



Un cas de paraplégie révélatrice d'une maladie de Marfan compliquée d'une dissection aortique et d'une embolie pulmonaire

A case of paraplegia revealing Marfan syndrome complicated by aortic dissection and pulmonary embolism

Lobah YG¹, Djami-Kpata PM¹, Gbandama KKP², Kuaguim BF¹, Akahi JN¹, Sanogo I¹, Bamba NS¹, Ouattara TR¹, Binan Y¹

1. Médecine interne, Unité pédagogique de médecine interne- endocrinologie – maladies métaboliques et nutrition- gériatrie- néphrologie – hépato gastro entérologie, Département médecine, UFR sciences médicales, université Félix Houphouët-Boigny de Cocody, Abidjan, Côte d'Ivoire

2. Département d'infectiologie et dermatologie, UFR sciences médicales, université Félix Houphouët-Boigny de Cocody, Abidjan, Côte d'Ivoire

Résumé

Introduction : La maladie de Marfan (MM) est une maladie rare du tissu conjonctif à manifestation clinique variable rarement neurologique. C'est une fibrillinopathie sous diagnostiquée en Afrique subsaharienne, révélée par une dissection aortique qui est rarement associée à l'embolie pulmonaire (EP). Nous rapportons un cas de paraplégie chez un patient atteint de la maladie de Marfan présentant une dissection aortique et une embolie pulmonaire.

Observation : Un homme âgé de 35 ans présentant un phénotype marfanoïde, a été admis pour une douleur abdominale intense à irradiation lombaire associée à une paraplégie, puis à une dyspnée. Les explorations ont révélé une dissection aortique de type B de Stanford, une ischémie médullaire et une embolie pulmonaire bilatérale. Le diagnostic de syndrome de Marfan a été retenu sur les critères de Ghent révisés. La prise en charge chirurgicale n'a pas été possible par manque de moyens techniques. Un traitement médical par bêta-bloquant et antagoniste des récepteurs de l'angiotensine II a été instauré avec une surveillance étroite. Le patient est décédé trois mois après sa sortie.

Commentaires : La dissection aortique est une complication classique de la maladie de Marfan, mais sa révélation par une paraplégie due à une ischémie médullaire est rare. L'association simultanée avec une embolie pulmonaire constitue un dilemme thérapeutique, l'anticoagulation étant contre-indiquée en présence de la dissection. La complexité de la prise en charge, nécessitant une chirurgie spécialisée, a été un facteur pronostique majeur dans ce cas.

Conclusion : Cette observation illustre une présentation atypique de la maladie de Marfan, révélée par une dissection aortique compliquée d'une ischémie médullaire associée à une embolie pulmonaire. Elle souligne les défis diagnostiques et thérapeutiques, notamment la nécessité d'améliorer les ressources techniques pour une prise en charge optimale.

Mots-clés : Syndrome de Marfan, dissection aortique, paraplégie, embolie pulmonaire, ischémie médullaire.

Summary

Introduction: Marfan syndrome (MS) is a rare connective tissue disorder with diverse systemic manifestations, seldom neurological symptoms. In sub-Saharan Africa, it is poorly diagnosed and often revealed by life-threatening complications such as aortic dissection. We report a case of Marfan syndrome presenting with paraplegia secondary to aortic dissection and complicated by bilateral pulmonary embolism.

Observation: A 35-year-old man with a Marfanoid phenotype was admitted for severe abdominal pain radiating to the lumbar region, paraplegia, and subsequent onset of dyspnea. Imaging revealed a Stanford type B aortic dissection, spinal cord ischemia, and bilateral pulmonary embolism. The diagnosis of Marfan syndrome was confirmed based on the revised Ghent criteria. Due to limited technical resources, surgical intervention was not feasible. Medical treatment with beta-blockers and angiotensin II receptor antagonists was initiated with close monitoring. The patient died three months after discharge.

Comments: Aortic dissection is a classic complication of Marfan syndrome, but its manifestation through paraplegia due to spinal cord ischemia is rare. The simultaneous association with pulmonary embolism poses a therapeutic dilemma, as anticoagulation is contraindicated in the presence of dissection. The complexity of management, requiring specific surgery, was a major prognostic factor in this case.

Conclusion: This case illustrates an atypical presentation of Marfan syndrome, revealed by aortic dissection complicated by spinal cord ischemia associated with pulmonary embolism. It highlights diagnostic and therapeutic challenges in resource-limited settings, especially the need for specialized care.

