



## :: Marfan (Sindrome di Marfan)

- ! - Queste raccomandazioni sono una traduzione delle linee guida francesi redatte dal Prof. Guillaume Jondeau, dall'Association Française du syndrome de Marfan e dal Dr. Gilles Bagou, revisionate e pubblicate da Orphanet nel 2007.
- Alcune delle procedure menzionate, in particolare quelle relative ai trattamenti farmaceutici, possono non essere valide nel paese di provenienza.

### Sinonimi:

Malattia di Marfan

### Definizione:

La sindrome di Marfan è una malattia genetica, autosomica dominante, in genere secondaria a un'anomalia della fibrillina di tipo 1, che si associa a livello clinico in maniera variabile a sintomi scheletrici (altezza superiore alla media, aracnodattilia, scoliosi...), oculari (ectopia del cristallino...), cardiologici (dilatazione o dissezione aortica, prollasso della valvola mitrale), cutanei (smagliature), polmonari (pneumotorace).

### Ulteriori informazioni:

[Consulta la scheda di Orphanet](#)

Menu	
<b>Raccomandazioni per la presa in carico pre-ospedaliera</b>	<b>Raccomandazioni per le emergenze ospedaliere</b>
<a href="#">Sinonimi</a> <a href="#">Meccanismo</a> <a href="#">Rischi particolari in situazioni di urgenza</a> <a href="#">Terapie a lungo termine prescritte di frequente</a> <a href="#">Insidie</a> <a href="#">Caratteristiche della presa in carico medica pre-ospedaliera</a> <a href="#">Ulteriori informazioni</a>	<a href="#">Raccomandazioni in caso di urgenza</a> <a href="#">Interazioni farmacologiche</a> <a href="#">Precauzioni per l'anestesia</a> <a href="#">Misure complementari e ricovero</a> <a href="#">Donazione di organi</a> <a href="#">Numeri in caso di urgenza</a> <a href="#">Riferimenti bibliografici</a>

# Raccomandazioni per la presa in carico pre-ospedaliera

## Informazioni per il paziente affetto dalla sindrome di Marfan

### Sinonimi

- ▶ malattia di Marfan

### Meccanismo

- ▶ anomalia strutturale della fibrillina 1 (proteina tissutale)

### Rischi particolari in situazioni di urgenza

- ▶ dissezione dell'aorta
- ▶ pneumotorace spontaneo
- ▶ distacco della retina

### Terapie a lungo termine prescritte di frequente

- ▶ beta-bloccanti
- ▶ anticoagulanti

### Insidie

- ! - diffidare di tutti i tipi di dolore toracico
- diffidare di tutte le forme di dispnea acuta

### Caratteristiche della presa in carico medica pre-ospedaliera

- ▶ mantenere la PA <130 mm Hg (beta-bloccanti, inibitori a base di calcio)
- ▶ evitare le improvvise variazioni volemiche

### Ulteriori informazioni

- ▶ [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

# Raccomandazioni per le emergenze ospedaliere

## Raccomandazioni in caso di urgenza

### Situazioni di urgenza

#### A. Urgenze associate alla sindrome di Marfan

##### Dissezione aortica

- ▶ Sospettare sistematicamente una dissezione aortica in un paziente che presenti un dolore toracico intenso o una complicanza correlata: tamponamento, shock emorragico.

##### ■ Misure diagnostiche di urgenza

###### – Diagnostica per immagini

- Ecocardiografia transtoracica e, se indicato, transesofagea o TAC o MRI (Attenzione! La MRI è controindicata in caso di pace-maker o barra di Harrington utilizzata per il trattamento chirurgico della scoliosi grave).
- La tecnica da preferire è quella disponibile in tempi più rapidi e alla quale l'equipe è già abituata.

##### ■ Misure terapeutiche immediate

- Mantenere la pressione arteriosa <130 mm Hg con l'ausilio di beta-bloccanti e vasodilatatori come il nitroprussiato o gli inibitori a base di calcio.
- La persistenza del dolore toracico e la sua progressione indicano un'estensione della dissezione.
- Una volta che la diagnosi della dissezione aortica viene confermata, si rende necessario il trasferimento d'urgenza presso il reparto di chirurgia cardiaca in caso di dissezione dell'aorta ascendente o un attento monitoraggio sotto terapia medica nel caso in cui la dissezione non interessi l'aorta ascendente.

