

Les nouveaux critères de diagnostic du Marfan se basent sur la distinction entre la présence ou l'absence d'un historique familial de Marfan.

En l'absence d'historique familial : quatre situations permettent de faire le diagnostic de Marfan :

- Avoir une atteinte aortique* et une ectopie du cristallin.
- Avoir une atteinte aortique* et une mutation connue dans le gène de la fibrilline.
- Avoir une atteinte aortique* et au minimum 7 points d'atteintes systémiques**.
- Avoir une ectopie du cristallin et une mutation sur le gène de la fibrilline.

En présence d'historique familial

- Avoir une ectopie du cristallin et un membre de la famille atteint.
- Avoir un nombre de points d'atteintes systémiques supérieur à 7 et un membre de la famille atteint.
- Avoir une atteinte aortique* et un membre de la famille atteint.

* Une atteinte aortique se définit par une aorte dilatée avec un Z-score > 2 ou une dissection aortique.

** Dans ce cas de figure, d'autres pathologies doivent être écartées avant de confirmer le syndrome de Marfan

Le calcul du Z-score se fait en ligne : <http://aoroot.parameterz.com/>