



:: Zespół Marfana



- Ten dokument jest tłumaczeniem francuskich zaleceń napisanych przez Prof. Guillaume Jondeau, zredagowanych i opublikowanych przez Orphanet w 2007 roku.
- Niektóre wymienione procedury, głównie wymienione leki, mogą nie być dostępne w kraju, w którym praktykujesz.

Synonimy:

Choroba Marfana

Definicja:

Zespół Marfana to autosomalnie dominująca, genetyczna choroba, która jest z reguły spowodowana anomalią fibryliny typu 1 i klinicznie manifestuje się objawami szkieletowymi (wysoki wzrost, arachnodaktylia, skolioza), okulistycznymi (podwichnięcie soczewki), sercowymi (tętniak lub rozwarstwienie aorty, wypadanie płatków zastawki mitralnej), skórnymi (rozstępy), płucnymi (odma opłucnowa).

Dodatkowe informacje:

[Przeczytaj abstrakt w Orphanecie](#)

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=EN&Expert=558

Zalecenia dla pracowników pogotowia ratunkowego

Wezwanie do pacjenta cierpiącego na zespół Marfana

Synonimy

choroba Marfana

Etiologia

strukturalna anomalia fibryliny 1 (proteiny tkankowej)

Szczególne zagrożenia w nagłych wypadkach

rozwarstwienie aorty

spontaniczna odma opłucnowa

odwarstwienie siatkówki

Leki najczęściej stosowane przy długotrwałym leczeniu

beta blokery

antykoagulanty

Komplikacje



- należy zwracać szczególną uwagę na ból w klatce piersiowej
- należy zwracać szczególną uwagę na każdą ostrą duszność

Specjalna opieka medyczna przed hospitalizacją

utrzymanie skurczowego ciśnienia tętniczego krwi < 130 mmHg (beta-blokery, czynniki blokujące kanały wapniowe)

unikanie dużych wahań objętości płynów ustrojowych

Zalecenia dla szpitalnych oddziałów ratunkowych

Sytuacje zagrażające życiu

A. Stany zagrażające życiu związane z zespołem Marfana

1. Rozwarstwienie aorty

Rozwarstwienie aorty należy podejrzewać w każdym przypadku gdy pacjent odczuwa intensywny ból w klatce piersiowej lub prezentuje objawy wynikające z powikłań: tamponada, wstrząs krwotoczny.

▶ **Badania diagnostyczne w nagłych przypadkach:**

- Techniki obrazowe:
 - badanie ultrasonograficzne przez ścianę klatki piersiowej i w razie konieczności przezprzełykowe
lub: tomografia
lub: MRI

Wybór techniki zależy od dostępności sprzętu i stanu wiedzy zespołu.



MRI nie jest wskazane jeśli pacjent posiada rozrusznik serca lub do chirurgicznego leczenia skoliozy użyto prętu Harringtona.

▶ **Działania terapeutyczne w nagłych przypadkach:**

- Utrzymanie ciśnienia tętniczego krwi < 130mmHg przy użyciu beta-blokerów i leków rozszerzających naczynia, takich jak nitroprusydek lub czynniki blokujące kanały wapniowe.
- Uporczywy ból w klatce piersiowej i jego nasilenie wskazuje, że rozwarstwienie narasta.
- **Kiedy rozpoznanie rozwarstwienia aorty zostanie potwierdzone, pacjent powinien zostać przeniesiony na oddział kardiochirurgiczny jako nagły przypadek rozwarstwienia aorty wstępującej lub być ściśle monitorowany, jeśli rozwarstwienie nie dotyczy aorty wstępującej.**

2. Odma opłucnowa

Należy podejrzewać odmę opłucnową jeśli występuje ból w klatce piersiowej uniemożliwiający głębokie oddychanie, połączony z dusznością.

▶ **Badania diagnostyczne w nagłych przypadkach:**

- Zdjęcie rentgenowskie płuc
- Tomografia klatki piersiowej w przypadku wątpliwości.