##### Pneumotorace

- ▶ Deve essere sospettato in presenza di un dolore toracico che, nei casi più frequenti, inibisce la respirazione profonda ed è accompagnato da dispnea.

##### ■ Misure diagnostiche di urgenza

- Radiografia polmonare
- TAC toracica nei casi dubbi

##### ■ Misure terapeutiche immediate

- A seconda della tolleranza :
  - Osservazione semplice
  - Drenaggio dello pneumotorace
- Intervento da parte del rianimatore o del pneumologo in funzione delle disponibilità locali.

##### Distacco della retina

- ▶ Il distacco della retina (DR) è un'urgenza oculistica. Si verifica soprattutto nei pazienti miopi. Il DR è generalmente monolaterale.

##### ■ Misure diagnostiche immediate

- Ricercare i sintomi funzionali del distacco della retina:
  - miodesopsie e fosfeni (flash luminosi)
  - riduzione localizzata del campo visivo, ridotta acuità visiva (se la macula è intaccata), scotoma centrale o cecità completa.
  - in questi casi non è presente mai dolore, né rossore oculare (salvo in presenza di una patologia concomitante). In caso di sintomi funzionali: esame oculistico d'urgenza, in quanto 3 su 8 l'estensione del DR può avvenire molto rapidamente e stabilire la prognosi visiva in un lasso di tempo relativamente breve.

##### ■ Misure terapeutiche immediate:

- Trattamento chirurgico (oftalmologo).

## B. Urgenze non associate alla sindrome di Marfan

### Il problema della dilatazione aortica

- ▶ Si tratta del problema principale che deve indurre a :
  - **Chiedere al paziente il valore del diametro aortico**
  - **Misurare tale diametro con l'ecografia transtoracica**, più frequentemente se l'ultima misurazione non è recente e l'urgenza è relativa
  - **Evitare possibilmente le improvvise variazioni della pressione arteriosa al momento dell'intervento** (evitare brusche variazioni volemiche, accessi ipertensivi)
  - **Interrogare il paziente sull'esistenza di un'eventuale protesi meccanica**, che presupponga un trattamento anticoagulante permanente e non controindichi l'esecuzione della MRI
  - **Ricercare un'eventuale insufficienza valvolare** che comporti all'occorrenza la prevenzione dell'endocardite d'Osler

### Il parto

- ▶ **Evitare gli sbalzi pressori al momento del parto in qualunque modo avvenga.**
- ▶ **È preferibile il taglio cesareo in caso di dilatazione aortica superiore a 40 mm**, il parto vaginale è possibile al di sotto di questo valore.

### Interazioni farmacologiche

- ▶ Tenere conto delle terapie abituali del paziente, in generale:
  - **beta-bloccanti**
  - **anticoagulanti**

### Precauzioni per l'anestesia

- ▶ Problemi associati all'anestesia epidurale:
  - **problemi tecnici legati alla deformazione rachidea**
  - **problemi pressori da evitare, come sopramenzionato**
  - **anestesia incompleta (monolaterale)**

### Misure complementari e ricovero

- **adattare il letto alle persone di alta statura**
- **tenere conto della sensibilità al freddo (fenomeno di Raynaud)**
- **informazioni post-operatorie al malato in caso di inserimento di una valvola meccanica**
- **tenere conto della frequenza dei dolori rachidei in seguito alla sternotomia.**

### Donazione di organi



Al momento la donazione di alcuni organi può essere possibile ma va valutata specificamente in ogni singolo caso. Per avere una risposta adeguata è necessario contattare il centro di riferimento per la sindrome di Marfan.

