

UNIVERSITÄTSKLINIK FÜR KINDER- UND JUGENDHEILKUNDE

Leitung: Univ. Prof.ⁱⁿ Dr.ⁱⁿ Susanne Greber-Platzer, MBA

KLINISCHE ABTEILUNG FÜR PÄDIATRISCHE KARDIOLOGIE

Leitung: Univ. Prof.ⁱⁿ Dr. Ina Michel-Behnke

Pädiatrische Kardiologie / Herzambulanz

Univ. Prof. Dr. Ina Michel-Behnke

E-Mail: paed-kardiologie@meduniwien.ac.at

www.meduniwien.ac.at/hp/kinderherzzentrum-wien/

Telefon: 0043 1 40400-31990

Fax: 0043 1 40400-38150

Vorstellung eines Kindes in der Marfan Ambulanz für Kinder
und Jugendliche am Kinderherzzentrum Wien

Wien, 2024

Sehr geehrte Damen und Herren, sehr geehrte Kollegen,

Sie würden Ihr Kind/Ihren Patienten gerne in der **Marfan Ambulanz des Kinderherzzentrums Wien** zur weiteren Diagnostik eines **vermuteten Marfan Syndroms** vorstellen ?

Die Diagnose des Marfan Syndroms ist **sehr komplex**, besonders aufgrund des **progredienten Charakters dieser Erkrankung ist diese im Kindesalter nur unter einigen Voraussetzungen überhaupt zu stellen**.

Hierfür sind klinisch eine Reihe von unterschiedlichen Symptomkombinationen notwendig (**Ghent Nosologie**), welche durch eine **positive Familienanamnese** und **im wirklich hochgradigen Verdachtsfall** bei vielen klinischen oder familiären Hinweisen durch eine **genetische Untersuchung untermauert** werden sollte. **Ein genetischer Nachweis einer FBN1 Mutation alleine stellt jedoch keine Diagnose eines Marfan Syndroms dar!**

Die angesprochene **genetische Untersuchung wird auch nicht im Rahmen der Marfan Ambulanz durchgeführt**, sondern würde mit einer Zuweisung von einem niedergelassenen Kollegen/Ihnen - nach ausführlicher Besprechung dieser Möglichkeit - **im Humangenetischen Institut der MUW, Währinger Str. 10, 1090 Wien durchgeführt**. Für eine **Kostenübernahme der Krankenkasse** für diese Untersuchung ist dann im weiteren eine Überweisung zur Humangenetischen Beratung durch einen niedergelassenen Facharzt mit Kassenzulassung notwendig.

Aufgrund der vielen klinischen Symptome ist die **Abklärung durch mehrere Spezialisten VOR einer Vorstellung in unserer Marfan Ambulanz für Kinder und Jugendliche sinnvoll und notwendig**. Hierzu **nehmen Sie bitte diesen Fragebogen mit zu den jeweiligen Untersuchungen und lassen die jeweiligen Spezialisten Ihren Abschnitt ausfüllen**. Es werden hierbei nicht nur die klassischen Symptome des Marfan Syndroms abgefragt, sondern ebenfalls mögliche Auffälligkeiten verwandter Erkrankungen wie des Loey's Dietz Syndroms und verschiedene Unterformen des Ehlers Danlos Syndroms.

Sollten **diesen Untersuchungen auf ein ggf. nur verwandtes Syndrom (wie oben erwähnt) ohne eine kardiale Beteiligung hinweisend sein**, wäre dann auch ggf. keine weitere Vorstellung in der Marfan Ambulanz für Kinder und Jugendliche am AKH notwendig. Stattdessen sollte die **weitere Abklärung durch Ihren zuweisenden Arzt/Ihnen mit ggf. Rückspache Ihrerseits direkt bei den Kollegen des Humangenetischen Institutes vorgenommen werden**.

Ich schaue mir den Fragebogen mit den Befunden an und Sie erhalten in jedem Fall Nachricht, mit einer Information ob Sie einen Termin in unserer Marfan-Ambulanz benötigen (inklusive Terminvorschlag) oder nicht.

Bitte haben Sie Verständnis, dass wir keine Termine ohne vorherige Screening-Untersuchungen und Informationen aus dem Fragebogen vergeben können.