▶ **Działania terapeutyczne w nagłych przypadkach:**

- W zależności od tolerancji:
 - obserwacja objawów
 - drenaż klatki piersiowej
- Przeniesienie na oddział intensywnej terapii lub oddział chorób płuc w zależności od tego, który jest w pobliżu dostępny.

3. Odwarstwienie siatkówki

Odwarstwienie siatkówki wymaga interwencji na ostrym dyżurze okulistycznym. Częściej zdarza się u pacjentów z krótkowzrocznością. Odwarstwienie siatkówki jest najczęściej jednostronne.

▶ **Badania diagnostyczne w nagłych przypadkach:**

- Zbadanie funkcjonalnych objawów rozerwania siatkówki:
 - męty ciała szklistego i fotopsje (błyski światła)
 - utrata widzenia obwodowego, utrata ostrości widzenia (jeżeli zaangażowana jest plamka)

- mroczki w centralnej części lub całkowita ślepotą
- Uwaga: w tych przypadkach nigdy nie występuje ból oka lub zaczerwienienie (chyba, że jest to współistniejący problem)

- Jeśli występują objawy funkcjonalne: natychmiastowe badanie okulistyczne, odwarstwienie siatkówki może postępować bardzo szybko i w stosunkowo krótkim czasie doprowadzić do uszkodzenia widzenia

▶ **Działania terapeutyczne w nagłych przypadkach:**

- Okulistyczna operacja chirurgiczna

A. Stany zagrażające życiu niezwiązane z zespołem Marfana

4. Poszerzenie aorty

Jest to poważny problem, który uzasadnia:

- ▶ Pytanie pacjenta o średnicę jego/jej aorty.
- ▶ Jeżeli dane dotyczące wymiarów aorty są dość stare, a sytuacja nagła, zmierzenie średnicy aorty w badaniu USG przez ścianę klatki piersiowej.
- ▶ Unikanie nagłych zmian ciśnienia jeśli jest to możliwe (unikanie zmian objętości płynów ustrojowych, nadciśnienia tętniczego).
- ▶ Pytanie pacjenta, czy posiada jakiegokolwiek mechaniczne protezy, które wymagają stałej terapii antykoagulantami i są przeciwwskazaniem do wykonania MRI.
- ▶ Zbadanie, czy nie występuje nieszczelność zastawek, która może wymagać prewencyjnych badań w kierunku zapalenia wsierdzia.

5. Poród

- ▶ Należy unikać nagłych zmian ciśnienia niezależnie od wybranej metody porodu.
- ▶ Zalecane jest cesarskie cięcie jeśli poszerzenie aorty jest większe niż 40mm, poród naturalny jest możliwy poniżej tej wartości.

Interakcje z lekami

- ▶ Należy brać pod uwagę przyjmowane przez pacjenta leki, do których najczęściej należą:
 - beta-blokery
 - antykoagulanty

Anestezja

- ▶ Problemy związane ze znieczuleniem zewnątrzoponowym
 - problemy techniczne wynikające z deformacji kręgosłupa
 - spadki ciśnienia krwi
 - niekompletna (jednostronna) anestezja

Dodatkowe działania terapeutyczne i hospitalizacja

- ▶ dostosowanie łóżka do wysokiego wzrostu pacjentów
- ▶ należy brać pod uwagę wrażliwość pacjentów na zimno (objaw Raynauda)
- ▶ należy udzielić pacjentowi dokładnych informacji po wszczęciu zastawki mechanicznej
- ▶ należy brać pod uwagę bóle występujące po sternotomii



Donacja organów jest przeciwwskazana.

Bibliografia`

- ▶ 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

*Te zalecenia zostały przygotowane we współpracy z Professeur Guillaume JONDEAU – Centre de référence du syndrome de Marfan, Service de Cardiologie, CHU Hôpital Claude-Bichat Bernard, Paris –, we współpracy :
- de l'Association Française du Syndrome de Marfan (AFSM) ;
- du Docteur Gilles BAGOU – SAMU-69, Lyon ;
- et du service de régulation et d'appui (SRA) de l'Agence de la biomédecine.*

Completion date: 28 maja 2007

Translation : Orphanet Poland

Date of translation: wrzesień 2013