

## Dokumentation

der Literaturrecherche und Erstellung  
der Kurzinformation für Patienten  
"Marfan-Syndrom"

Februar 2021



Quelle: U. Süß, Marfan Hilfe (Deutschland) e. V.

# Inhaltsverzeichnis

<b>1. Erstellung</b> .....	<b>3</b>
1.1 Ersterstellung und Updates .....	3
1.2 Beteiligte Fachleute und Personen der Patientenvertretung .....	3
<b>2. Rechercheauftrag</b> .....	<b>4</b>
2.1 Suche nach Aggregierter Evidenz (z. B. Systematische Übersichtsarbeiten, Metaanalysen) und Primärpublikationen .....	4
2.2 Suche nach Leitlinien .....	4
2.3 Suche nach Patienteninformationen.....	5
2.4 Handsuche.....	5
<b>3. Recherchestrategien</b> .....	<b>6</b>
3.1 Aggregierte Evidenz (z. B. Systematische Übersichtsarbeiten, Metaanalysen) und Primärpublikationen.....	6
3.1.1 Literaturdatenbank Medline über www.pubmed.org .....	6
3.1.2 Datenbanken der Cochrane Library .....	6
3.2 Leitlinien.....	7
3.2.1 Leitlinien-Datenbanken .....	7
3.3 Leitlinien-Seiten einzelner fachübergreifender Anbieterorganisationen .....	8
3.4 Patienteninformationen .....	9
3.5 Handsuche.....	9
<b>4. Übersicht der verwendeten Treffer</b> .....	<b>10</b>
4.1 Leitlinien.....	10
4.2 Patienteninformationen .....	10
4.3 Handsuche.....	10
4.3.1 Leitlinien .....	10
4.3.2 Literatur .....	11
4.3.3 Patienteninformationen .....	11
<b>5. Nachrecherche (11/2020)</b> .....	<b>11</b>
<b>6. Methodik</b> .....	<b>12</b>
<b>7. Impressum</b> .....	<b>12</b>

# 1. Erstellung

Das Ärztliche Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) entwickelt im Auftrag von Kassenärztlicher Bundesvereinigung (KBV) und Bundesärztekammer (BÄK) Kurzinformationen für Patienten. Seltene Erkrankungen bilden einen neuen Schwerpunkt in der Reihe der Kurzinformationen. In einem Kooperationsprojekt erstellt das ÄZQ gemeinsam mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. fünfzehn Kurzinformationen für Patienten zu ausgewählten seltenen Erkrankungen.

## 1.1 Ersterstellung und Updates

- Auflage 1, Juni 2016
- Auflage 2, Februar 2021: Nachrecherche, inhaltliche Überarbeitung und redaktionelle Änderungen (u. a. gendergerechte Formulierungen)

## 1.2 Beteiligte Fachleute und Personen der Patientenvertretung

Fachleute und Personen der Patientenvertretung prüfen alle Kurzinformationen des ÄZQ. Die Kurzinformation „Marfan-Syndrom – was ist das“ haben unterstützt:

Die erste Auflage der Kurzinformation aus dem Jahr 2016 haben unterstützt:

Von Seiten der ACHSE e. V. erfolgte die Koordination der indikationsspezifischen Patientenbeteiligung durch:

- Dr. rer. medic. Frank Brunsmann
- Dr. Christine Mundlos

Folgende Autoren waren an der Erstellung der Kurzinformation „Marfan-Syndrom“ beteiligt und wurden von ACHSE e. V. benannt:

- Prof. Dr. Yskert von Kodolitsch
- Marina Vogler
- Susanne London-Tinner

Die aktuelle Kurzinformation hat unterstützt:

- Prof. Dr. Yskert von Kodolitsch (Universitäres Herz- und Gefäßzentrum UKE Hamburg)

Die beteiligten Autoren wurden gebeten, ein Formular zur Erhebung etwaiger Interessenkonflikte auszufüllen. Diese werden am ÄZQ archiviert.

## 2. Rechercheauftrag

Die Recherche wurde vom Bereich Patienteninformation des Ärztlichen Zentrums für Qualität in der Medizin (ÄZQ) initiiert und vom 19. bis 22. April 2016 durchgeführt.

Recherchestrategie und -vokabular richten sich nach den Möglichkeiten der jeweiligen Recherchequelle, wurden entsprechend modifiziert und in Kapitel 3: Recherchestrategien dargelegt.

