



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Vascular Diseases
(VASCERN)

VASCERN-INFORMATIONSBLÄTTER MIT
EMPFEHLUNGEN FÜR AN SELTENEN
GEFÄSSERKRANKUNGEN LEIDENDEN
PATIENTEN IN HÄUFIG AUFTRETENDEN
SITUATIONEN

Marfan-Syndrom und verwandte Erkrankungen



VASCERN

VASCERN, das Europäische Referenznetzwerk für seltene multisystemische Gefäßkrankheiten, soll fundiertes Wissen in Europa vereinen, um Patienten mit seltenen Gefäßkrankheiten (ca. 1,3 Millionen Betroffene) eine grenzüberschreitend zugängliche Gesundheitsversorgung zu ermöglichen. Zu diesen Krankheiten gehören arterielle Erkrankungen, arteriovenöse Anomalien, venöse Malformationen und Lymphkrankeungen.

VASCERN besteht derzeit aus 31 hoch spezialisierten, multidisziplinär arbeitenden Gesundheitsdienstleistern aus 11 EU-Mitgliedsstaaten und aus zahlreichen europäischen Patientenverbänden. Das Netzwerk wird in Paris, Frankreich koordiniert.

In unseren 5 Arbeitsgruppen (Working Groups, WGs) für seltene Erkrankungen und mehreren themenbezogenen Arbeitsgruppen sowie mithilfe der ePAG - European Patient Advocacy Group (Europäische Patienteninteressengruppe) - bemühen wir uns um eine Verbesserung der Versorgung, fördern beste klinische Versorgung und Leitfäden, stärken die Forschung, unterstützen Patienten, bieten Schulungsmaßnahmen für Gesundheitspersonal an und schöpfen durch Auswertung der neuesten Innovationen in Medizinwissenschaften und Gesundheitstechnologien das volle Potenzial der europäischen Zusammenarbeit in der spezialisierten Gesundheitsvorsorge aus.

Weitere Informationen finden Sie hier: <https://vascern.eu>

Folgen Sie uns auf [Twitter](#), [Facebook](#), [YouTube](#) und [LinkedIn](#)

Inhaltsverzeichnis

Marfan-Syndrom und verwandte Erkrankungen

Verzeichnis der Abkürzungen	4		
Einleitung	5	Netz hautablösung	16
Betreuung in der Schwangerschaft, während und nach der Entbindung		Aortendissektion.....	17
1.1 Vor der Schwangerschaft.....	6	Periphere arterielle Dissektion	18
1.2 Während der Schwangerschaft	7	Lungenembolie.....	19
1.3 Entbindung	8	Endoskopie.....	20
1.4 Betreuung im Wochenbett.....	9	Glaukom.....	21
Körperliche Betätigung	10	Spontanes Hämoperitoneum	21
Anästhesie	11	Infiltrationen	23
Thrombozytenaggregationshemmer und Antikoagulantien	12	Kontraindizierte Medikationen	24
Schlaganfall	13	Zahnheilkunde/Zahnmedizin.....	25
Orthopädische Operation	14	Pneumothorax.....	26
Koloskopie, Gastroskopie und Laparoskopie	15	Akutes Koronarsyndrom.....	27
		Abdominale/gastro intestinale/gynäkologische Notfälle	28
		Redaktionsausschuss/Mitwirkende.....	29

Abkürzungen

HTAD-WG: Arbeitsgruppe (working group) Heritable Thoracic Aortic Diseases (genetisch bedingte thorakale Aortenerkrankungen)

MFS: Marfan-Syndrom

IVF: In-vitro
Fertilisation

β blocker: Betablocker

Einleitung

Diese Informationsblätter basieren auf bestehenden französischen Informationsblättern, die von Experten der VASCERN HTAD-WG überarbeitet und angepasst wurden.

Die HTAD-WG stimmt den Empfehlungen zu, möchte jedoch betonen, dass sie durch einen Konsens auf Expertenebene entstanden sind. Wir empfehlen, diese Informationsblätter als Leitfaden für die Umsetzung lokal abgestimmter Richtlinien zu verwenden.

Diese Informationsblätter sind sowohl für Patienten als auch für Betreuer bestimmt. Die Umsetzung dieser Empfehlungen sollte mit Strategien zur Sensibilisierung der Patienten für Situationen, in denen eine spezielle Versorgung nötig ist, und für wichtige Symptome und den Umgang mit ihnen einhergehen.

