

Informationen für
den Hausarzt über
**Cutis Marmorata
Teleangiectatica
Congenita (CMTC)**



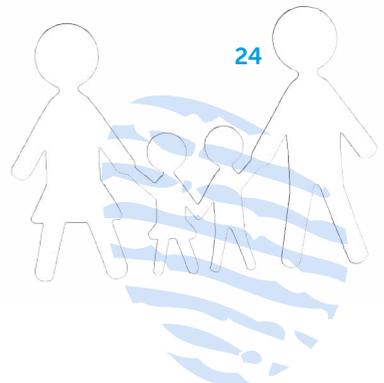
cmtcOvm

www.cmtc.nl

Inhalt

Schlüsselbotschaft	5
Cutis marmorata teleangiectata congenita	6
Synonym	6
Ätiologie	6
Vererbung	7
Prävalenz	7
Verlauf und Prognose	7
M-CMTC: Ein Zustand ähnlich dem von CMTC	7
Diagnose	7
Differentialdiagnose	9
Physiologische Cutis marmorata	9
Adams-Oliver-Syndrom	9
Makrozephalie-CMTC (MCAP)	9
Bockenheimer-Syndrom	9
Sturge-Weber-Syndrom	9
Klippel-Trenaunay-Syndrom	9
CMTC als Teil einer anderen Krankheit	9
Symptome	10
Mögliche Anomalien und Gefäßfehlbildungen bei CMTC	10
Tabelle möglicher zugehöriger Krankheitsbilder	11
Richtlinie	12
Synonym	12
Pflegekoordination	12
Richtlinien zu Hauterkrankungen	12
Laserbehandlung	12
Anästhetikum	13
Mögliche Komplikationen von Laserbehandlung	13
Richtlinien für asymmetrische Gliedmaßen	13
Behandlung von Beinlängendiskrepanzen	13
Richtlinien zu anderen Symptomen	13

Psychosoziale Beratung	15
Eltern	15
Kinder	15
Informationen zu Vererbung und Schwangerschaft	15
Vererbung	15
Wiederholungsrate	15
Vorgeburtliche Diagnostik	15
Fruchtbarkeit	15
Schwangerschaft	15
Fokuspunkte für den Hausarzt	17
Erhöhtes Thromboserisiko	17
Hormonelle Empfängnisverhütung	17
Verzögerte Wundheilung	17
Kein erhöhtes Sonnenbrandrisiko	17
Die Rolle eines Hausarztes	17
Peer-Unterstützung	17
Beratung und Überweisung	19
Auf Gefäßfehlbildungen spezialisierte Zentren	19
CMTC-OVM-Organisation	19
Hintergrundinformationen	19
Bibliographie	21
Anhang 1	22
Kolophon	24



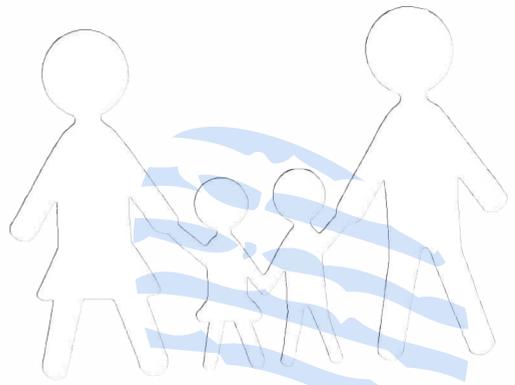
**Cutis marmorata
teleangiectatica
congenita (CMTC) ist
eine seltene angeborene
Gefäßerkrankung,
bei der erweiterte
oder missgebildete
(zusätzliche) Blutgefäße
durch die Haut scheinen.**