Keywords: Marfan syndrome, paraplegia, spinal cord ischemia, pulmonary embolism, aortic dissection



Introduction

La maladie de Marfan (MM) est une maladie rare (incidence : 1/5 000) à transmission autosomique dominante. C'est une fibrillinopathie due à une mutation du gène qui code la fibrilline de type 1, composant du tissu conjonctif qui assure la cohésion et le soutien des éléments d'un organe ou des organes entre eux. Elle peut atteindre plusieurs organes grâce à cette propriété de la fibrilline [1]. C'est une maladie à expressivité interfamiliale et intrafamiliale variable, une pléiotropie qui ne montre aucune prédilection pour le sexe, la race, l'origine ethnique et se manifeste fréquemment par des signes squelettique, ophtalmique, cardiovasculaire mais rarement neurologique. Son diagnostic est basé sur les critères révisés de Ghent [2] qui accordent une importance aux atteintes cardio-vasculaires. La maladie de Marfan est sous-diagnostiquée chez les sujets noirs africains du fait de l'accès retardé à des soins spécialisés rendant difficile le diagnostic qui est fait au stade de complications. L'expression neurologique est rarement décrite. Nous rapportons un cas de paraplégie en rapport avec une dissection aortique chez un patient en Afrique subsaharienne.

Cas Clinique

Un homme, de race noire, âgé de 35 ans, machiniste a été hospitalisé en Mai 2024 pour une douleur abdominale intense. Dans ses antécédents, on notait une myopie forte compensée avec des verres correcteurs, une notion de fausse couche à répétition chez sa mère et un frère décédé à l'âge de 10 ans qui avait un morphotype marfanoïde.

À l'interrogatoire, le patient signalait, douze jours avant son admission, la survenue d'une douleur abdominale intense à type de déchirure avec irradiation postéro ascendante prolongée (supérieure à 20 min) dans la région lombaire. Cette symptomatologie était accompagnée d'une faiblesse

musculaire avec troubles de la marche aboutissant à une paraplégie. Le patient a consulté dans une clinique où une échographie abdominale et un scanner cérébral réalisés sont revenus normaux. Il a reçu un traitement fait d'antalgique et d'un antiagrégant plaquettaire qui n'ont pas amendé les signes. L'évolution a été marquée quatre jours plus tard par l'apparition d'une dyspnée au moindre effort. Devant la persistance de la paraplégie et suite à l'exacerbation de la douleur abdominale, le patient est adressé dans notre service.

À l'arrivée dans le service, on objectivait une hypertension artérielle (la pression artérielle au bras droit = 151/96 mmHg ; la pression artérielle au bras gauche = 157/99 mmHg), une dyspnée non hypoxique (FR = 22 cycles/mn ; Sat O₂ = 96 % en air ambiant), un poids à 68 kg et une taille à 2m01 avec un IMC de 15,41 kg/m². L'examen clinique montrait des doigts et des orteils allongés, une déformation de l'arrière pied, des pieds plats avec le signe du poignet et le signe du pouce positifs. A l'examen neurologique, on notait une atonie sphinctérienne, une force motrice conservée aux deux membres et 0/5 aux deux membres inférieurs avec sensibilité abolie de niveau L2, sans signe de Babinski. Il y avait une dilatation pupillaire difficile, le reste de l'examen était sans particularité. Le bilan biologique révélait une élévation des D-dimères (> 10000 ng/mL), une hyperglycémie (glycémie à 1,28 g/L), une troponine T ultrasensible élevée (troponine Us à 68,87 ng/L). L'ionogramme sanguin, l'hémogramme, la créatininémie, la CRP, les transaminases, la calcémie, les LDH, le bilan lipidique, la sérologie VIH, le TP, le TCK étaient normaux. On notait une absence de thrombose veineuse profonde, la radiographie thoracique de face a permis de distinguer un élargissement du médiastin supérieur, un déroulement du bouton aortique, un parenchyme pulmonaire sain (Fig.1).

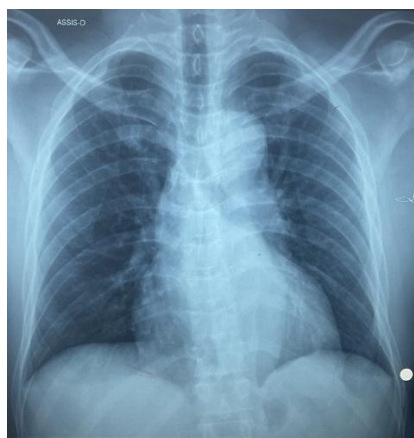


Figure 1 : Radiographie thoracique de face montrant un élargissement du médiastin