Betreuung in der Schwangerschaft, während und nach der Entbindung

1.1 Vor der Schwangerschaft



DOS

- Sprechen Sie das Thema Schwangerschaft sowohl bei männlichen als auch bei weiblichen Patienten mit Marfan-Syndrom (MFS) im zeugungsfähigen Alter systematisch an, um sie über die Möglichkeiten einer pränatalen/Präimplantations-Diagnostik zu informieren. Klären Sie Frauen außerdem über spezielle Versorgungs- und Betreuungsempfehlungen auf einschließlich der optimalen Nachsorgebedingungen und eines schriftlichen Entbindungsplanes.
- Zieht eine Person mit Verdacht auf MFS eine Schwangerschaft in Betracht, verweisen Sie sie an ein Fachzentrum, wo eine umfassende Einschätzung und Vor-Schwangerschaftsberatung erfolgen kann, falls dies noch nicht geschehen ist.
- Planen Sie die Schwangerschaft in Zusammenarbeit mit dem Fachzentrum.
- Bewerten Sie das Risiko einer Aortendissektion vor der Schwangerschaft durch Messung des Aortendurchmessers.
- < 40 mm: Schwangerschaft erlaubt.
- 40-45 mm: Schwangerschaft nach Einzelfallprüfung erlaubt.
- > 45 mm: Kontraindikation für Schwangerschaft bei eingeschränkter Evidenz. Bei diesem Aortendurchmesser wird eventuell eine vorausgehende Operation nötig.
- Daten über die Auswirkungen einer Hormonbehandlung (bzw. IVF) liegen nicht vor. Es sollten dieselben Grenzwerte gelten wie in einer Schwangerschaft (kontraindiziert bei einem Aortendurchmesser >45 mm)

Betreuung in der Schwangerschaft, während und nach der Entbindung

1.2 Während der Schwangerschaft

Die Gefahr einer Aortendissektion ist in der Schwangerschaft sowie während und nach der Entbindung erhöht.



DOS

- Behandlung mit Betablockern in der gesamten Schwangerschaft und im Wochenbett. Überprüfen Sie die Art des Betablockers: Atenolol ist am ungünstigsten; Propanolol, Metoprolol und Labetalol sind zu bevorzugen.
- Überwachen Sie die Aortendurchmesser (auch die abdominalen) mindestens zwei Mal während der Schwangerschaft per Ultraschall. 20-24 Woche und 32-36 Woche. Weitere Untersuchungen können erwogen werden, wenn der Aortendurchmesser über 40 mm beträgt oder eine Vergrößerung festgestellt wird.
- Überwachen Sie regelmäßig den Blutdruck (Ziel <130/80 mm Hg).
- Das Wachstum des Fötus muss sorgfältig überwacht werden, um die Auswirkungen der Betablocker zu beurteilen.



DON'TS

- Allen Frauen mit dem Marfan-Syndrom von einer Schwangerschaft abraten.
- Die Behandlung mit Betablockern in der Schwangerschaft oder während der Entbindung einstellen.

Betreuung in der Schwangerschaft, während und nach der Entbindung

1.3 Entbindung



DOS

- Bewerten Sie das Risiko einer Aortendissektion vor der Entbindung ausgehend vom Aortendurchmesser.
- < 40mm: natürliche Geburt. Verkürzen Sie die Dauer der zweiten Wehenphase durch Saugglocken usw.
- 40-45 mm: Entbindungsmethode nach Einzelfallprüfung (kontaktieren Sie das Fachzentrum).
- > 45 mm: Kaiserschnitt; planen Sie die Entbindung nach einem verkürzten letzten Schwangerschaftsdrittel ein, denn in dieser Zeit ist das Risiko am höchsten.
- Ein individueller Entbindungsplan sollte im Vorfeld festgelegt werden. Dabei sind verschiedene Faktoren zu beachten: Entfernung zwischen Wohnort und Krankenhaus, Aortendurchmesser usw... Die Wehen sollten auf ein Minimum beschränkt werden.
- Eine angemessene Epiduralanästhesie ist mit großer Vorsicht durchzuführen, unter Berücksichtigung der Gefahr einer Duraverletzung und in manchen Fällen mit Anpassung der Dosis.



DON'TS

- Verabreichung einer Epiduralanästhesie ohne vorhergehende Prüfung des Wirbelsäulenzustands (Skoliose, Spondylolisthese (Wirbelgleiten), Duraektasie).
- Einstellung der Behandlung mit Betablockern.
- Verordnung von Beta-Mimetika

Betreuung in der Schwangerschaft, während und nach der Entbindung

1.4 Betreuung im Wochenbett



DOS

- Herzultraschall bei der Mutter innerhalb der 48 Stunden nach der Entbindung und nach 6 Wochen.
- Je nach Herzfrequenz des Babys bei der Geburt, entscheidet der Kinderarzt über eine weitere Überwachung.