Schlüsselaussagen

- Vermeiden Sie beim Injizieren oder Verabreichen einer Infusion das von CMTC betroffene Körperteil, da die Blutgefäße in diesem Körperteil unterschiedlich angeordnet sind.
- Da die Gefäße von CMTC-Patienten unterschiedlich angeordnet sind, besteht möglicherweise ein erhöhtes Venenthromboserisiko. Bei einem erhöhten Thromboserisiko wird bei der Verschreibung einer hormonellen Antibabypille empfohlen ein Präparat zu verwenden, das nur aus Gestagenen besteht (siehe Protokolle zu Verhütungsmitteln des College of General Practitioners). Wenden Sie sich an einen Spezialisten im Zentrum für Gefäßfehlbildungen, wenn Sie sich nicht sicher sind, ob Ihr Patient ein erhöhtes Thromboserisiko hat.
- Menschen mit CMTC können unter einer verzögerten Wundheilung leiden, da die Gefäße im betroffenen Körperteil unterschiedlich positioniert sind.
- Konsultieren Sie den Patienten oder überweisen Sie ihn an ein Zentrum für Gefäßfehlbildungen, wenn er mit neuen Krankheitssymptomen zu Ihnen kommt, die möglicherweise mit CMTC zusammenhängen.
- Falls nötig, überweisen Sie den Patienten und / oder dessen Angehörige zur psychosozialen Beratung.

**Für mehr Informationen
bezüglich der
Schlüsselaussagen, siehe:
[Hinweise für den Hausarzt](#)**





Die Hauterkrankungen treten am häufigsten an Armen und Beinen auf. Zusätzlich zu Hauterkrankungen können weitere Symptome auftreten, wie z. B. asymmetrische Gliedmaßen.

Cutis marmorata teleangiectata congenita

Cutis marmorata teleangiectatica congenita (CMTC) ist eine seltene angeborene Gefäßerkrankung, bei der erweiterte oder missgebildete (zusätzliche) Blutgefäße durch die Haut scheinen. Dies gibt der Haut ein netzartiges oder fleckiges Muster und lässt die Haut lila oder blauem Marmor ähneln. Die Hauterkrankungen treten am häufigsten an Armen und Beinen auf. Zusätzlich zu Hauterkrankungen können weitere Symptome auftreten, wie z. B. asymmetrische Gliedmaßen.

Synonym

Der niederländische Kinderarzt Van Lohuizen beschrieb diese Krankheit erstmals 1922.

Aus diesem Grund wurde die Erkrankung lange Zeit als „Van-Lohuizen-Syndrom“ bezeichnet.

Ätiologie

Die Ursache von CMTC ist noch unbekannt. Genetische Defekte scheinen eine Rolle zu spielen; Mosaikismus ist wahrscheinlich beteiligt. Mosaikismus bedeutet, dass nicht alle Zellen im Körper das gleiche genetische Material haben. In einigen Zellen des Embryos tritt eine spontane Mutation auf. Nachdem sich die mutierten Zellen weiter geteilt haben, haben alle Tochterzellen die gleiche Mutation. Aus diesem Grund kann die Mutation nur im betroffenen Gewebe gefunden werden

Vererbung

Nach unserem derzeitigen Kenntnisstand, ist CMTC nicht erblich.

Häufigkeit

CMTC ist sehr selten. Im Jahr 2009 wurden nur 300 Fälle in der Literatur beschrieben. CMTC ist bei Jungen genauso häufig wie bei Mädchen.

Fortschritt und Prognose

Die Hauterkrankungen treten normalerweise bei der Geburt auf, in einigen Fällen aber auch erst zwischen dem dritten und zwölften Lebensmonat. Die Prognose ist normalerweise positiv, wenn etwaige zusätzliche Anomalien begrenzt sind. Die Markierungen auf der Haut werden normalerweise in den ersten drei Jahren nach der Geburt heller. Die zusätzlichen Anomalien bleiben jedoch bestehen, wie z. B. eine Asymmetrie der Gliedmaßen aufgrund von Hypotrophie oder Hypertrophie.