Mit herzlichen Grüßen,

Priv. Doz. Dr. med. Christiane Pees

Leitung der Marfan-Ambulanz für Kinder und Jugendliche am Kinderherzzentrum Wien

Betrifft: Name: _____

Von der Familie auszufüllen:

Name meines Kindes:

Geschlecht:

Geburtsdatum:

Größe:

Gewicht:

Führende(s) Symptom(e) (warum wollen/sollen Sie ihr Kind vorstellen?):

- Großwuchs
- sehr schlankes Kind
- auffällig lange Finger
- überbewegliche Gelenke (bitte hierfür auch den beiliegenden Zettel "Diagnosekriterien für das hypermobile Ehlers-Danlos Syndrom (hEDS)" ausfüllen !)
- auffällige Brustwandveränderung (Kielbrust/Trichterbrust/Brustwandasymmetrie)
- auffällige Wirbelsäulenverkrümmung (Skoliose)
- Gelenksinstabilität mit bereits "herausgesprungenen" Gelenken; Welche(s): _____
- vorherige Operationen: Leistenhernien ____, Bauchdeckenbrüche ____, Gaumenspalte: ____, Schädelnahtsynostosenoperation: ____, Gelenksoperation: _____)
- sehr weiche, überdehnbare Haut
- sehr viele Dehnungsstreifen der Haut
- schnelle Narbenbildung, sehr viele Narben, auch bereits bei kleineren Verletzungen
- sehr viele, sehr häufige "blaue Flecken"/Blutungsauffälligkeiten
- Wundheilungsstörungen
- Linsenluxation/-verlagerung der Augenlinse
- sehr starke Kurzsichtigkeit
- in einem durchgeführten Herzultraschall wurde ein Mitralklappenprolaps diagnostiziert (überbewegliche Mitralklappe)
- in einem durchgeführten Herzultraschall wurde eine Erweiterung der Körperschlagader (Aorta) diagnostiziert
- in unserer Familie ist eine Aortenerweiterung/Aortenriß aufgetreten (welcher Verwandter: _____, welche Auffälligkeit: _____ in welchem Alter: _____)
- oben genannte Auffälligkeit (welche: _____) liegt/liegen auch in unserer Familie häufiger vor (bei wem?) _____
Größen der Eltern: Vater _____ cm, Mutter _____ cm
- in unserer Familie ist das Marfan Syndrom gesichert bekannt (wenn genetisch bestätigt bitte Genbefunde mitbringen !) Welcher Verwandter: _____, welche Symptome: _____
- Genbefund bekannt

Augenarztkontrolle (bitte vom Augenarzt ausfüllen lassen):

- Fehlsichtigkeit: _____
- Astigmatismus
- Strabismus _____
- Linsenverlagerung: Luxation _____ Subluxation _____
- Linsentrübung
- Netzhautablösung
- auffällige Skleren (blau?) _____
- Keratokonus, Keratoglobus
- Ptosis _____
- Hypertelorismus

Name des Augenarztes

Betrifft: Name: _____

Orthopädische Kontrolle (bitte vom Orthopäden ausfüllen lassen):

- Marfanoider Habitus
- Knick-Senkfüße
- Klumpfuß/-füße
- Brustwandasymmetrie (Welcher Art: _____)
- überbewegliche Gelenke (Welche: _____ nur große Gelenke: _____
nur kleine Gelenke: _____, nur ein Gelenk: _____, Beighton Score: _____
Bitte das beiliegende Beiblatt "Diagnosekriterien für das hypermobile Ehlers Danlos Syndrom (hEDS) ausfüllen !)
- Streckdefizit Ellenbogengelenk
- Hochwuchs (Größenpercentile: _____ Endgrößenprognose: _____)
- Kleinwuchs
- Verhältnis von Oberlänge zu Unterlänge (Oberlänge: _____ cm, Unterlänge: _____ cm)
($< 0,85$) ?
- Verhältnis von Armspanne zu Körperlänge (Armspanne: _____ cm, Körperlänge: _____ cm)
($\geq 1,05$)
- Arachnodactylie
- Steinberg Zeichen (Daumenzeichen)
- Murdoch Zeichen (Handwurzelzeichen)
- Brachydaktylie
- Klinodaktylie
- Gelenkskontrakturen
- Skoliose (Winkelangabe: _____)
- Kyphose (Gradangabe: _____)
- Lordose (Gradangabe: _____)
- Osteopenie
- auffällige Knochenbrüchigkeit
- Gelenksdislokation(en)/-luxation(en) Welche Gelenke: _____
- angeborene Hüftgelenksdislokation (einseitig: _____, beidseitig: _____)
- Protrusio acetabuli
- Muskelschwäche (Welche Muskelgruppen: _____)
- chronische Gelenksschmerzen
- Bursitis/Tendosynovitis
- Arthritis
- Entwicklungsverzögerung motorisch

Name des Orthopäden