Stillen

- Stillen ist nicht kontraindiziert, aber sollte hinsichtlich Nutzen und Risiken diskutiert werden.

Körperliche Betätigung

Sport kann im Hinblick auf das Körpergewicht, den Blutdruck und die Kondition des Patienten von hohem Nutzen sein. Viele Symptome wie starke Schmerzen und Migräne können durch Training besser werden. Sport kann jedoch auch gefährlich sein, wenn er mit einem deutlichen Anstieg des arteriellen Blutdrucks einhergeht oder wenn die Gefahr eines Schlages (vor allem auf das Auge) besteht.



DOS

- Ausdauersport wie Schwimmen, Walken, Joggen und Radfahren.
- Der Grad der körperlichen Betätigung soll vom Kardiologen sowohl bei Kindern als auch bei Erwachsenen anhand der Aortendurchmesser und der Herzklappenfunktion angepasst werden.



DON'TS

- Abrupte, isometrische Übungen wie Gewichtheben, Fußball, Basketball, Handball und Tennis.
- Sich der Gefahr von körperlichen Zusammenstößen aussetzen, die die Wahrscheinlichkeit einer Linsenluxation erhöhen.

Anästhesie

Eine allgemeine Anästhesie stellt kein besonderes Problem dar, abgesehen von der Wechselwirkung mit einer Behandlung durch Betablocker oder Antikoagulantien (www.orphananesthesia.eu).



DON'TS

- Den Patienten Blutdruckschwankungen aussetzen.

Thrombozytenaggregationshemmer (TAH) und Antikoagulantien



DOS

- Die Indikationen und Kontraindikationen für Behandlungen mit Thrombozytenaggregationshemmern und Antikoagulantien sind für Patienten mit und ohne Marfan-Syndrom identisch.



DON'TS

- Die Verordnung von Thrombozytenaggregationshemmern und Antikoagulantien aufgrund der Diagnose eines Marfan-Syndroms ändern.

Schlaganfall

Patienten mit Marfan-Syndrom haben kein erhöhtes Schlaganfallrisiko.



DOS

- Schließen Sie eine Aortendissektion mit Beteiligung der Hirngefäße (supraaortalen Äste) aus.
- Versorgung und Behandlung sind für Patienten mit und ohne Marfan-Syndrom identisch.



DON'TS

- Einstellung der Behandlung mit Betablockern.
- Verzögerung der Versorgung und Behandlung als Ergebnis der Diagnose eines Marfan-Syndroms

Orthopädische Operation



DON'TS

- Einstellung der Gabe von Betablockern - Den Patienten Blutdruckschwankungen aussetzen.

Koloskopie, Gastroskopie und Laparoskopie

Keine besonderen Probleme, außer bei Patienten mit einer Dissektion der absteigenden Aorta.



DOS

- Höchste Vorsicht bei Patienten mit einer Dissektion der absteigenden Aorta aufgrund der hohen Gefahr von Blutdruckschwankungen.



DON'TS

- Den Patienten Blutdruckschwankungen aussetzen.

Netzhautablösung

Keine speziellen Probleme bei der Versorgung und Behandlung, obgleich Patienten mit Marfan-Syndrom ein höheres Risiko für Netzhautablösungen tragen.

Aortendissektion



DOS

- Ziehen Sie eine Aortendissektion in Betracht, wenn bei einem Patienten mit Marfan-Syndrom oder einem Marfan-verwandten Syndrom Brustschmerzen/Rückenschmerzen/Unterleibsschmerzen auftreten.
- Behandeln Sie die Dissektion wie einen Notfall und befolgen Sie dieselben Protokolle wie bei Patienten ohne Marfan-Syndrom



DON'TS

- Als erste Option bei einer Dissektion der absteigenden Aorta einen Stent einsetzen.

Periphere arterielle Dissektion



DOS

- Vergewissern Sie sich, dass kein Hinweis auf eine Aortendissektion vorliegt.

Lungenembolie

Eine Thrombolyse ist nicht kontraindiziert.

Endoskopie

Keine speziellen Empfehlungen.

Glaukom

Ein Glaukom steht möglicherweise mit einer Linsenluxation in Zusammenhang. Überprüfen Sie die Lage der Linsen.

Spontanes Hämoperitoneum



DOS

- Schließen Sie eine Aortendissektion aus.

Infiltrationen

Keine besonderen Probleme, außer in Fällen einer Behandlung mit Antikoagulantien.

