



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Vascular Diseases
(VASCERN)

A VASCERN TÁJÉKOZTATÓI A RITKA ÉRBETEGSÉGEKBEN SZENVEDŐ PÁCIENSEK SZÁMÁRA ARRÓL, HOGY MIT SZABAD ÉS MIT NEM SZABAD TENNI BIZONYOS GYAKRAN ELŐFORDULÓ HELYZETEKBE

Marfan- szindróma és hasonló rendellenességek



VASCERN

A VASCERN, a Ritka Multiszisztémás Érrendszeri Betegségek Európai Referencia Hálózatának szándéka az európai tapasztalatok összegyűjtése annak érdekében, hogy a ritka érrendszeri betegségekben szenvedő páciensek számára hozzáférhető, határokon átnyúló egészségügyi ellátást biztosítson (becslések szerint 1,3 millió érintett beteg van). Ide tartoznak az artériás betegségek (az aortát és a kis artériákat érintő), az arterio-vénás rendellenességek, a vénás malformációk és a nyirokérbetegségek.

A VASCERN jelenleg 31, nagy mértékben szakosodott multidiszciplináris egészségügyi szolgáltatóból áll (HCP-k), melyek 11 Európai uniós országból kerülnek ki, és különféle európai betegszervezetekből állnak, amelyeket Franciaországból, Párizsból koordinálnak.

Az Öt Ritka Betegség Munkacsoporton, továbbá számos tematikus munkacsoporton és az ePAG-on (Európai Betegjogi Képviselőcsoport) keresztül törekszünk az ellátás javítására, támogatjuk a legjobb gyakorlatokat és iránymutatásokat, erősítjük a kutatási tevékenységet, erőt adunk a betegeknek, képzéseket biztosítunk az egészségügyi szakemberek számára, és próbáljuk megvalósítani a teljes európai együttműködést az egészségügy egyes szakágaiban, az orvostudomány és az egészségügyi technológiák legújabb innovációinak kihasználásával.

További információk itt érhetők el: <https://vascern.eu>

Kövessen bennünket itt - [Twitter](#), [Facebook](#), [YouTube](#) és [LinkedIn](#)

Tartalomjegyzék

Marfan-szindróma és a kapcsolódó rendellenességek

A rövidítések listája	4	Aorta disszekció	17
Bevezető	5	Aortán kívüli perifériás artéria disszekció.....	18
Terhesség, szülés és szülés utáni gondozás		Tüdőembólia	19
1.1 Terhesség előtt.....	6	Fibroszkópia.....	20
1.2 Terhesség alatt	7	Glaukóma.....	21
1.3 Szülés	8	Spontán haemoperitoneum.....	21
1.4 Szülés utáni gondozás.....	9	Beszűrődések.....	23
Fizikai aktivitás	10	Ellenjavallt gyógyszerek.....	24
Anesztézia	11	Odontológia/ fogászat.....	25
Trombocita-ellenes szerek és antikoagulánsok.....	12	Pneumothorax/ légmell	26
Stroke.....	13	Akut koronária szindróma	27
Ortopéd sebészet	14	Hasi/ gasztrointesztinális/ nőgyógyászati	
Kolonoszkópia, gasztroszkópia és laparoszkópia ..	15	vészhelyzetek	28
Retinaleválás.....	16	Szerkesztőbizottság/ közreműködők.....	29

Rövidítések

HTAD-Munkacsoport: Örökletes Mellkasi Aorta Betegségek Munkacsoport

MFS: Marfan-szindróma

IVF: In vitro
megtermékenyítés

β -blokkolók: béta-
blokkolók

Bevezető

Ezek a tájékoztatók azokon a már létező francia ajánlásokon alapulnak, amelyeket a VASCERN HTAD-Munkacsoport szakértő felülvizsgáltak és módosítottak.

A HTAD-Munkacsoport egyetért az ebben foglaltakkal, de hangsúlyozni kívánja, hogy ezek olyan ajánlások, amelyeket szakértő szintű konszenzus hozott létre. Azt javasoljuk, hogy ezeket a tájékoztatókat használják útmutatásként a helyi szabályozások kialakítása során.