L'échocardiographie transthoracique (ETT) a montré des cavités cardiaques de taille normale, une

fonction systolique conservée (FEVG = 58 %), une dilatation de l'aorte initiale, avec absence de

valvulopathie significative, Tricuspid Annular Plane Systolic Excursion (TAPSE) = 20 mm, Veine Cave Inférieure (VCI) normale, absence d'épanchement péricardique ou de thrombus intracardiaque. L'électrocardiographie a mis en évidence un rythme sinusal régulier à 83 bpm, un axe QRS normal, un PR = 140 ms, des ondes T amples, pointues et symétriques. L'angioscanner thoracique a mis en

évidence un hématome pariétal de la crosse aortique, une dissection aortique type B de Stanford s'étendant de l'aorte thoracique descendante à l'aorte abdominale (avant la bifurcation iliaque) avec visualisation d'un flap intimal séparant deux chenaux, porte de sortie située à 32 mm de la bifurcation iliaque (Fig.2).

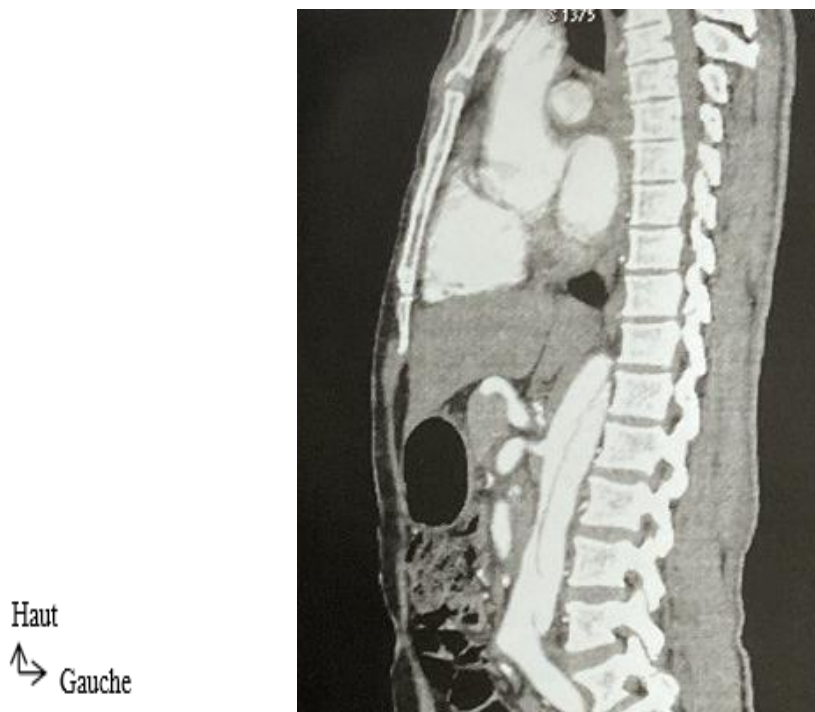


Figure 2 : Angioscanner thoracique en fenêtre médiastinale. Coupe sagittale montrant une dissection aortique s'étendant de l'aorte thoracique descendante à l'aorte abdominale (avant la bifurcation iliaque) porte de sortie située à 32 mm de la bifurcation iliaque

Il y avait la présence d'une embolie pulmonaire (EP) bilatérale (artère lobaire inférieure droite et artères segmentaires) avec une absence d'adénomégalie, d'épanchement pleural ou péricardique (Fig.3).



Figure 3 : Angioscanner thoracique en fenêtre médiastinale. Coupe axiale montrant une dissection aortique avec visualisation d'un flap intimal séparant deux chenaux (1) et une Embolie Pulmonaire de l'artère lobaire inférieure droite (2)

L'IRM rachidienne dorsale mettait en évidence une ischémie médullaire (Fig.4).