Kontraindizierte Medikamente

Es gibt keine speziellen Kontraindikationen für Bromocriptin oder ein anderes Medikament für Patienten mit Marfan-Syndrom.



DOS

- Eine QT-Verlängerung sollte elektrokardiographisch überprüft werden, ehe entsprechende Medikamente verabreicht werden.

Zahnheilkunde/Zahnmedizin

Keine speziellen Probleme bei der Versorgung und Behandlung, obgleich die Patienten einen sehr engen Kiefer haben.



DOS

- Regelmäßige Kontrolle.
- Frühzeitige zahnheilkundliche Folgebehandlung bei Zahnfehlstellungen.
- Vorbeugung gegen Endokarditis wie bei der Gesamtbevölkerung (bei einer Vorgeschichte mit Herzklappenoperation oder Endokarditis zwingend erforderlich).

Pneumothorax

Keine besonderen Probleme, außer in Fällen einer Behandlung mit Antikoagulantien.



DOS

- Versorgung und Behandlung sind für Patienten mit und ohne Marfan-Syndrom identisch.
- Beim geringsten Verdacht auf Aortendissektion eine bildgebende Aortenuntersuchung durchführen.



DON'TS

- Einstellung der Behandlung mit Betablockern.
- Verzögerung der Versorgung bei Diagnose eines Marfan-Syndroms

Akutes Koronarsyndrom



DOS

- Eine Koronardissektion kann bei Marfan-Syndrom ähnlichen Erkrankungen auftreten, und diese Diagnose sollte bei jungen Patienten in Betracht gezogen werden.
- Vergewissern Sie sich, dass keine Aortendissektion vorliegt.

Abdominale/gastrointestinale/ gynäkologische Notfälle

Keine besonderen Probleme, außer in Fällen einer Behandlung mit Antikoagulantien.



DOS

- Schließen Sie beim geringsten Zweifel oder bei unerklärlichen Schmerzen eine Aortendissektion aus.
- Indikationen und Behandlungen sind für Patienten mit und ohne Marfan-Syndrom identisch.



DON'TS

- Verabreichung einer Spinalanästhesie ohne vorhergehende Prüfung des Wirbelsäulenzustands (Skoliose, Spondylolisthesis (Wirbelgleiten), Duraektasie).
- Einstellung der Behandlung mit Betablockern.
- Verzögerung der Versorgung als Ergebnis einer Marfan-Syndrom-Diagnose.

Redaktionsausschuss / Mitwirkende

Basierend auf dem französischen Originaldokument, das verfasst wurde von: Fava-Multi (dem französischen Netzwerk für seltene Gefäßerkrankungen)



Redaktionsausschuss:

Prof. Guillaume Jondeau, Reference Centre for Marfan Syndrome and related disorders, Service de cardiologie, AP-HP, Hôpital Bichat-Claude Bernard, Paris)



Überprüfungsausschuss des französischen Marfan-Netzwerks:

Dr. Laurence BAL-THEOLEYRE (Expert Centre for Rare Vascular Diseases and Marfan Syndrome, Marseille), **Dr. Claire BOULETI** (Reference Centre for Marfan Syndrome and related disorders, AP-HP, Hôpital Bichat- Claude Bernard, Paris), **Dr. Yves Dulac** (Marfan Syndrome Expert Centre, Toulouse), **Dr. Thomas EDOUARD** (Marfan Syndrome Expert Centre, Toulouse), **Prof. Laurence FAIVRE** (Marfan Syndrome Expert Centre, Dijon), **Dr. Nolwenn JEAN** (Marfan Syndrome Expert Centre, Dijon), **Dr. Fabien LABOMBARDA** (Rare Vascular Diseases and Marfan Syndrome Expert Centre, Caen), **Dr. Marc LAMBERT** (Expert Centre for Rare Vascular Diseases and Marfan Syndrome, Lille), **Dr. Claire LE HELLO** (Rare Vascular Diseases and Marfan Syndrome Expert Centre, Caen), **Dr. Olivier MILLERON** (Reference Centre for Marfan Syndrome and related disorders, AP-HP, Hôpital Bichat-Claude Bernard, Paris), **Paulette MORIN** (MARFANS Association), **Prof. Sylvie ODENT** (Marfan Syndrome Expert Centre, Rennes), **Dr. Julie PLAISANCIE** (Marfan Syndrome Expert Centre, Toulouse).