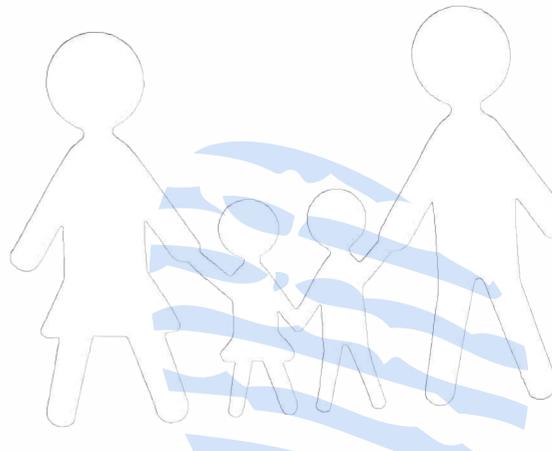
M-CMTC: Ein Zustand ähnlich dem von CMTC

M-CMTC steht für Makrozephalie-CMTC. Makrozephalie und verzögerte geistige Entwicklung sind dabei die wichtigsten Symptome. Lange Zeit wurde dies als eine Variante von CMTC, heute jedoch als separate Krankheit angesehen.

M-CMTC ist auch bekannt als:
M-CAP und M-CM

Diagnose

Patienten werden normalerweise anhand klinischer Merkmale diagnostiziert. CMTC wird normalerweise mit dem Auge diagnostiziert. Mit einem MRT kann die Diagnose zusätzlich bestätigt werden. Aus praktischen Gründen wird häufig jedoch nur ein Ultraschall durchgeführt. Die histopathologische Untersuchung einer Hautbiopsie kann eine höhere Anzahl und Größe von Kapillaren und Venen aufzeigen. Dies ist jedoch normalerweise nicht für die Diagnose erforderlich. Es wird getan, um andere Krankheiten auszuschließen.



Im Gegensatz zu CMTC-Hauterkrankungen verschwindet die physiologische Cutis marmorata bei gesunden Säuglingen nach dem Aufwärmen des Körpers.



Differenzialdiagnose

Eine Reihe von Syndromen ähneln CMTC, wie zum Beispiel:

Physiological cutis marmorata

Diese wird durch eine physiologische Erweiterung der Kapillaren und Venen verursacht, insbesondere wenn die Temperatur des gesunden Kindes niedrig ist. Diese Hauterkrankung verschwindet im Gegensatz zu CMTC sobald sich der Körper erwärmt hat.

Adams-Oliver syndrome

Dieser Zustand ist häufig verbunden mit:

- eine angeborene Störung der Haut oder der Kopfhaut (Aplasia cutis congenita);
- Zusammenwachsen von Zehen und / oder Fingern (syndaktylie);
- Herzanomalien

Macrocephaly-CMTC (MCAP)

Dieser Zustand ist gekennzeichnet durch:

- Entwicklungsverzögerungen;
- strukturelle Gehirnanomalien;
- neonatale Hypotonie;
- Syndaktylie;
- Asymmetrie;
- Bindegewebsstörungen.

Hauterkrankungen sind bei dieser Erkrankung dauerhafter und die Prognose ist schlechter

Bockenheimer-Syndrom

Dies ist eine Erkrankung mit angeborenen Gefäßfehlbildungen in Armen oder Beinen, die mit dem Alter progressive zunehmen.

Sturge-Weber-Syndrom

Dieser Zustand ist durch eine Portweinfärbung in Kombination mit neurologischen Störungen und Glaukom gekennzeichnet.

Klippel-Trenaunay-Syndrom

Die drei mit dieser Erkrankung verbundenen Symptome sind:

- Krampfadern;
- portweinfarbene Flecken;
- abnormales Wachstum von Weichgewebe und Knochen.

CMTC als Teil einer anderen Krankheit.