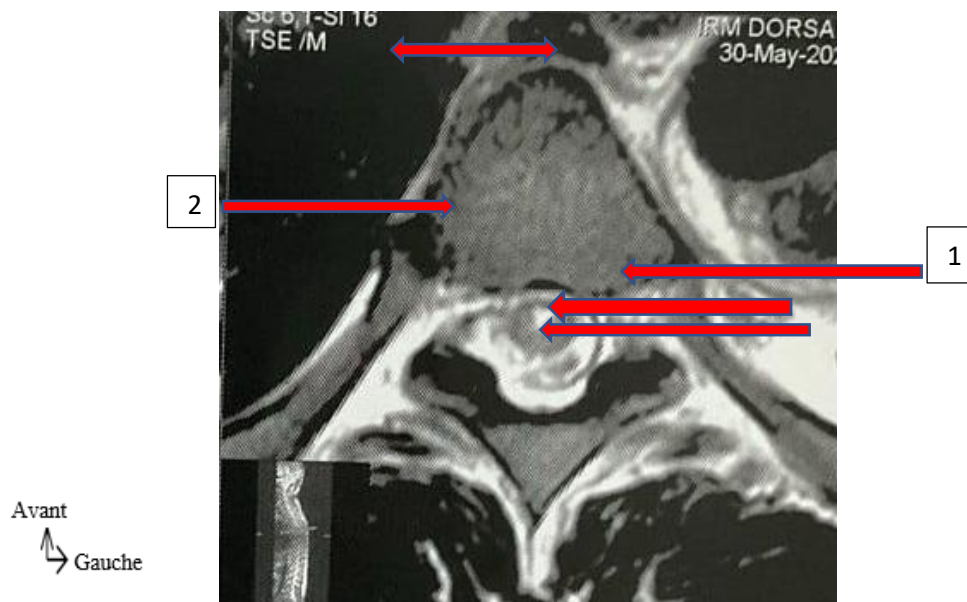


Figure 4 : IRM du rachis dorsal en séquence TSE. Coupe axiale montrant une ischémie médullaire

Le traitement a consisté à l'arrêt des antithrombotiques dès l'arrivée du patient dans le service. Pour la prise en charge de la dissection aortique, une chirurgie à cœur ouvert avec remplacement de la crosse aortique par une prothèse et implantation d'une endoprothèse dans l'aorte thoracique descendante a été proposée par les chirurgiens vasculaires. Mais du fait de la complexité de l'intervention qui nécessite un plateau technique adéquat dont nous ne disposons pas, l'intervention n'a pu être réalisée. En outre, l'administration d'antihypertenseurs de type bêtabloquants (Labetalol 300 mg/jr), a permis la disparition de la douleur abdominale. Une *expectative armée* pour détecter la survenue d'une désaturation et d'un état de choc a été adoptée, ainsi que le port des bas de contention pour la prise en charge de l'EP. Le traitement anticoagulant à dose curative n'a pas été débuté du fait de la dissection aortique qui constitue une contre-indication. La dyspnée a disparu après 8 jours d'hospitalisation, mais aucune imagerie de contrôle n'a été réalisée pour réévaluer l'évolution de l'EP. A la sortie, le patient a eu un traitement fait de bêta-bloquant et d'antagoniste des récepteurs de l'angiotensine II. L'évolution à 3 mois a été marquée par le décès du patient.

Commentaires

Ce patient jeune avec suspicion de maladie de Marfan familiale, présentait une myopie forte avec un aspect longiligne. Devant la paraplégie associée à une douleur abdominale intense à type de déchirure avec irradiation dans la région lombaire suivie d'une dyspnée, plusieurs hypothèses ont été évoquées parmi lesquelles une dissection aortique compliquée d'ischémie médullaire et une embolie

pulmonaire qui serait la conséquence d'une immobilisation prolongée. Ces hypothèses ont été confirmées par l'angi scanner thoraco-abdominal.

L'absence d'expressions cliniques spécifique à la maladie de Marfan et la présentation atypique des signes rendent son diagnostic difficile. En effet, plusieurs modes de révélation de la maladie existent, mais la principale forme est la dissection aortique qui s'exprime sous forme de douleur abdominale, thoracique et survient chez les patients jeunes de moins de 40 ans [3].

Nous avons effectué une recherche systématique de la littérature dans la base de données PubMed, utilisant les mots clés « dissection aortique » et « paraplégie » aigue, et n'avons identifié que 50 articles entre 2010 et 2025 démontrant que la présentation neurologique de la dissection aortique s'exprimant par une paraplégie est rarement décrite. L'atteinte médullaire aiguë est une complication rare mais grave [4]. L'ischémie médullaire qui apparaît au début ou peu après le début de la dissection aortique, au moment de la propagation de celle-ci est souvent dramatique et peut masquer le diagnostic qui peut être retardé [5].

Dans l'observation que nous rapportons, une dissection aortique type B de Stanford s'étendant de l'aorte thoracique descendante à l'aorte abdominale a été mise en évidence. Le diagnostic de la maladie de Marfan a été posé sur la base de la dissection aortique associée à l'histoire familiale, mais aussi à des manifestations systémiques avec doigts et orteils allongés, déformation de l'arrière pied, pieds plats avec le signe du poignet et le signe du pouce positifs en application des critères de Ghent révisés en 2010 [6]. Nous n'avons pas pu réaliser d'exams



génétiques et familiaux à notre patient pour manque de moyens financiers.

