peuvent augmenter le risque de dissection des vaisseaux.

Décollement de la rétine

Les patients souffrant du SLD ont un risque accru de sclérotique bleue et de problèmes oculaire. L'ectopie cristallinienne n'est pas un problème associé au syndrome de Loeys-Dietz. Le décollement de la rétine et la cataracte peuvent également survenir.



RECOMMANDÉ

- La cataracte et le décollement de la rétine sont traités selon les protocoles non-SLD.

Odontologie/ Dentisterie

Aucun problème spécifique avec la prise en charge et le traitement, même si les patients ont une mâchoire très étroite. Les problèmes d'émail dentaire sont également plus fréquents en cas de SLD.



RECOMMANDÉ

- Surveillance régulière.
- Suivi orthodontique précoce en raison de désalignements dentaires.
- Prévention de l'endocardite, comme dans la population générale (uniquement en cas d'antécédents de chirurgie valvulaire ou d'antécédents d'endocardite).

Allergies et choc anaphylactique

Le SLD a été associé à une forte prévalence de manifestations allergiques, notamment l'asthme, les allergies alimentaires, l'eczéma et la rhinite allergique. Les symptômes peuvent aller de réactions aiguës mettant la vie en danger à des symptômes gastro-intestinaux plus chroniques.



RECOMMANDÉ

- Éviter les allergènes alimentaires ou environnementaux.
- Les antihistaminiques sont efficaces pour traiter les réactions cutanées ou les réactions légères.
- Traitement de l'asthme selon les protocoles habituels.
- L'EpiPen ne doit être utilisé que pour les réactions mettant la vie en danger, car il provoque une constriction rapide des vaisseaux sanguins et pourrait être dangereux pour les personnes souffrant d'une maladie vasculaire sous-jacente.

Comité de rédaction/collaborateurs(trices)

Écrit et corrigé par les membres du GT-MHAT de VASCERN

Prof. Bart LOEYS (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, Centre de génétique médicale, hôpital universitaire d'Anvers, Université d'Anvers, Belgique)

Prof. Eloisa ARBUSTINI (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, Centre des maladies cardiovasculaires héréditaires, la Fondation IRCCS Policlinico San Matteo, Pavie, Italie)

D^r Marieke BAARS (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, service de cardiologie, Centre médical universitaire, Amsterdam, Pays-Bas)

D^r Evy BASHIARDES (Centre partenaire affilié sur les MHAT de VASCERN, Institut chypriote de neurologie et de génétique, Nicosie, Chypre)

D^r Kalman BENKE (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, Université Semmelweis, Centre cardiovasculaire, Budapest, Hongrie)

D^r Erik BJORCK (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, Génétique clinique, hôpital universitaire Karolinska, Stockholm, Suède)

D^r Maryanne CARUANA (Centre partenaire affilié sur les MHAT de VASCERN, hôpital Mater Dei, Msida, Malte)

Prof. Julie De BACKER (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, service de cardiologie et centre de génétique médicale, hôpital universitaire de Gand, Belgique)

Elena DE MOYA RUBIO (Marfan Hilfe e.V)

D^r Alessandro DI TORO (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, Centre des maladies cardiovasculaires héréditaires, la Fondation IRCCS Policlinico San Matteo, Pavie, Italie)

D^r Julia D UMFARTH (Centre partenaire affilié sur les MHAT de VASCERN, Medical University Innsbruck, Innsbruck, Autriche)

D^r Arturo EVANGELISTA (Centre partenaire affilié sur les MHAT de VASCERN, hôpital universitaire Vall d'Hebron, Barcelona, Espagne)

Prof. Maarten GROENINK (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, service de cardiologie, Centre médical universitaire, Amsterdam, Pays-Bas)

D^r Betti GIUSTI (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, centre régional de référence de la Toscane pour le syndrome de Marfan et autres maladies liées, hôpital Careggi, Université de Florence, Italie)

Prof. Guillaume JONDEAU (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, CRMR syndrome de Marfan et autres maladies liées, Service de cardiologie, AP-HP, Hôpital Bichat-Claude Bernard, Paris, France)

D^r Marlies KEMPERS (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, génétique clinique, Centre médical universitaire Radboud, Nijmegen, Pays-Bas)

D^r Anna KERAVALOU (Centre partenaire affilié sur les MHAT de VASCERN, Institut chypriote de neurologie et de génétique, Nicosie, Chypre)

Prof. Klaus KALLENBACH (Centre partenaire affilié sur les MHAT de VASCERN, Centre hospitalier de Luxembourg, Luxembourg)

D^r Olivier MILLERON (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, CRMR syndrome de Marfan et autres maladies liées, Service de cardiologie, AP-HP, Hôpital Bichat-Claude Bernard, Paris, France)

D^r Laura MUIÑO MOSQUERA (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, service de cardiologie et Centre de génétique médicale, Gand, hôpital universitaire de Gand, Belgique)

D^r Edit NAGY (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, Génétique clinique, hôpital universitaire Karolinska, Stockholm, Suède)

D^r Stefano NISTRI (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, centre régional de référence de la Toscane pour le syndrome de Marfan et autres maladies reliées, hôpital Careggi, Université de Florence, Italie)

Prof. Guglielmina PEPE (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, centre régional de référence de la Toscane pour le syndrome de Marfan et autres maladies reliées, hôpital Careggi, Université de Florence, Italie)

Prof. Jolien ROOS-HESELINK (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, clinique de génétique et de cardiologie, Centre médical Erasmus, Rotterdam, Pays-Bas)

D^r Zoltan SZABOLCS (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, Université Semmelweis, Heart and Vascular Center, Budapest, Hongrie)

D^r Katalin SZÖCS (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, service de médecine vasculaire, service de cardiologie générale et interventionnelle, Centre universitaire Heart, Hambourg, Centre médical universitaire Hamburg-Eppendorf)

D^r Gisela TEIXID Ó (Centre partenaire affilié sur les MHAT de VASCERN, hôpital universitaire Vall d'Hebron, Barcelona, Espagne)

D^r Ingrid VAN DE LAAR (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, clinique de génétique et de cardiologie, Centre médical Erasmus, Rotterdam, Pays-Bas)

D^r D^r Roland VAN KIMMENADE (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, génétique clinique, Centre médical universitaire Radboud, Nijmegen, Pays-Bas)

D^r Aline VERSTRAETEN (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, Centre de génétique médicale, hôpital universitaire d'Anvers, Université d'Anvers, Belgique)

Prof. Yskert VON KOD OLITSCH (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, service de médecine vasculaire, service de cardiologie générale et interventionnelle, Centre universitaire Heart, Hambourg, Centre médical universitaire Hamburg-Eppendorf)

Liesbeth WILD ERO VAN WOUWE (Centre européen de référence sur les MHAT de VASCERN, service de cardiologie et Centre de génétique médicale, Gand, hôpital universitaire de Gand, Belgique)



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union