### Numeri in caso di urgenza

Centri di riferimento/presidi, a livello regionale e nazionale, accreditati dal Ministero della Salute per la presa in carico della sindrome di Marfan:

#### EMILIA ROMAGNA

- ▶ **Policlinico "Sant'Orsola – Malpighi"**  
Centro Marfan  
Via Massarenti 9 – 40138 BOLOGNA  
Telefono/Fax 39 051 6363005 – email [centromarfan@aosp.bo.it](mailto:centromarfan@aosp.bo.it)  
Prof. BONVICINI Marco; Dr. LOVATO Luigi; Dr.ssa MARIUCCI Maria Elisabetta

## LAZIO

- ▶ **Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di "Tor Vergata"**  
Centro Marfan  
Viale Oxford 81 – 00133 ROMA  
Telefono 39 06 20903537 – email [cardiochirurgia@uniroma2.it](mailto:cardiochirurgia@uniroma2.it)  
Prof. CHIARIELLO Luigi  
Email [l.chiariello@tiscali.it](mailto:l.chiariello@tiscali.it)

## LIGURIA

- ▶ **Azienda Sanitaria Locale 3 - Ospedale Andrea Gallino**  
Ambulatorio di Ematologia, Immunologia e Malattie Rare  
Via Ospedale Gallino 5 – 16164 PONTEDECIMO (GE)  
Telefono 39 010 8498822 – fax 39 010 8499743  
Prof. ROSSI Edoardo  
Email [edoardo.rossi@asl3.liguria.it](mailto:edoardo.rossi@asl3.liguria.it)

## LOMBARDIA

- ▶ **Azienda Ospedaliera "Luigi Sacco"**  
Dipartimento CardioCerebroVascolare  
Centro Malattie Rare Cardiologiche  
Marfan Clinic  
Via Giovan Battista Grassi 74 – 20154 MILANO  
Telefono 02 39042279 – Fax 02 39042571 – email [infomalattierare@hsacco.it](mailto:infomalattierare@hsacco.it)  
Dr. PINI Alessandro; Dr.ssa MARELLI Susan  
Email [centromalattierare@hsacco.it](mailto:centromalattierare@hsacco.it); [marelli.susan@hsacco.it](mailto:marelli.susan@hsacco.it)

## PUGLIA

- ▶ **Azienda Ospedaliero-Universitaria Consorziale Policlinico di Bari**  
U.O.C. di Reumatologia Universitaria  
Piazza Giulio Cesare 11 - 70124 BARI  
Telefono 39 080 5478866/ 5592775 - fax 39 080 5478802  
Prof. LAPADULA Giovanni
- ▶ **IRCCS Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza - Polambulatorio "Giovanni Paolo II"**  
U.O. di Emostasi e Trombosi  
Viale Padre Pio – 71013 SAN GIOVANNI ROTONDO (FG)  
Telefono 39 0882 416273 – fax 39 0882 416273  
Dr.ssa GRANDONE Elvira  
Email [e.grandone@operapadrepio.it](mailto:e.grandone@operapadrepio.it)

## SARDEGNA

- ▶ **Ospedale Oncologico "Armando Businco"**  
Dipartimento di Oncologia Medica  
S.C. di Ematologia e Centro Trapianti di Cellule Staminali Emopoietiche  
Via Edward Jenner – 09121 CAGLIARI  
Telefono 39 070 6092065 – fax 39 070 6092065 – email segreteria [olga.demuro@gmail.com](mailto:olga.demuro@gmail.com)  
Dr. ANGELUCCI Emanuele; Dr.ssa CARUBELLI Affra; Dr. DERUDAS Daniele  
Email [emnang@tin.it](mailto:emnang@tin.it); [affracarub@tiscali.it](mailto:affracarub@tiscali.it);

## TRENTINO ALTO ADIGE

- ▶ **Ospedale Centrale di Bolzano**  
Dipartimento di Medicina Interna  
Via Lorenz Boehler 5 – 39100 BOLZANO  
Telefono 39 0471 908566 – email segreteria [med.interna@asbz.it](mailto:med.interna@asbz.it)  
Prof. WIEDERMANN Christian; Dr MAIER Armin  
Email [christian.wiedermann@asbz.it](mailto:christian.wiedermann@asbz.it); [armin.maier@asbz.it](mailto:armin.maier@asbz.it)

## Riferimenti bibliografici

- ▶ 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.

Queste raccomandazioni sono state elaborate dal Prof. Guillaume Jondeau – Centre de référence pour le syndrome de Marfan, Paris – , dall'Association Française du syndrome de Marfan e dal Dr. Gilles Bagou – SAMU-69 Lyon.

Data di realizzazione: 28 maggio 2007

Data di traduzione: marzo 2009

Queste raccomandazioni sono state tradotte grazie al sostegno finanziario di Alexion. 