CMTC kann zusammen mit anderen Krankheiten auftreten, wie zum Beispiel das Down-Syndrom (weitere Informationen finden Sie unter Informationen für den Hausarzt - Down-Syndrom) und das Cornelia de Lange-Syndrom (weitere Informationen finden Sie unter Informationen für den Hausarzt - Cornelia de Lange-Syndrom).



Symptome

In den meisten Fällen werden Hauterkrankungen, die CMTC charakterisieren, kurz nach der Geburt bemerkt.

Cutis marmorata

Blau / lila marmoriertes / retikuliertes Gefäßnetzwerk in der Haut, das von Atrophie und Ulzerationen begleitet sein kann.

Lokalisierung:

- Die Extremitäten sind in zwei Dritteln der CMTC-Fälle betroffen, insbesondere in den Beinen;
- einseitige Hauterkrankungen (in 65% der Fälle);
- das Gesicht und der Oberkörper sind seltener betroffen;
- Handflächen, Fußsohlen und Schleimhäute sind in der Regel nicht betroffen.

Mögliche Folgen der Anomalien und Gefäßfehlbildungen bei CMTC

- Infektionen der Gliedmaßen
- Schmerzen im betroffenen Bereich
- Reduzierte Durchblutung
 - Müdigkeit in der betroffenen Extremität;
 - verzögerte Wundheilung im betroffenen Bereich;
 - erhöhtes Thromboserisiko in der betroffenen Extremität.

Table der zugehörigen Bedingungen

Assoziierte kutane oder extrakutane Zustände treten bei 27-80% der Menschen mit CMTC auf.

Es gibt große individuelle Unterschiede in der Schwere der Symptome und dem Risiko von Komplikationen. Dies hängt auch vom Ort der damit verbundenen Anomalien ab.

ZUSTANDS	INFORMATIONEN
Asymmetrischer Körper	- Verursacht durch Hypotrophie oder Hypertrophie - Diskrepanz zwischen den Gliedmaßen (in 50% der Fälle)
Gefäßkrankungen	- Teleangiektasie - Portweinfarbene Flecken; - Hämangiom
Glaukom oder angeborenes Glaukom	- Insbesondere wenn das Gesicht betroffen ist
Aplasia cutis congenita	- Dies ist eine Hauterkrankung, die von Geburt an vorliegt: eine runde oder ovale, abgegrenzte versunkene Stelle, normalerweise am Kopf oder Hinterkopf
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	n/a
Anomalien der inneren Organe	- Zysten - Asymmetrische Nieren
Neurologische Störungen	- Epilepsie - Hypotonie
Skelettstörungen	- Syndaktylie - Hüftdysplasie - Klumpfuß
Gehirnanomalien	- Hydrozephalus - Hirnblutung
Zahnärztliche Anomalien	- Verursacht durch Hypoplasie oder Hyperplasie des darunter liegenden Gewebes
Hyperkeratose	n/a



Die Diagnose wird am besten von einem Dermatologen in einem Gefäßfehlbildungszentrum gestellt.

Richtlinie

Synonym

Es gibt keine kurative Behandlung für CMTC. Das Ziel besteht darin, die Symptome zu verringern und zu überwachen.

Pflegekoordination

In den meisten Fällen stellt der Dermatologe die Diagnose kurz nach der Geburt oder im ersten Lebensjahr. Grundsätzlich wird ein Patient nach der Diagnose immer von einem Dermatologen in einem Zentrum für Gefäßfehlbildungen betreut.

Abhängig von der Schwere und dem Umfang der Erkrankungen wird der Dermatologe (oder pädiatrische Dermatologe) oder Spezialist den Patienten selbst behandeln oder die Pflege an einen niedergelassenen Dermato-

logen oder den Hausarzt übertragen. Bei extrakutanen Erkrankungen wird der Patient vorzugsweise von einem Fachzentrum für Gefäßfehlbildungen betreut.