### Für die Recherchen gelten folgende Ausschlusskriterien:

- A1: Dubletten aufgrund der Suche in mehreren Datenbanken
- A2: andere Erkrankung oder andere Fragestellung

### 2.1 Suche nach Aggregierter Evidenz (z. B. Systematische Übersichtsarbeiten, Metaanalysen) und Primärpublikationen

Methodisch wurden sowohl aggregierte Evidenz als auch Primärpublikationen recherchiert.

Die Suche umfasst den Zeitraum vom 1. Januar Mai 2010 bis zum 8. April 2016 (Medline) bzw. 2010 bis 2016 (Cochrane Library).

Es wurden Dokumente in deutscher und englischer Sprache gesucht.

Die Suche wurde in folgenden Recherchequellen durchgeführt:

- **Literaturdatenbank Medline über** [www.pubmed.org](http://www.pubmed.org)
- **Datenbanken der Cochrane Library über** [www.thecochranelibrary.com](http://www.thecochranelibrary.com)

### 2.2 Suche nach Leitlinien

Die Suche umfasst Dokumente in deutscher und englischer Sprache.

Bezüglich der relevanten Patientengruppen erfolgt keine Einschränkung.

### Die Suche wurde in folgenden Recherchequellen durchgeführt:

- Leitlinien-Datenbanken:
  - o Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF) (D) ([www.awmf.org](http://www.awmf.org))
  - o Canadian Medical Association Guidelines Infobase (CA) ([www.cma.ca/clinicalresources/practiceguidelines](http://www.cma.ca/clinicalresources/practiceguidelines))
  - o Guidelines International Network (GIN) (International) ([www.g-i-n.net](http://www.g-i-n.net))
  - o National Guideline Clearinghouse (NGC) (USA) ([www.guidelines.gov](http://www.guidelines.gov))

### Leitlinien-Seiten einzelner fachübergreifender und fachspezifischer Anbieterorganisationen:

- o Arzneimittelkommission der deutschen Ärzteschaft (AkdÄ) (D) ([www.akdae.de](http://www.akdae.de))
- o Institute for Clinical Systems Improvement (ICSI) (USA) ([www.icsi.org](http://www.icsi.org))
- o National Health and Medical Research Council (NHMRC) (AUS) ([www.nhmrc.gov.au](http://www.nhmrc.gov.au))
- o National Institute for Health and Care Excellence (NICE) (GB) ([www.nice.org.uk](http://www.nice.org.uk))
- o Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN) (GB) ([www.sign.ac.uk](http://www.sign.ac.uk))

## 2.3 Suche nach Patienteninformationen

Die Suche umfasst Dokumente in deutscher und englischer Sprache.

Bezüglich der relevanten Patientengruppen erfolgt keine Einschränkung.

**Die Suche wurde in folgenden Recherchequellen durchgeführt:**

Suche nach Patienteninformationen

- Orphanet: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)
- Kindernetzwerk: [www.kindernetzwerk.de](http://www.kindernetzwerk.de)
- Englischsprachige Quellen
  - o [www.nhs.uk](http://www.nhs.uk)

## 2.4 Handsuche

Es erfolgte zudem eine Handsuche nach Informationen über das Marfan-Syndrom durch den Bereich Patienteninformation des ÄZQ.

## 3. Recherchestrategien

### 3.1 Aggregierte Evidenz (z. B. Systematische Übersichtsarbeiten, Metaanalysen) und Primärpublikationen

#### 3.1.1 Literaturdatenbank Medline über www.pubmed.org

15. April 2016

Nr.	Suchfrage	Anzahl
#6	#5: Filters: Publication date from 2010/01/01	47
#5	#3 AND #4	54
#4	systematic [sb]	281045
#3	#1 OR #2	6354
#2	marfan syndrome [tiab]	3403
#1	marfan syndrome [Mesh]	5321

Anzahl der Treffer: 47

Davon relevant: 0 (47xA2)

