



*Advancing the future of pediatric healthcare... together.*

## Pädiatrische Kardiologie

John W. Moore, MD, MPH,  
Bereichsleiter

Christopher K. Davis, MD,  
PhD

Howaida G. El-Said, MD,  
PhD

Jeffrey R. Frazer, MD

Raymond R. Fripp, MD

Paul D. Grossfeld, MD

Stanley E. Kirkpatrick, MD

Delaram Pour Molkara, MD

Vishal Nigam, MD

James C. Perry, MD

Beth F. Printz, MD, PhD

### Protokoll für Patienten mit Jacobsen-Syndrom

*Wenn Sie sich in medizinischer Versorgung befinden,  
legen Sie dieses Protokoll umgehend dem  
Versorgungspersonal vor, das nicht mit Ihnen/Ihrem Kind  
und dem Jacobsen-Syndrom vertraut ist.*

#### Relevante Fakten:

Das Jacobsen-Syndrom (JS) ist eine seltene Erkrankung, die durch eine terminale Deletion am langen Arm von Chromosom 11 (11q) verursacht wird.

Es wird angenommen, dass ALLE Patienten mit JS unter einer spezifischen Blutungserkrankung leiden: dem Paris-Trousseau-Syndrom. Dieses Syndrom weist zwei Komponenten auf:

- 1) Schwere Thrombozytopenie (niedrige Blutplättchen-Anzahl) bei Neugeborenen, die sich normalerweise während der Kindheit auf eine Blutplättchen-Anzahl im fast normalen oder unteren normalen Bereich zurückbildet
- 2) Persistente Blutplättchen-Dysfunktion

**Es muss davon ausgegangen werden, dass alle JS-Patienten dem Risiko ausgesetzt sind, potenziell lebensbedrohliche Blutungen zu erleiden.** Situationen mit hohem Risiko umfassen viele Arten von Operationen und Verletzungen.

Für medizinisches Versorgungspersonal: JS-Patienten sind verstorben, weil medizinisches Versorgungspersonal Situationen nicht bzw. zu spät angesprochen hat, die als Blutungen mit niedrigem Risiko eingestuft wurden. Blutungen, mögliche Blutungen oder Maßnahmen, die ein Blutungsrisiko darstellen, müssen mit äußerster Vorsicht gehandhabt werden. Zudem sollte in solchen Situation ernsthaft in Betracht gezogen werden, einen Hämatologen und/oder einen JS-Spezialisten hinzuzuziehen.

Wir haben das folgende Protokoll zum Umgang mit Blutungsproblemen bei allen JS-Patienten entwickelt:

*Postanschrift:*  
3020 Children's Way  
MC 5004  
San Diego, CA 92123

*Hauptklinik:*  
Rady Children's Hospital  
8001 Frost Street  
Entrance #9  
San Diego, CA 92123

+1 (858) 966-5855  
+1 (800) HEART18 gebührenfrei  
+1 (858) 571-7903 Fax

*Regionalbüros:*  
El Centro  
Encinitas  
Escondido  
Murrieta

www.RCSSD.org

- Amicar
  - Für zahnmedizinische Behandlungen, Blutungen in Mund und Nase
  - Zur Verwendung als Mundwasser, zur Einnahme als Tablette oder Flüssigkeit
- Oralkontrazeptiva
  - Für Mädchen/Frauen mit starker Periode
- DDAV P
  - Mögliche Verbesserung der Blutplättchen-Aggregation
  - Verabreichung intravenös oder als Nasenspray
- Blutplättchen-Transfusion
  - Für schwere Blutungen oder vor großen Operationen

Zudem sollte jegliche Medikation vermieden werden, welche die normale Blutplättchen-Funktion beeinträchtigt (z. B. Ibuprofen, Aspirin).

Wir empfehlen Folgendes für Patienten mit der Diagnose JS:

Monatliches großes Blutbild in den ersten drei Monaten, dann einmal pro Jahr.

Untersuchungen der Blutplättchen-Funktion bei Normalisierung der Blutplättchen-Anzahl.

Wenn sich ein JS-Patient in einer lebensbedrohlichen Blutungssituation befindet – oder wenn Sie weitere Informationen über JS benötigen – steht Ihnen Dr. Paul Grossfeld unter +1 858-576-1700 rund um die Uhr zur Verfügung. Bitten Sie den Pager-Operator, Dr. Grossfeld anzupiepsen. Sollte Dr. Grossfeld nicht erreichbar sein, bitten Sie den Pager-Operator, Dr. Amy Geddis (pädiatrische Hämatologin) zu kontaktieren. Sollten weder Dr. Grossfeld noch Dr. Geddis erreichbar sein, bitten Sie den Pager-Operator, einen pädiatrischen Hämatologen mit Rufbereitschaft zu kontaktieren.

Dieses Protokoll basiert auf dem aktuellen Verständnis über Paris-Trousseau und JS einer Einrichtung mit weitreichender Erfahrung mit dieser Problematik. Bei unserem Protokoll sind Änderungen vorbehalten, da weitere Informationen in der Zukunft zur Verfügung stehen werden. Unser aktuellstes JS-Protokoll finden Sie unter: [www.11qusa.org](http://www.11qusa.org).

Mit freundlichen Grüßen

Paul Grossfeld, MD  
Außerordentlicher Assistenzprofessor  
Bereich Kardiologie  
Abteilung für Pädiatrie  
Universität von Kalifornien, San Diego, Fakultät für Medizin  
Rady Children's Hospital, San Diego

Datum: 5. Januar 2011