En plus de la maladie de Marfan avec dissection aortique de type B compliquée d'une ischémie médullaire, nous avons rapporté une embolie pulmonaire. L'association dissection aortique et embolie pulmonaire est rare mais de diagnostic difficile, et doit toujours être évoquée en cas de douleur abdominale avec dyspnée. Il existe des pièges liés à cette association car un défaut endoluminal visualisé à l'angioscanner thoraco abdominal peut être en rapport avec une compression de l'artère pulmonaire par l'aorte disséquée. La méconnaissance conduirait à des complications dévastatrices surtout en rapport avec la thérapeutique qui est complexe et non codifiée [7].

Dans notre cas, la chirurgie aortique à cœur ouvert avec remplacement par une prothèse et implantation d'une endoprothèse combinée à une embolectomie n'a pas pu être réalisée après que l'indication chirurgicale soit posée en réunion multidisciplinaire. Pour une telle procédure complexe, les meilleurs résultats sont susceptibles d'être obtenus dans des centres de référence avec des opérateurs à volume élevé qui ont de l'expérience [8]. Notre plateau technique ne permettant pas cette chirurgie, nous avons privilégié le traitement médical avec un bêtabloquant associé à un inhibiteur des récepteurs de l'angiotensine II [9]. Le traitement de l'association EP et dissection aortique reste à l'appréciation de chaque équipe médicale [10]. Notre choix a été de prendre en charge la dissection aortique qui était plus urgente devant la présence d'une douleur abdominale intense et d'une paraplégie. L'attitude thérapeutique a également été de faire une surveillance étroite pour l'embolie pulmonaire.

Conclusion

La Maladie de Marfan est une affection rarement associée à une atteinte neurologique. Les critères de Ghent révisés restent essentiels pour confirmer le diagnostic. Le diagnostic difficile à poser, l'est encore plus dans le contexte africain. Nous rapportons une observation atypique de la Maladie de Marfan avec la dissection aortique compliquée d'une ischémie médullaire associée à une embolie pulmonaire. L'état de notre patient nécessitait une prise en charge qui n'était pas disponible dans notre contexte. L'urgence représentée par la dissection a constitué notre priorité thérapeutique. Une amélioration du plateau technique permettra d'offrir une issue favorable aux patients atteints de cette pathologie.

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt.

REFERENCES

1. Dietz HC, Cutting GR, Pyeritz RE, Maslen CL, Sakai LY, Corson GM et al. Marfan syndrome caused by a recurrent de novo missense mutation in the fibrillin gene. *Nature*. 1991 25; 352(6333): 337-9
2. Milewicz DM, Braverman AC, Backer JD, Morris SA, Boileau C, Maumenee IH et al. Marfan Syndrome. *Nat Rev Dis Primers*. 2021; 7(1): 64
3. Januzzi JL, Isselbacher EM, Fattori R, Cooper JV, Smith DE, Fang J et al. Caractérisation du jeune patient présentant une dissection aortique : résultats du Registre international des dissections aortiques (IRAD). *J Am Coll Cardiol*. 2004; 43(4): 665-9
4. Hsu YC, Lin CC. Paraparesis as the major initial presentation of aortic dissection: report of four cases. *Acta Neurol Taiwan*. 2004; 13: 192-7
5. Gaul C, Dietrich W, Erbguth FJ. Neurological symptoms in aortic dissection: a challenge for neurologists. *Cerebrovasc Dis*. 2008; 26(1): 1-8
6. Loeys BL, Dietz HC, Braverman AC, Callewaert BL, De Backer J, Devereux RB et al. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *J Med Genet*. 2010; 47(7): 476-85
7. Jolobe OMP. Correspondence: The coexistence of aortic dissection type A and pulmonary embolism. *Br J Cardiol*. 2023; 30(4): 39
8. Beckman JA, Writing Committee Members. 2022 ACC/AHA guideline for the diagnosis and management of aortic disease: a report of the American Heart Association/American College of Cardiology Joint Committee on Clinical Practice Guidelines. *Circulation*. 2022; 146(24): e334-e482
9. Wang Z, Deng X, Kang X, Hu A. Angiotensin receptor blockers vs. beta blocker therapy for Marfan syndrome: a systematic review and meta analysis. *Ann Vasc Surg*. 2022; 82: 347-361
10. Tientoré-Kambou BMA, Koama A, Kontogom S, Zabsonré/Tiendrébégo J, Bayala D, Ndé/Ouédraogo NA et al. Dissection aortique - Association de l'embolie pulmonaire : un dilemme thérapeutique. *Pan Afr Med J*. 2022 ; 42 : 197