



:: Marfan-Syndrom

- Diese Empfehlungen sind von der in Orphanet publizierten französischen Leitlinie aus dem Jahr 2007 abgeleitet. Sie wurden durch Orphanet Deutschland übersetzt und in Zusammenarbeit mit dem nationalen Beirat für Seltene Herzkrankheiten (Prof. Yskert von Kodolitsch, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf) überarbeitet.

Synonyme: Marfan-Krankheit

Definition: Die Marfan-Krankheit ist eine genetische Krankheit, wird autosomal dominant vererbt und ist in der Regel begleitet von einer Anomalie des Fibrillins Typ 1. Sie geht in klinisch unterschiedlicher Form einher mit skelettbedingten (großer Körperbau, Arachnodaktylie, Skoliose, protrusio acetabuli, Trichterbrust), ophtalmologischen (Linsenektopie, Myopie, Netzhauptablösung), kardiologischen (Aortendilatation oder -dissektion, Mitralklappenprolaps), kutanen (Striae) oder lungenbedingten (Pneumothorax) Symptomen.

Mehr erfahren Sie unter:

[Kurzbeschreibung der Krankheit bei Orphanet](#)

Menu

Merkblatt für den Rettungsdienst	Empfehlungen für die Notfallambulanz
Synonyme	Notfallsituationen
Pathophysiologie	Medikamenten-Wechselwirkungen
Notfälle	Anästhesie
Häufig verschriebene langfristige Therapien	Präventionsmaßnahmen
Vermeidung von Gefahren	Zusätzliche Maßnahmen und Krankenseinweisung
Besonderheiten der medizinischen Versorgung vor Einweisung ins Krankenhaus	Organspende
Weitere Informationen	

Merckblatt für den Rettungsdienst

Ruf zu einem Patienten mit Marfan-Syndrom

Synonyme

- ▶ Marfan-Krankheit

Pathophysiologie

- ▶ Strukturanomalie des Fibrillins 1 (Gewebeprotein); Mutationen des FBN1 Gens.

Notfälle

- ▶ Aortendissektion
- ▶ spontaner Pneumothorax
- ▶ Netzhautablösung

Häufig verschriebene langfristige Therapien

- ▶ Beta-Blocker
- ▶ Gerinnungshemmende Medikamente

Vermeidung von Gefahren

-  – Vorsicht beim Auftreten von Schmerzen im Brustkorb
- Vorsicht bei akut auftretender Kurzatmigkeit

Besonderheiten der medizinischen Versorgung vor Einweisung ins Krankenhaus

- ▶ Systolischen Blutdruck unter 130mm Hg halten (Beta-Blocker, Kalziumantagonisten)
- ▶ starke Kreislaufschwankungen vermeiden

Weitere Informationen:

- ▶ Besuchen Sie die Orphanet-Website unter <http://www.orpha.net/> und geben Sie den Namen der Krankheit in das Suchfeld ein. Auf der Übersichtsseite der Krankheit wählen Sie im Menu <Zusatzinformationen> den Link <Expertenzentren>. Schränken Sie die Suchabfrage auf das gewünschte Land ein.

Empfehlungen für die Notfallambulanz

Notfallsituationen

1. Akute Notfälle beim Marfan-Syndrom:

▶ Aortendissektion

Eine Aortendissektion muss systematisch bei einem Patienten in Betracht gezogen werden, der unter einem starken Schmerz im Brustkorb oder einer der folgenden Komplikationen leidet: Tamponade, hämorrhagischer Schock.

■ Notfalldiagnostik.

- Bildgebende Verfahren:
 - Transthorakale und falls notwendig transoesophageale Echokardiographie oder CT oder MRT (Vorsicht! Das MRT ist kontraindiziert bei Schrittmachern und beim Harrington-Stab, der bei der chirurgischen Behandlung einer starken Skoliose verwendet wird).
 - Es muss diejenige Technik bevorzugt werden, die am schnellsten verfügbar ist und die das Team üblicherweise anwendet.

■ Sofortige therapeutische Maßnahmen:

- Den systolischen Blutdruck durch Beta-Blocker und gefäßerweiternde Mittel (Nitroprussiate oder Kalziumantagonisten) unter 130 mm Hg halten.
- Wenn die Brustschmerzen anhalten oder sich verschlimmern, deutet dies auf eine Zunahme der Dissektion hin.
- Sobald die Diagnose der Aortendissektion bestätigt ist, erfolgt bei einer Dissektion der aufsteigenden Aorta der Notfalltransfer in die Herzchirurgie (Notarztwagen), **oder** enge Überwachung unter medikamentöser Behandlung bei einer Dissektion, die nicht die aufsteigende Aorta betrifft.

▶ Pneumothorax

Verdacht bei Schmerz im Brustkorb, der sehr oft das tiefe Einatmen hemmt und mit Kurzatmigkeit einhergeht.

■ Notfalldiagnostik

- Röntgen der Lungen
- Im Zweifelsfall Thorax-CT

■ Sofortige therapeutische Maßnahmen:

Je nach Verträglichkeit:

- Einfache Beobachtung:
- Drainage des Pneumothorax

Je nach den Möglichkeiten vor Ort Übernahme durch Notfallmediziner oder Pneumologen.

▶ Netzhautablösung

Die Netzhautablösung ist ein ophthalmologischer Notfall. Er tritt bevorzugt bei kurzsichtigen Patienten ein. Die Netzhautablösung ist in der Regel einseitig.