In Zusammenarbeit mit anderen Mitgliedern des französischen Marfan-Netzwerks:

Dr. Pascal DELSART (Marfan Syndrome Expert Centre - CHRU Lille), **Dr. Sophie DUPUIS-GIROD** (Marfan Syndrome and HHT Expert Centre - CHU Lyon), **Dr. Sébastien GAERTNER** (Marfan Syndrome Expert Centre CHRU Strasbourg), **Dr. Marie-Line JACQUEMONT** (Marfan Syndrome Expert Centre - CHU la Réunion site GHSR), **Dr. Damien LANEELLE** (Marfan Syndrome Expert Centre - CHU Caen), **Dr. Laurianne LE GLOAN** (Marfan Syndrome Expert Centre - CHU Nantes), **Dr. Sophie NAUDION** (Marfan Syndrome Expert Centre - CHU Bordeaux), **Prof. Stéphane ZUILY** (Marfan Syndrome Expert Centre - CHRU Nancy).

Marfan-Syndrom und verwandte Erkrankungen

Von VASCERN übersetzte und von Mitgliedern der VASCERN HTAD-WG aktualisierte englische Version:

Prof. Eloisa ARBUSTINI (VASCERN HTAD European Reference Centre, Center for Inherited Cardiovascular Diseases, IRCCS Foundation Policlinico San Matteo, Pavia, Italy)

Dr. Kalman BENKE (VASCERN HTAD European Reference Centre, Semmelweis University, Heart and Vascular Center, Budapest, Hungary)

Dr. Erik BJORCK (VASCERN HTAD European Reference Centre, Clinical Genetics, Karolinska University Hospital Stockholm, Sweden)

Prof. Julie De BACKER (VASCERN HTAD European Reference Centre, Dept of Cardiology and Center for Medical Genetics Ghent, Ghent University Hospital, Belgium)

Dr. Yaso EMMANUEL (VASCERN HTAD European Reference Centre, South East Thames Regional Genetics Service, Guy's Hospital, London, UK)

Prof. Maarten GROENINK (VASCERN HTAD European Reference Centre, Department of Cardiology, Academic Medical Center, Amsterdam, Netherlands)

Prof. Guillaume JONDEAU (VASCERN HTAD European Reference Centre, CRMR Marfan Syndrome and related disorders, Service de cardiologie, AP-HP, Hôpital Bichat-Claude Bernard, Paris, France)

Dr. Marlies KEMPERS (VASCERN HTAD European Reference Centre, Clinical Genetics, Radboud university medical center, Nijmegen, Netherlands)

Prof. Bart LOEYS (VASCERN HTAD European Reference Centre, Center of Medical Genetics, University Hospital of Antwerp University of Antwerp, Belgium)

Prof. Barbara MULDER (VASCERN HTAD European Reference Centre, Department of Cardiology, Academic Medical Center, Amsterdam, Netherlands)

Lise MURPHY (Swedish Marfan Patient Organisation)

Prof. Guglielmina PEPE (VASCERN HTAD European Reference Centre, Regional Tuscany Reference Center for Marfan Syndrome and related disorders, Careggi Hospital, University of Florence, Italy)

Dr. Alessandro PINI (VASCERN HTAD European Reference Centre, Centro Malattie Rare Cardilogiche – Marfan Clinic, Azienda Socio Sanitaria Territoriale Fatebenefratelli – Sacco Milan, Italy)

Dr. Leema ROBERT (VASCERN HTAD European Reference Centre, South East Thames Regional Genetics Service, Guy's Hospital, London, UK)

Prof. Jolien ROOS-HESELINK (VASCERN HTAD European Reference Centre, Clinical Genetics and Cardiology, Erasmus Medical Center Rotterdam, The Netherlands)

Prof. Zoltan SZABOLCS (VASCERN HTAD European Reference Centre, Semmelweis University, Heart and Vascular Center, Budapest, Hungary)

Dr. Ingrid VAN DE LAAR (VASCERN HTAD European Reference Centre, Clinical Genetics and Cardiology, Erasmus Medical Center Rotterdam, The Netherlands)

Prof. Yskert VON KODOLITSCH (VASCERN HTAD European Reference Centre, Department of Vascular Medicine, Department of General and Interventional Cardiology, University Heart Center Hamburg, University Medical Center Hamburg-Eppendorf)

Liesbeth WILDERO VAN WOUWE (VASCERN HTAD European Reference Centre, VASCERN HTAD European Reference Centre, Dept of Cardiology and Center for Medical Genetics Ghent, Ghent University Hospital, Belgium)

Von VASCERN übersetzte und von Mitgliedern der VASCERN HTAD-WG aktualisierte deutsche Version:

Elena DE MOYA RUBIO (Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. - German Marfan Patient Organisation)

Prof. Klaus KALLENBACH (VASCERN HTAD affiliated Partner, INCCI HaerzZenter, Department of Cardiac Surgery, Luxembourg)