



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

 Network
Vascular Diseases
(VASCERN)

VASCERN:S FAKTABLAD OM VAD MAN SOM
PATIENT MED EN SÄLLSYNT KÄRLSJKDOM
BÖR OCH INTE BÖR GÖRA I
VARDAGSSITUATIONER

Marfans syndrom och relaterade sjukdomar



VASCERN

Det europeiska referensnätverket för multisystemiska kärlsjukdomar, VASCERN, är särskilt inriktat på att samla den bästa expertkunskapen i Europa för att kunna erbjuda patienter med sällsynta kärlsjukdomar (uppskattningsvis 1,3 miljoner berörs) lättillgänglig gränsöverskridande hälso- och sjukvård. Här ingår artärsjukdomar (som påverkar aorta och mindre artärer), arteriovenösa anomalier, venösa missbildningar och lymfatiska sjukdomar.

VASCERN består för närvarande av 31 högspecialiserade tvärvetenskapliga vårdgivare från 11 av EU:s medlemsstater och från olika europeiska patientorganisationer och samordnas i Paris, Frankrike.

Genom våra fem arbetsgrupper för sällsynta sjukdomar samt flera temaarbetsgrupper och ePAG - European Patient Advocacy Group, strävar vi efter att förbättra vården, främja bästa praxis och riktlinjer, förstärka forskningen, stärka patienter, erbjuda vårdpersonal fortbildning och förverkliga det europeiska samarbetets fulla potential i fråga om specialiserad hälso- och sjukvård genom att utnyttja de senaste innovationerna inom medicinsk vetenskap och hälsoteknik.

Mer information finns på: <https://vascern.eu>

Följ oss på [Twitter](#), [Facebook](#), [YouTube](#) och [LinkedIn](#)

Innehåll

Marfans syndrom och relaterade sjukdomar

Förkortningar.....	4	Aortadissektion	17
Introduktion.....	5	Perifer artärdissektion (utanför aorta).....	18
Vård under graviditeten, under förlossningen och efter förlossningen		Lungemboli	19
1.1 Före graviditeten.....	6	Fibroskopi.....	20
1.2 Under graviditeten.....	7	Grön starr.....	21
1.3 Förlossning	8	Spontan hemoperitoneum.....	21
1.4 Vård efter förlossningen	9	Injektioner	23
Fysisk aktivitet.....	10	Kontraindicerade läkemedel.....	24
Anestesi.....	11	Odontologi/Tandvård	25
Trombocythämmare och blodförtunnande medel	12	Pneumothorax.....	26
Stroke.....	13	Akut koronart syndrom.....	27
Ortopedisk kirurgi.....	14	Abdominella/gastrointestinala/gynekologiska akuttillstånd	28
Koloskopi, gastroskopi och laparoskopi	15	Redaktion/Medverkande	29
Näthinneavlossning.....	16		

Förkortningar

HTAD-WG: Heritable Thoracic Aortic Diseases Working Group (Arbetsgrupp för ärftliga thorakala aortasjukdomar)

MFS: Marfans syndrom

IVF: In vitro fertilisering

βblockers: betablockerare

Introduktion

Dessa faktablad är baserade på befintliga franska faktablad som har granskats och redigerats av experterna i VASCERN:s arbetsgrupp HTAD-WG.

HTAD-WG instämmer i rekommendationerna, men vill betona att dessa rekommendationer har fastslagits genom samtycke på expertnivå. Vi rekommenderar att faktabladen används som riktlinjer för att implementera lokalt överenskomna policyer.

Faktabladen riktar sig till såväl patienter som vårdgivare. Rekommendationerna bör kombineras med utbildningsinsatser av patienter om relevanta symtom och vilka åtgärder som bör vidtas i medicinska situationer då särskild vård kan behövas.

Vård under graviditeten, under förlossningen och efter förlossningen

1.1 Före graviditeten



VAD REKOMMENDERAS

- Att på ett systematiskt sätt ta upp frågan om graviditet hos patienter med Marfans syndrom (MFS) både för män och kvinnor i fertil ålder för att informera dem om alternativ för prenatal-/preimplantationsdiagnostik (PGD). Att även informera kvinnor om specifika rekommendationer för handläggning och vård under graviditet för att ge bästa möjliga villkor för uppföljning.
- Så snart en person som misstänks ha MFS planerar en graviditet, ska han och/eller hon remitteras till en specialistmottagning, om detta inte redan har gjorts, för en fullständig bedömning och rådgivning före graviditet.
- Planera graviditeten tillsammans med specialistmottagningen.
- Riskerna bedöms för aortadissektion före graviditeten genom att mäta aortadiametern.
 - <40 mm: graviditet tillåten.
 - 40-45 mm: graviditet bör diskuteras i varje enskilt fall.
 - >45 mm: kontraindikation för graviditet (begränsad evidens). Vid en aortadiameter av denna storlek kan kirurgi vara indicerad innan graviditet.
- Inga data tillgängliga om effekten av hormonbehandlingar (IVF). Samma tröskelvärden ska användas som för graviditet (kontraindikation när aortarotsdiametern >45 mm).