Richtlinien zu Hauterkrankungen

Laserbehandlung

Bei kosmetischen Bedürfnissen ist eine Laserbehandlung möglich, die Ergebnisse dieser Behandlung variieren jedoch.

In jungen Jahren wird eine Laserbehandlung von CMTC-Flecken nicht empfohlen. Die durch die Hauterkrankung verursachte Flecken werden in den ersten Lebensjahren häufig heller oder verschwinden spontan. Die Laserbehandlung ist schmerzhaft, daher ist es bei einem kleinen Kind vorzuziehen,

dieses Verfahren unter Narkose durchzuführen. Die physischen und psychischen Auswirkungen der Anästhesie müssen sorgfältig gegen das erwartete Ergebnis der Behandlung abgewogen werden.

Betäubung

Der allgemeine Rat für elektive Behandlungen lautet, zu warten, bis das Kind mindestens drei Jahre alt ist, bevor es betäubt wird. Es wird auch empfohlen, eine Laserbehandlung nur dann durchzuführen, wenn das Kind dies wirklich wünscht, vorzugsweise ab der Pubertät. Eine Anästhesie ist dann in der Regel nicht mehr erforderlich.

Mögliche Komplikationen der Laserbehandlung

Eine Laserbehandlung kann sofort, aber auch im Laufe der Zeit zu Komplikationen führen, wie z.B.

Frühkomplikationen:

- Infektionen;
- Blutungen;
- Krustenbildung.

Spätkomplikationen:

- Pigmentveränderungen: Zunahme oder Abnahme des Pigments aufgrund von Infektionen;
- Narben.

Richtlinien für asymmetrische Gliedmaßen

Es wird empfohlen, Menschen mit asymmetrischen Gliedmaßen in einem der spezialisierten Behandlungszentren für Gefäßfehlbildungen zu behandeln.

Behandlung von Beinlängendiskrepanzen

Eine Beinlängendiskrepanz von weniger als 2 Zentimetern führt selten zu Beschwerden und erfordert keine Behandlung. Die Überweisung an einen Orthopäden ist bei einem Unterschied von 2 Zentimetern oder mehr oder bei Beschwerden notwendig. Es gibt verschiedene therapeutische Möglichkeiten, wie orthopädische Hilfsmittel (Sohlen), Physiotherapie und chirurgische Korrektur. Der Orthopäde beurteilt, welche Behandlung geeignet ist.

Richtlinien zu anderen Symptomen

Es gibt große Unterschiede in Art und Schwere der Beschwerden zwischen CMT-C-Patienten. Die Richtlinien für CMT-C-bezogene Symptome werden individuell und vorzugsweise in Absprache mit einem spezialisierten Zentrum für Gefäßfehlbildungen angepasst. Wenn Sie den Verdacht haben, dass neue Symptome mit CMT-C zusammenhängen, überweisen Sie den Patienten zur Diagnose an ein spezialisiertes Zentrum für Gefäßfehlbildungen und stellen somit sicher, dass er entsprechend behandelt wird.



**Neben der
medizinischen
Beratung ist auch
die psychosoziale
Beratung wichtig.**

Psychosoziale Beratung

Eltern

Die ersten Monate können für Eltern mit einem Kind mit CMTC sehr stressig sein. Sie erleben viel: Sie fühlen sich möglicherweise traurig oder wütend, sorgen sich um die Gesundheit ihres Kindes und fragen sich, wie sie am besten mit der Situation umgehen können.

Kinder

Im Allgemeinen haben Kinder mit Haut- und / oder körperlichen Problemen wie CMTC ein geringes Selbstwertgefühl. Sehr oft sind sie mit ihrem eigenen Aussehen unzufrieden. Kinder mit sichtbaren Hauterkrankungen befürchten gemobbt zu werden.

Psychosoziale Beratung kann zu unterschiedlichen Zeiten sowohl für Eltern als auch für Patienten hilfreich sein. Der Hausarzt kann den Patienten und / oder seine Eltern an eine Beratungsstelle überweisen.