#### 3.1.2 Datenbanken der Cochrane Library

18. April 2016

Nr.	Suchfrage	Anzahl
#6	#1 OR #2 OR #3 OR #4 OR #5 Publication Year from 2010, in Cochrane Reviews, in Other Reviews, (Word variations have been searched)	16
#5	Marfan Syndrome: ti,ab,kw (Word variations have been searched)	57
#4	Marfan-Syndrome: ti,ab,kw (Word variations have been searched)	45
#3	Marfan's-Syndrome: ti,ab,kw (Word variations have been searched)	8
#2	Marfan's: ti,ab,kw (Word variations have been searched)	11
#1	Marfan: ti,ab,kw (Word variations have been searched)	57

Anzahl der Treffer: 16

Davon relevant: 0 (16xA2)

relevante Treffer „Aggregierte Evidenz“ insgesamt: 0
--

## 3.2 Leitlinien

### 3.2.1 Leitlinien-Datenbanken

#### ***Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF)***

20. April 2016

Leitlinien-Suche nach „Marfan“

Treffer: 7

**Relevante Treffer: 0** (7xA2)

#### ***Canadian Medical Association Guidelines Infobase (CA)***

20. April 2016

Search for Keyword: Marfan

Language: English

Treffer: 1

**Relevante Treffer: 1**

#### ***Guidelines International Network (G-I-N)***

20. April 2016

Search all fields: marfan or marfan-syndrome

Languages: German, English

Publication Status: published

Publication Type: Guideline

Treffer: 0

**Relevante Treffer: 0**

#### ***National Guideline Clearinghouse (NGC)***

20. April 2016

Search: marfan

Treffer: 1

**Relevante Treffer: 1**

### 3.3 Leitlinien-Seiten einzelner fachübergreifender Anbieterorganisationen

#### ***Arzneimittelkommission der deutschen Ärzteschaft (AkdÄ)***

20. April 2016

Durchsicht der Liste der Therapieempfehlungen

Treffer: 0

**Relevante Treffer: 0**

#### ***Institute for Clinical Systems Improvement (ICSI)***

20. April 2016

Guidelines by Keyword: Marfan, Marfan's

Treffer: 0

**Relevante Treffer: 0**

#### ***National Health and Medical Research Council (NHMRC)***

20. April 2016

Australian Clinical Practice Guidelines

Search by Term: Marfan

Treffer: 2

**Relevante Treffer: 1 (1xA2)**

#### ***National Institute for Health and Care Excellence (NICE)***

20. April 2016

Conditions and diseases > Cardiovascular conditions > Structural heart defects

Treffer: 1

**Relevante Treffer: 0 (1xA2)**

#### ***Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN)***

20. April 2016

Durchsicht der Liste der Leitlinien

Treffer: 0

**Relevante Treffer: 0**

**relevante Treffer Leitlinien insgesamt: 3**



### 3.4 Patienteninformationen

[Orpha.net](#)

Suche nach „Marfan-Syndrom“

**1 Treffer**

[Kindernetzwerk](#)

Suche nach „Marfan-Syndrom“

**1 Treffer**

**Anzahl eingeschlossener Treffer: 2**

**Davon relevant: 2**

**relevante Treffer „Patienteninformationen“ insgesamt: 2**

### 3.5 Handsuche

Marfan Organisationen – international

Suche nach „Marfan-Syndrom“

**3 Treffer**

**Anzahl eingeschlossener Treffer: 3**

**Davon relevant: 3**

**relevante Treffer „Patienteninformationen“ insgesamt: 3**

## 4. Übersicht der verwendeten Treffer

### 4.1 Leitlinien

- Canadian Medical Association Guidelines Infobase (CA)  
Canadian Cardiovascular Society position statement on the management of thoracic aortic disease, 2014. [www.onlinecjc.ca/article/S0828-282X%2814%2900112-3/pdf](http://www.onlinecjc.ca/article/S0828-282X%2814%2900112-3/pdf)
- National Guideline Clearinghouse (NGC)  
American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG):  
Evaluation of the adolescent or adult with some features of Marfan syndrome, 2012.  
[www.guideline.gov/content.aspx?id=47547](http://www.guideline.gov/content.aspx?id=47547)
- National Health and Medical Research Council (NHMRC)  
Guidelines for the diagnosis and management of marfan syndrome, 2011.  
[www.csanz.edu.au/documents/guidelines/clinical\\_practice/Marfan\\_Syndrome.pdf](http://www.csanz.edu.au/documents/guidelines/clinical_practice/Marfan_Syndrome.pdf)