Vård under graviditeten, under förlossningen och efter förlossningen

1.2 Under graviditeten

Risken för aortadissektion ökar under graviditet, under förlossningen samt efter förlossningen.



VAD REKOMMENDERAS

- Behandling med betablockerare under hela graviditeten och under perioden efter förlossningen. Kontrollera typen av betablockerare: atenolol är den minst gynnsamma; propranolol, metoprolol och labetalol är att föredra
- Följ aortadiametern (inklusive bukdiametern) med ultraljud minst två gånger under graviditeten: v. 20–24 och v. 32–36. Fler undersökningar kan behövas om aortadiametern överstiger 40 mm eller om den ökar mellan undersökningarna.
- Följ blodtrycket regelbundet (målvärde <130/80 mm Hg).
- Fostertillväxten bör följas noggrant för att bedöma effekten av betablockerare.



VAD MAN INTE BÖR GÖRA

- Förbjuda graviditet hos kvinnor med Marfans syndrom.
- Avbryta behandling med betablockerare under graviditeten eller under förlossningen.

Vård under graviditeten, under förlossningen och efter förlossningen

1.3 Förlossning



VAD REKOMMENDERAS

- Bedöm risken för aortadissektion före förlossningen baserat på aortadiametern. <40mm: vaginal förlossning. Förkorta utdrivningsskedets varaktighet med sugklocka, etc.
- 40–45 mm: förlossning efter beslut i varje enskilt fall (kontakta specialistmottagningen).
- >45 mm: Utför kejsarsnitt och planera förlossningen genom att begränsa längden på den tredje trimestern, vilken är den del av graviditeten med högsta risk.
- Man bör skraddarsy förlossning. Man bör beakta avståndet mellan hemmet och sjukhuset, aortadiametern, etc.. värkarbetet bör begränsas.
- Epiduralanestesi (ryggbedövning) bör utföras med försiktighet, man ska ha i åtanke risken för duraläckage och i vissa fall behovet av dosjustering.



VAD MAN INTE BÖR GÖRA

- Utföra epiduralanestesi (ryggbedövning) utan att först undersökt ryggradens status (skolios, spondylolistes, duraektasi).
- Avsluta behandlingen med betablockerare.
- Ordinerar beta-stimulerare.

Vård under graviditeten, under förlossningen och efter förlossningen

Vård efter förlossningen



VAD REKOMMENDERAS

- Ett hjärtultraljud ska göras på modern inom 48 timmar efter förlossningen samt efter 6 veckor.
- Beroende på barnets hjärtfrekvens vid födseln så kan barnläkaren besluta om fortsatt övervakning.

Amning

- Amning är inte kontraindicerat.

Fysisk aktivitet

Träning kan vara mycket gynnsamt, hänsyn ska tas till patientens kroppsvikt, blodtryck och fysiska kondition. Många symtom som t.ex. värk, smärta och migrän kan lindras av träning. Att träna kan dock utgöra en risk om det leder till en betydande ökning av det arteriella blodtrycket, eller om det finns en risk för trauma (i synnerhet mot ögat).



VAD REKOMMENDERAS

- Uthållighetssporter som simning, gång, löpning och cykling
- Nivån på den/Graden av fysiska aktiviteten bör diskuteras med kardiolog baserat på aortamåttet och klaff- funktionen, både hos barn och vuxna.



VAD MAN INTE BÖR GÖRA

- Abrupta isometriska övningar, såsom tyngdlyftning, fotboll, basket, handboll och tennis.
- Utsätta sig för risken för kroppskollisioner/trauma not ansiktet, vilket kan öka sannolikheten för linsluxation.

Anestesi

Generell anestesi utgör inte några särskilda problem, förutom eventuella interaktioner mellan läkemedel som används vid anestesi och betablockerare eller blodförtunnande medel (www.orphananesthesia.eu).



VAD MAN INTE BÖR GÖRA

- Utsätta patienten för stora i blodtryckssvängningar.

Trombocythämmare och blodförtunnande medel



VAD REKOMMENDERAS

- Indikationer och kontraindikationer för trombocythämmare och blodförtunnande medel är identiska hos Marfan- och icke-Marfan-patienter.



VAD MAN INTE BÖR GÖRA

- Ändra ordinationen av antitrombocytmedel och blodförtunnande medel på grund diagnosen Marfans syndrom.

Stroke

Förekomsten av stroke är inte högre hos patienter med Marfans syndrom.



VAD REKOMMENDERAS

- Uteslut aortadissektion med engagemang till aortabågens artärstammar (halskärl).
- Handläggning och behandling är identisk för Marfan och icke-Marfan-patienter.