Informationen zu Vererbung und Schwangerschaft

Vererbung

Nach unserem Wissen ist CMTC nicht vererblich.

Wiederholungsrisiko

Das CMTC-Risiko in einer nachfolgenden Schwangerschaft ist mit anderen Paaren ohne CMTC-Kind vergleichbar.

Vorgeburtliche Diagnostik

Derzeit ist es nicht möglich durch vorgeburtlichen Diagnose CMTC festzustellen.

Fruchtbarkeit

Nach unserem Wissen beeinflusst CMTC die Fruchtbarkeit nicht.

Schwangerschaft

Ob CMTC eine Schwangerschaft komplizieren kann, hängt von den damit verbundenen Erkrankungen und deren Schweregrad ab. Sollte es komplizierende Faktoren geben, wird der Gynäkologe die Patientin entsprechend beraten.

A vibrant photograph of children playing in a pile of autumn leaves. The scene is filled with golden and orange foliage, with leaves falling through the air. In the center, a girl in a yellow shirt and plaid jacket runs with her arms raised. To her left, another girl in a green top and pink pants runs. To her right, a boy in a plaid shirt runs with his arms outstretched. The background is a soft-focus forest of yellow trees.

**Unterstützung ist
wichtig für die ganze
Familie, einschließlich
der Geschwister des
Patienten.**

Fokuspunkte für den Hausarzt

Erhöhtes Thromboserisiko

Das Thromboserisiko im betroffenen Bereich kann erhöht sein, da die Gefäße unterschiedlich positioniert sind. Aus diesem Grund ist es wichtig, die von CMTC betroffene Extremität zu vermeiden, wenn eine Infusion injiziert oder verabreicht wird.

Hormonelle Empfängnisverhütung

Beachten Sie, dass bei der Verschreibung einer hormonellen Empfängnisverhütung ein erhöhtes Thromboserisiko besteht, da die Gefäße unterschiedlich positioniert sind. Bei erhöhtem Thromboserisiko wird ein Präparat bevorzugt, das nur Gestagene enthält (siehe NHG Standard Empfängnisverhütung). Wenden Sie sich an einen Spezialisten im Zentrum für Gefäßfehlbildungen, wenn Sie nicht sicher sind, ob Ihr Patient ein erhöhtes Thromboserisiko hat.

Verzögerte Wundheilung

Menschen mit CMTC können unter einer verzögerten Wundheilung leiden, da die Gefäße im betroffenen Körperteil unterschiedlich positioniert sind.

Kein erhöhtes Sonnenbrandrisiko

Die betroffene Haut ist nicht empfindlicher bei Sonnenbrand als normale Haut.

Psychosoziale Beratung

Überweisen Sie die Patienten oder Eltern gegebenenfalls an eine psychosoziale Beratung. Die CMTC-OVM-Organisation hat einen Psychologen im Team.

Die Rolle des Hausarztes

Der Hausarzt ist für die Überwachung der Patienten zuständig. Sollte der Patient mit neuen Symptomen zu Ihnen kommt, können Sie dies mit CMTC in Verbindung bringen. Wenden Sie sich an das Zentrum für Gefäßfehlbildungen, in dem der Patient behandelt wird.

Unterstützung durch Bekannte

Über die Patientenorganisation CMTC-OVM können Patienten Bekannte kontaktieren, die ebenfalls an CMTC haben.

Der Anhang enthält zusätzliche allgemeine Hinweise für Allgemeinmediziner, die für die Pflege von Menschen mit einer seltenen Erkrankung zu beachten sind.

A close-up photograph showing a woman's hands applying a white bandage to a child's arm. Another child is leaning in, looking at the process. The scene is set in a brightly lit room, possibly a hospital or clinic, with a white bedsheet visible in the background.