Ezek az útmutatók a páciensek, valamint az őket gondozásba vevők számára készültek. Az ajánlások végrehajtása kéz a kézben kellene, hogy járjon a betegek tájékoztatásával az egyes speciális ellátást igénylő orvosi helyzetekről, a releváns tünetekről, és arról, hogy mit kell tennünk, ha ezek el fordulnak.

Terhesség, szülés és szülés utáni gondozás

1.1 Terhesség előtt



AMIT JAVASLUNK

- Foglalkozni kell a terhesség kérdésével a szülőképes korú nő és férfi Marfan-betegek esetében is, szisztematikusan tájékoztatni kell őket a prenatális/pre-implantációs diagnosztika lehetőségeiről. A nőket alaposan tájékoztatni kell a speciális kezelésre és ápolásra vonatkozó ajánlásokról is – ideértve, az optimális nyomon követést és az írásbeli szülési tervet.
- Amint olyasvalaki fontolgatja a gyermekvállalást, aki feltételezhetően MFS-szindrómás, akár férfi, akár nő az illető ajánljuk neki, hogy menjen el egy erre szakosodott központba, ahol teljes körű felmérést és terhesség előtti tanácsadást kaphat, amennyiben ez még nem történt meg.
- A terhességet ezzel a szakosodott központtal együttműködve kell megtervezni.
- A terhességet megelőzően becsülje meg az aorta disszekció kockázatát, az aorta átmérőjének megméréssel.
- <40 mm: a terhesség megengedett.
- 40-45 mm: a terhesség eseti alapon megengedhető
- >45 mm: a terhesség ellenjavallt, de ennek a bizonyítása korlátozott. Ez az aorta átmérőelzáró műtétet igényelhet.
- A hormonális eljárások (IVF) hatásáról nem állnak rendelkezésre adatok. Ugyanazok a küszöbértékek használatosak, mint a terhesség esetében (ha az ARD >45 mm, akkor ellenjavallt)

Terhesség, szülés és szülés utáni gondozás

1.2 Terhesség alatt

A terhesség idején, a szüléskor és a szülés után megnő az aorta disszekció kockázata.



AMIT JAVASLUNK

- β -blokkolókkal történő kezelés javasolt a terhesség egész időtartama alatt és a szülés utáni időszakban. A β -blokkolók közül az atenolol a legkevésbé kedvező; inkább a propranolol, a metoprolol és a labetalol ajánlott.
- Kísérje figyelemmel az aorta átmérőjét ultrahangos vizsgálattal (beleértve a hasi aorta átmérőit) a terhesség alatt legalább kétszer: 20-24hét és 32-36hét között! Meg kell fontolni a további vizsgálatokat, amennyiben az aorta átmérője meghaladja a 40 mm-t, vagy fokozott növekedés figyelhető meg.
- Rendszeresen ellenőrizze a vérnyomást (a cél <130/80 mm Hg)!
- A magzati növekedést gondosan ellenőrizni kell, a β -blokkolók hatásának felmérése céljából.



AMIT NEM JAVASLUNK

- A terhesség tiltása minden Marfan-szindrómás nő esetében.
- A béta-blokkolókkal történő kezelés leállítása a terhesség folyamán, illetve szüléskor.

Terhesség, szülés és szülés utáni gondozás

1.3 Szülés



AMIT JAVASLUNK

- A szülés előtt fel kell mérni az aorta disszekció kockázatát az aorta átmérője alapján.
- <40mm: hüvelyi úton történő szülés. A vajúdás 2. szakaszának lerövidítése, vákuum extraktor stb. alkalmazásával.
- 40-45 mm: a szülés eseti alapon megengedhető (Vegyük fel a kapcsolatot a szakértői központtal).
- >45 mm: Császármetszés és a harmadik trimeszter időtartamának lerövidítésének megtervezése, mert ebben az időszakban a legnagyobb a kockázat.
- Meg kell tervezni a személyre szabott szülést. Különböző tényezőket kell figyelembe venni: milyen messze van a kórház a beteg otthonától, mekkora az aorta átmérő, stb... A vajúdást a lehető legrövidebb időre kell korlátozni.
- A megfelelő epidurális érzéstelenítést óvatosan kell végezni, figyelembe véve a durális szivárgást, bizonyos esetekben a dózis módosítására lehet szükség.