VAD MAN INTE BÖR GÖRA

- Avsluta behandlingen med betablockerare.
- Fördröja handläggning och behandling som en följd av diagnosen Marfans syndrom.

Ortopedisk kirurgi



VAD MAN INTE BÖR GÖRA

- Sluta med betablockerare - patienten utsätts för stora blodtryckssvängningar.

Koloskopi, gastroskopi och laparoskopi

Inget särskilt att beakta, förutom fall efter genomgången dissektion av nedåtgående aorta.

VAD REKOMMENDERAS



-
- Stor försiktighet bör iakttas i fall med dissektion av nedåtgående aorta på grund av den höga risken för blodtryckssvängningar.



VAD MAN INTE BÖR GÖRA

- Utsätta patienten för stora blodtryckssvängningar.

Näthinneavlossning

Inga särskilt att beakta vid handläggning och behandling, förekomsten av näthinneavlossning är vanligare vid Marfans syndrom.

Aortadissektion



VAD REKOMMENDERAS

- Överväg aortadissektion om en patient med Marfans syndrom eller ett Marfan-relaterat syndrom har bröstsmärtor/ryggsmärtor/buksmärtor.
- Behandla dissektion som akut , och följ handläggningsrutinerna för en icke-Marfan-patient.



VAD MAN INTE BÖR GÖRA

- Använd en stent som förstahandsval vid dissektion av nedåtgående aorta.

Perifer artärdissektion (utanför aorta)



VAD REKOMMENDERAS

- Säkerställ att inte aortadissektion föreligger

Lungemboli

Trombolys är inte kontraindicerat.



Marfans syndrom och relaterade sjukdomar

Fibroskopi

Inga särskilda rekommendationer.

Glaukom (grön starr)

Glaukom kan bero på linsluxation.
Kontrollera linsens placering.

Spontan hemoperitoneum (blödning i bukhålan)



VAD REKOMMENDERAS

- Uteslut aortiadissektion.



Marfans syndrom och relaterade sjukdomar

Injektioner

Inget särskilt att beakta, förutom hos patienter vid samtidig antikoagulantibehandling.

Kontraindicerade läkemedel

Det finns inga särskilda kontraindikationer för Bromocriptin eller något annat läkemedel hos patienter med Marfans syndrom



VAD REKOMMENDERAS

- QT-förlängning bör kontrolleras på EKG innan behandling med läkemedel med QT-förlängande potential.

Odontologi/Tandvård

Inga särskilt att ta hänsyn till, trots att patienterna ofta har ett smalt käkparti.



VAD REKOMMENDERAS

- Regelbunden uppföljning.
- Vid behov tidig tandreglering
- Samma indikationer för endokarditprofylax som icke-Marfan-patienter (klaffkirurgi eller tidigare endokardit).

Pneumothorax

Inget särskilt att beakta förutom vid antikoagulantibehandling.



VAD REKOMMENDERAS

- Indikationen för undersökning och behandling är identiska för Marfan- och icke-Marfan-patienter
- Undersök aorta vid minsta misstanke om aortadissektion



VAD MAN INTE BÖR GÖRA

- Avsluta behandling med betablockerare.
- Fördröjdvård till följd av diagnosen Marfans syndrom.

Akut koronart syndrom



VAD REKOMMENDERAS

- Kranskärldsdissektion kan förekomma vid Marfanliknande syndrom vilket bör beaktas hos unga personer.
- Säkerställ att aortadissektion inte föreligger.

Akuta buk/gastrointestinala/gyneko- logiska tillstånd

Inget särskilt att beakta förutom vid samtidig antikoagulantibehandling.



VAD REKOMMENDERAS

- Vid minsta tvivel eller vid oförklarlig smärta uteslut aortadissektion
- Indikationer för utredning och behandlingen är identiska för Marfan- och icke-Marfan-patienter.



VAD MAN INTE BÖR GÖRA

- Utföra epiduralanestesi (ryggbedövning) utan att först utsöka ryggradens status (skolios, spondylolistes, duraektasi).
- Avsluta behandling med betablockerare.
- Fördröja behandling som en följd av diagnosen Marfans syndrom

Redaktion/Me dverkande

Baserat på det franska originaldokumentet av: Fava-Multi
(franskt nätverk för sällsynta kärtsjukdomar)



Redaktion:

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



Granskningsnämnd från franska Marfan-nätverket:

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).

I samarbete med andra medlemmar i franska Marfan-nätverket:

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).

Marfans syndrom och relaterade sjukdomar

Den engelska versionen har översatts av VASCERN och uppdaterats av medlemmar i VASCERN HTAD-WG:

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 BJÖRCK and Dr Edit NAGY (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 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 Cardiologiche - 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-HESSELINK (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)