■ Notfalldiagnostik

Nach funktionalen Zeichen eines Netzhautrisses suchen:

- Mückensehen und Lichtblitze.

- Umschriebener Gesichtsfeldausfall, Sehschärfeverlust (wenn die Macula betroffen ist), Zentralskotom oder vollkommener Sehverlust.
 - Daran denken, dass in diesen Fällen weder Schmerzen noch Augenrötungen auftreten (außer bei begleitender Pathologie). Falls funktionale Zeichen vorhanden sind: sofortige Augenuntersuchung, die Ausweitung der Netzhautablösung kann sehr schnell erfolgen und in relativ kurzer Zeit die Prognose für den Visus beeinträchtigen.
- **Sofortige therapeutische Maßnahmen:**
- Chirurgischer Eingriff (Ophthalmologe).

2. Weitere Notfälle beim Marfan-Syndrom:

▶ **Problem der Aortendilatation**

Dieses fundamentale Problem erfordert es:

- Den Patienten nach dem Durchmesser seiner Aorta zu fragen.
- Diesen Durchmesser mittels transthorakaler Echokardiographie zu messen, falls die letzte Messung weit zurück liegt und ein relativer Notfall vorliegt.
- Plötzliche Blutdruckschwankungen bei der Aufnahme so gut es geht zu vermeiden (Vermeidung starker Volumenschwankungen und hypertoner Schübe).
- Den Patienten nach dem eventuellem Vorhandensein einer Klappen-Prothese zu fragen, bei der ein gerinnungshemmendes Mittel weiter eingenommen werden muss, und die keine Kontraindikation für die Erstellung eines MRT darstellt.
- Nach einer Klappeninsuffizienz zu suchen, bei der gegebenenfalls einer Osler-Endokarditis vorgebeugt werden muss.

▶ **Entbindung**

- Plötzliche Blutdruckschwankungen während der Entbindung (gleich auf welchem Weg) vermeiden.
- Bei einer Dilatation der Aorta auf über 40 mm wird ein Kaiserschnitt empfohlen, unterhalb dieses Wertes ist eine natürliche Entbindung möglich.

Medikamenten-Wechselwirkungen

Auf die üblichen Medikamente des Patienten achten, im Allgemeinen:

- ▶ Beta-Blocker
- ▶ Antikoagulantien

Anästhesie

Mögliche Probleme bei einer Periduralanästhesie:

- ▶ technische Probleme aufgrund der deformierten Wirbelsäule
- ▶ Blutdruckprobleme vermeiden, s. oben
- ▶ unvollständige Anästhesie (einseitig)

Zusätzliche Maßnahmen und Krankenseinweisung

- ▶ das Bett für große Personen anpassen
- ▶ an die Kälteempfindlichkeit denken (Raynaud-Phänomen)
- ▶ den Patienten nach der Operation über eine eventuell angebrachte künstliche Herzklappe informieren
- ▶ an die häufig nach einer Sternotomie auftretenden Rückenschmerzen denken.

Organspende



- Beim gegenwärtigen Wissensstand und abhängig vom Einzelfall ist Organspende für einige Organe möglich. Über solche Besonderheiten von Einzelfällen erteilt das Referenzzentrum für Marfan-Syndrom Auskunft.

Literatur

- ▶ Erbel R, Alfonso F, Boileau C, Dirsch O, Eber B, Harverich A, Rakowski H, Struyven J, Radegran K, Sechtem U, Taylor J, Zollikofer C, Klein WW, Mulder B, Providencia LA. **Diagnosis and management of aortic dissection.** Eur Heart J. 2001;22:1642-81.
- ▶ Jondeau G, Boileau C, Chevallier B, Delorme G, Digne F, Guiti C, Milleron O, de SaintJean M, Le Parc JM, Moura B. **Le syndrome de Marfan** Arch Mal Coeur Vaiss. 2003;96:1081-8.
- ▶ Jondeau G, Barthelet M, Baumann C, Bonnet D, Chevallier B, Collignon P, Dulac Y, Edouard T, Faibre L, Germain D, Khau Van Kien P, Lacombe D, Ladouceur M, Lemerrer M, Leheup B, Lupoglazoff JM, Magnier S, Muti C, Plauchu PH, Raffestin B, Sassolas F, Schleich JM, Sidi D, Themar-Noel C, Varin J, Wolf JE. **Recommandations pour la prise en charge médicale des complications aortiques du syndrome de Marfan.** Arch Mal Coeur Vaiss. 2006;99:540-6.
- ▶ Judge DP, Dietz HC. **Marfan's syndrome.** Lancet. 2005;366:1965-76.
Milewicz DM, Dietz HC, Miller DC: **Treatment of aortic disease in patients with Marfan syndrome.** Circulation 2005, 111: e150-7

Diese Empfehlungen sind von der in Orphanet publizierten französischen Leitlinie aus dem Jahr 2007 abgeleitet. Sie wurden durch Orphanet Deutschland übersetzt und in Zusammenarbeit mit Prof. Yskert von Kodolitsch an die Situation in Deutschland angepasst.

Die Original-Leitlinie wurde erstellt von: Jondeau G, Bagou G: Syndrome de Marfan. *Orphanet Urgences* 2007, https://www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/Urgences_Marfan-frPro109.pdf

Datum der Fertigstellung: [2014]