### 4.2 Patienteninformationen

- Kindernetzwerk e.V. Marfan-Syndrom. 2007 [cited 2016 Jun 06]. Available from: [www.kindernetzwerk.de/krankheits-uebersichten-des-kindernetzwerks/bayern/aschaffenburg/Krankheitsuebersichten-marfan-syndrom.html](http://www.kindernetzwerk.de/krankheits-uebersichten-des-kindernetzwerks/bayern/aschaffenburg/Krankheitsuebersichten-marfan-syndrom.html)
- Orphanet. Marfan syndrome. 2010 cited 2016 Jun 06]. Available from: [www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=EN&Expert=558](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=558)

### 4.3 Handsuche

#### 4.3.1 Leitlinien

- Deutsche Gesellschaft für Kardiologie - Herz- und Kreislaufforschung (DKG)  
Medizinische Leitlinie zur Behandlung von Erwachsenen mit angeborenen Herzfehlern (EMAH), 2008. [http://leitlinien.dgk.org/files/2008\\_Leitlinie\\_EMAH.pdf](http://leitlinien.dgk.org/files/2008_Leitlinie_EMAH.pdf)
- NHS Marfan syndrome – Diagnosis, 2016. [www.nhs.uk/Conditions/Marfan-syndrome/Pages/Introduction.aspx](http://www.nhs.uk/Conditions/Marfan-syndrome/Pages/Introduction.aspx)

### 4.3.2 Literatur

- Loeys BL, Dietz HC, Braverman AC, et al. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome.
- J Med Genet 2010;47(7):476-85. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20591885](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20591885)  
DOI: 10.1136/jmg.2009.072785.
- Keane MG, Pyeritz RE. Medical Management of Marfan Syndrome. Circulation 2008;117:2802-13. <http://circ.ahajournals.org/content/117/21/2802.full.pdf+html> DOI: 10.1161/CIRCULATIONAHA.107.693523
- Summers KM, West JA, Hattam A, et al. Recent developments in the diagnosis of Marfan syndrome and related disorders. Med J Aust 2012; 197(9):494-7. [www.mja.com.au/journal/2012/197/9/recent-developments-diagnosis-marfan-syndrome-and-related-disorders](http://www.mja.com.au/journal/2012/197/9/recent-developments-diagnosis-marfan-syndrome-and-related-disorders)

### 4.3.3 Patienteninformationen

- Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. Das Marfan-Syndrom. [cited 2016 Jun 06]. Available from: [www.marfan.de/ueberblick-zum-marfan-syndrom.html](http://www.marfan.de/ueberblick-zum-marfan-syndrom.html)
- Marfan Initiative Österreich. Das Marfan-Syndrom: Diagnose. [cited 2016 Jun 06]. Available from: [www.marfan-initiative.at/index.php/extensions/diagnose](http://www.marfan-initiative.at/index.php/extensions/diagnose)
- The Marfan Foundation. Physical Activities Guidelines. [cited 2016 Jun 06]. Available from: [www.marfan.org/resource/fact-sheet/physical-activities-guidelines#.V1VpX3o73y5](http://www.marfan.org/resource/fact-sheet/physical-activities-guidelines#.V1VpX3o73y5)

## 5. Nachrecherche (11/2020)

### Systematische Suche nach aggregierter Evidenz ab April 2016:

- Al-Abcha A, Saleh Y, Mujer M, et al. Meta-analysis Examining the Usefulness of Angiotensin Receptor blockers for the Prevention of Aortic Root Dilation in Patients With the Marfan Syndrome. Am J Cardiol 2020; 128:101–6. DOI: 10.1016/j.amjcard.2020.04.034. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32650901](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32650901).
- Baumgartner H, Backer J de, Babu-Narayan SV, et al. 2020 ESC Guidelines for the management of adult congenital heart disease. Eur Heart J 2020. DOI: 10.1093/eurheartj/ehaa554. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32860028](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32860028).
- Cardiac Society of Australia and New Zealand (CSANZ). Update on the diagnosis and management of inherited aortopathies, including Marfan syndrome. 2016 [cited: 2021-01-29]. [www.csanz.edu.au/wp-content/uploads/2016/11/Inherited\\_aortopathies\\_inc\\_Marfan\\_Syndrome\\_ratified\\_25-Nov-2016.pdf](http://www.csanz.edu.au/wp-content/uploads/2016/11/Inherited_aortopathies_inc_Marfan_Syndrome_ratified_25-Nov-2016.pdf).
- Demolder A, Kodolitsch Y von, Muiño-Mosquera L, et al. Myocardial Function, Heart Failure and Arrhythmia in Marfan Syndrome: A Systematic Literature Review. Diagnostics (Basel, Switzerland) 2020; 10(10). DOI: 10.3390/diagnostics10100751. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32992882](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32992882).
- Elbadawi A, Omer MA, Elgendy IY, et al. Losartan for Preventing Aortic Root Dilatation in Patients with Marfan Syndrome: A Meta-Analysis of Randomized Trials. Cardiol Ther 2019; 8(2):365–72. DOI: 10.1007/s40119-019-00149-3. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31606871](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31606871).
- Gao L, Chen L, Fan L, et al. The effect of losartan on progressive aortic dilatation in patients with Marfan's syndrome: A meta-analysis of prospective randomized clinical trials. Int J Cardiol 2016; 217:190–4. DOI: 10.1016/j.ijcard.2016.04.186. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27187761](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27187761).