AMIT NEM JAVASLUNK

- Epidurális érzéstelenítés elvégzése a gerincoszlop állapotának előzetes ellenőrzése nélkül (scoliosis, spondylolisthesis, dural ectasia).
- A $\beta\beta$ -blokkolókkal történő kezelés leállítása.
- Béta-mimetikumok felírása.

Terhesség, szülés és szülés utáni gondozás

1.4 Szülés utáni gondozás



AMIT JAVASLUNK

- Szív-ultrahang vizsgálat az anyánál, a szülés utáni 48 órán belül, majd 6 hét elteltével.
- A baba születéskori pulzusszámától függően kiegészítő monitorozásról dönthet a gyermekgyógyász.

Szoptatás

- A szoptatás nem ellenjavallt.

Fizikai aktivitás

A sportolás nagyon fontos lehet, a testsúly, a vérnyomás és a páciens állóképességének függvényében. Számos olyan tünet van, mint a fájdalmak és migrének, amelyek esetében a testmozgás jótékony hatású lehet. Azonban a sportok veszélyesek is lehetnek, ha az artériás vérnyomás jelentősen emelkedésével járnak, vagy ha ütközések kockázata áll fenn (különösen a szem esetében).



AMIT JAVASLUNK

- Az állóképességi sportok, mint például az úszás, a gyaloglás, a futás és a kerékpározás előnyösek lehetnek.
- A fizikai aktivitás szintjét mind gyerekeknél, mind felnőtteknél a kardiológusnak kell beállítania, az aorta méretének és a szívbillentyűk szelepfunkciójának értékelése alapján.



AMIT NEM JAVASLUNK

- Hirtelen nagy erőfeszítést igénylő izometriás gyakorlatok, mint például a súlyemelés, a futball, a kosárlabda, a kézilabda és a tenisz.
- Ne tegye ki magát olyan összeütközéseknek, amelyek növelhetik az ectopia lentis valószínűségét.

Anesztézia

Az általános érzéstelenítés nem okoz különösebb problémát, eltekintve a β -blokkoló kezeléssel vagy az antikoagulánsokkal való kölcsönhatást (www.orphananesthesia.eu).



AMIT NEM JAVASLUNK

- A páciens vérnyomás-ingadozásnak kitenni.

Trombocita-ellenes antitestek és antikoagulánsok



AMIT JAVASLUNK

- A trombocita-ellenes és az antikoaguláns kezeléseknél az indikációk és a kontraindikációk azonosak a Marfan és nem Marfan betegeknél.



AMIT NEM JAVASLUNK

- A trombocita-ellenes antitestek vagy antikoagulánsok adagolásának módosítása a Marfan-szindróma diagnosztizálását követően.

Stroke

A stroke előfordulása nem gyakoribb a Marfan-szindrómás páciensek körében.



AMIT JAVASLUNK

- Az aorta disszekció kizárása, ami kiterjed az aorta feletti törzsekre.
- A kezelés a Marfan és a nem Marfan betegeknél azonos.



AMIT NEM JAVASLUNK

- A β -blokkolóval történő kezelés leállítása.
- A Marfan-szindróma diagnosztizálásából fakadóan a kezelés késleltetés

Ortopéd sebészet



AMIT NEM JAVASLUNK

- A β -blokkolók leállítása, mert ez esetben a páciens vérnyomás-ingadozásoknak lesz kitéve.

Kolonoszkópia, gasztroszkópia és laparoszkópia

A leszálló aorta disszekciójának eseteit kivéve különösebb problémák nincsenek.



AMIT JAVASLUNK

- Nagyfokú óvatosságra van szükség a leszálló aorta disszekciójával járó esetekben, a vérnyomás-ingadozások magas kockázata miatt.



AMIT NEM JAVASLUNK

- A páciens vérnyomás-ingadozásnak kitenni.

Retina leválása

Nincsenek specifikus problémák a kezeléssel és a bánásmóddal kapcsolatban, még akkor sem, ha a pácienseknél a retina leválásának előfordulása gyakoribb.

Aortás disszekció



AMIT JAVASLUNK

- Meg kell fontolni az aortadisszekció lehetőségét, ha a Marfan-szindrómás vagy ahhoz hasonló szindrómában szenvedőpáciensnél mellkasi fájdalom/ hátfájás/ hasi fájdalom jelentkezik.
- A disszekciót kezelje vészhelyzetként, ugyanazon protokollokat követve, mint a nem Marfanos páciensek esetében.