- Kang Y-N, Chi S-C, Wu M-H, et al. The effects of losartan versus beta-blockers on cardiovascular protection in marfan syndrome: A systematic review and meta-analysis. J Formos Med Assoc 2020; 119(1 Pt 1):182–90. DOI: 10.1016/j.jfma.2019.03.018. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31003918](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31003918).
- Kiotseoglou A, Moggridge JC, Child AH, et al. The role of advanced echocardiography and cardiovascular magnetic resonance in the assessment of myocardial function in Marfan syndrome-An update. Echocardiography 2017; 34(5):760–7. DOI: 10.1111/echo.13517. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28317279](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28317279).
- Koo H-K, Lawrence KA, Musini VM. Beta-blockers for preventing aortic dissection in Marfan syndrome. Cochrane Database Syst Rev 2017; 11:CD011103. DOI: 10.1002/14651858.CD011103.pub2. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29110304](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29110304).
- Li L, Yamani N, Al-Naimat S, et al. Role of losartan in prevention of aortic dilatation in Marfan syndrome: A systematic review and meta-analysis. Eur J Prev Cardiol 2020; 27(13):1447–50. DOI: 10.1177/2047487319861231. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31260329](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31260329).
- Malik AH, Yandrapalli S, Pemmasani G, et al. Pharmacotherapeutics for prevention of aortic root enlargement in Marfan Syndrome - A network meta-analysis of randomized controlled trials. Eur J Prev Cardiol 2020; 27(19):2187–90. DOI: 10.1177/2047487319874907. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31487999](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31487999).
- Nielsen C, Ratiu I, Esfandiarei M, et al. A Review of Psychosocial Factors of Marfan Syndrome: Adolescents, Adults, Families, and Providers. Journal of pediatric genetics 2019; 8(3):109–22. DOI: 10.1055/s-0039-1693663. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31406616](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31406616).

## 6. Methodik

Das Vorgehen bei der Erstellung von Kurzinformatoren für Patienten wird in einem generischen Methodenreport ausführlich beschrieben.

- Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ), Bundesärztekammer (BÄK), Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV). Methodenreport zur Entwicklung von Kurzinformatoren für Patienten (KiP). 3. Auflage, Version 1. 2019 (Kurzinformatoren für Patienten) [cited: 2021-01-28]. DOI: 10.6101/AZQ/000440. [www.doi.org/10.6101/AZQ/000440](http://www.doi.org/10.6101/AZQ/000440)

## 7. Impressum

### Verantwortlich für den Inhalt:

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ)  
 Im Auftrag von Kassenärztlicher Bundesvereinigung (KBV)  
 und Bundesärztekammer (BÄK)  
 E-Mail [patienteninformation@azq.de](mailto:patienteninformation@azq.de)  
 Internet [www.patienten-information.de](http://www.patienten-information.de) | [www.azq.de](http://www.azq.de)

### Kurzinformation „Marfan-Syndrom“

#### Bitte wie folgt zitieren:

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ), Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV), Bundesärztekammer (BÄK). Marfan-Syndrom – was ist das? Februar 2021 (Kurzinformatoren für Patienten) [cited: YYYY-MM-DD]. [www.patienten-information.de/kurzinformationen/marfan-syndrom](http://www.patienten-information.de/kurzinformationen/marfan-syndrom)