AMIT NEM JAVASLUNK

- A leszálló aorta disszekciója esetén elsőként egy stent használata.

Aortán kívüli perifériás artériás disszekció



AMIT JAVASLUNK

- Meg kell győződni arról, hogy nem bizonyítható az aorta disszekciója.

Tüdőembólia

A trombolízis nem ellenjavallt.



Marfan-szindróma és hasonló rendellenességek

Fibroszkópia

Nincsenek specifikus ajánlások.

Glaukóma

A glaukóma potenciálisan a lencse elmozdulásához kapcsolódik. Ellenőrizze a lencse pozícióját.

Spontán hemoperitoneum



AMIT JAVASLUNK

- Az aorta disszekció kizárása.



Marfan-szindróma és hasonló rendellenességek

Beszűrődések

Az antikoaguláns kezelés kivételével nincsenek különösebb problémák.

Ellenjavallt gyógyszerek

Nincsenek konkrét ellenjavallatok a Bromocriptinnel vagy bármely más gyógyszerrel szemben Marfan-szindrómában szenvedő pácienseknél.



AMIT JAVASLUNK

- A QT-szakasz megnyúlását elektrokardiográfiával ellenőrizni kell, a QT-szakasz megnyúlását kiváltó gyógyszerek javallata előtt.

Odontológia/ fogászat

Nincsenek specifikus problémák a kezeléssel és a bánásmóddal kapcsolatban, annak ellenére sem, hogy a páciensek állkapcsa nagyon keskeny.



AMIT JAVASLUNK

- Rendszeres ellenőrzés.
- Korai fogszabályozáshoz kapcsolódó ellenőrzések a fogak egyenetlenségei miatt.
- A szívbillentyűgyulladás megelőzése ugyanúgy történik, mint az átlag populációban, (csak abban az esetben, ha volt korábbi billentyűműtét vagy szívbillentyűgyulladás).

Pneumothorax / légmell

Az antikoaguláns kezelés kivételével nincsenek különösebb problémák.



AMIT JAVASLUNK

- Az indikációk és a kezelés megegyezik a Marfanos és a nem Marfanos betegeknél.
- Ha aorta disszekcióra a legkisebb gyanú felmerül, végezzen aortás képalkotást!



AMIT NEM JAVASLUNK

- A $\beta\beta$ -blokkolókkal történő kezelés leállítása.
- A gondozás elhalasztása a Marfan-szindróma diagnózisa miatt.

Akut koronária szindróma



AMIT JAVASLUNK

- Koszorúér-disszekció megfigyelhető Marfan-szindrómához hasonló szindrómákban, és fiatal személyeknél ezt a diagnózist meg kell fontolni.
- Meg kell győződni arról, hogy nincs aorta disszekció.

Hasi/ gasztrointesztinális/ nőgyógyászati vészhelyzetek

Az antikoaguláns kezelés kivételével különösebb problémák nincsenek.



AMIT JAVASLUNK

- A legkisebb kétség felmerülésekor, vagy megmagyarázhatatlan fájdalom esetén zárja ki az aorta disszekció lehetőségét.
- Az indikációk és a kezelések a Marfan- és a nem Marfan betegeknél azonosak.



AMIT NEM JAVASLUNK

- Gerincéztelenítés elvégzése a gerinc állapotának vizsgálata nélkül (gerincferdülés, spondylolisthesis, dural ectasia).
- A β -blokkolóval történő kezelés leállítása.
- A kezelés késleltetése a Marfan-szindróma diagnózisa miatt.

Marfan-szindróma és hasonló rendellenességek

Szerkesztőbizottság / Közreműködők

A francia nyelvű eredeti dokumentum alapján készítette:
Fava-Multi (A Ritka Érbetegségek Francia Hálózata)



Szerkesztőbizottság:

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



Felülvizsgálat a francia Marfan-hálózat részéről:

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).

Együttműködésben a francia Marfan-hálózat más tagjaival:

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-szindróma és hasonló rendellenességek

Az angol nyelvű változat fordítását a VASCERN készítette el, és a VASCERN HTAD-Munkacsoport tagjai frissítették:

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 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-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)