**Each year, the CMTC-
OVM organisation
organises a worldwide
congress for patients
and families in the
Netherlands.**

Beratung und Referenzen

Auf Gefäßfehlbildungen spezialisierte Zentren

- Erasmus MC: Arbeitsgruppe Gefäßfehlbildungen Rotterdam (WGVMR)
- Radboudumc Nijmegen: Hecovan Arbeitsgruppe
- Amsterdam UMC (Standort AMC)
- UMCU, Utrecht

CMTC-OVM-Organisation

Dies ist eine globale gemeinnützige Patientenorganisation mit Sitz in den Niederlanden. Die Aktivitäten zielen auf das Wohlbefinden von Menschen mit Gefäßfehlbildungen wie CMTC ab und fördern die wissenschaftliche Forschung dieser Erkrankungen.

CMTC-OVM organisiert jährliche

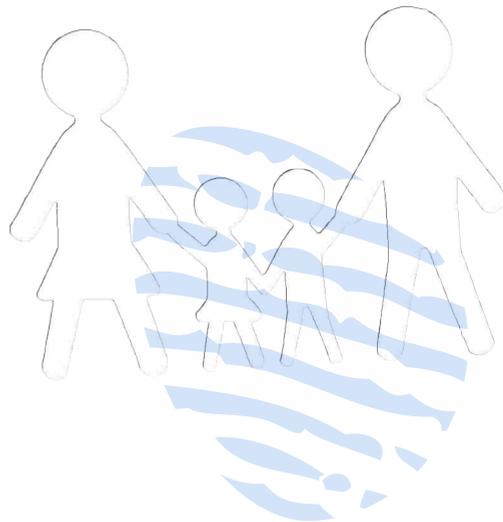
Treffen der Mitglieder. Bei diesen Treffen gibt es Ärzte mit Fachkenntnissen auf dem Gebiet von CMTC, die um Rat gefragt werden können. Unter ihnen auch Ärzte des WGVAR-Teams in Rotterdam.

Die CMTC-OVM-Organisation empfiehlt CMTC Patienten außerdem, regelmäßig Fotos zu machen, um Veränderungen der Krankheit zu verfolgen.

Hintergrundinformation

Relevante Websites:

- Patientenorganisation CMTC-OVM www.cmtc.nl/nl
- Huidhuis. Dies ist eine Online-Plattform für Kinder und Jugendliche mit Hauterkrankungen, aber auch für ihre Eltern, Betreuer und engagierten Fachkräfte. www.huidhuis.nl
- Website mit Informationen zu seltenen Erkrankungen. www.zichtopzeldzaam.nl/aandoeningen/cutis-marmorata-telangiectatica-congenita-23/



A woman with glasses and a young child are sitting on a balcony, looking out at a cityscape. The woman is wearing a white knitted sweater and pink pants. The child is wearing a blue and green plaid shirt and blue pants. The child has their hands raised, looking out the window. The background shows a city with a river and buildings.

**Die neusten
Informationen
finden Sie auf der
Website:
www.cmtc.nl**

Literatuurverzeichnis

1. Buiting C, Njoo K. Richtlijn Informatie-uitwisseling tussen Huisarts en Specialist bij verwijzingen (HASP) (in Dutch). 2017 Nederlands Huisartsen Genootschap. <https://www.nhg.org/themas/artikelen/richtlijn-informatie-uitwisseling-tussen-huisarts-en-specialist-bij-verwijzingen>
2. Devillers ACA, De Waard-van der Spek FB, Oranje AP. Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita Clinical Features in 35 cases. Arch Dermatol. 1999; 135:34-38
3. Eijssens EC. Dutch Report Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk. 2006.
4. Hendriks SA. Generieke zorgthema Huisartsgeneeskundige zorg. 2014. <http://www.zorgstandaarden.net/nl/wat-is-een-zeldzame-aandoening/generieke-zorgthemas>
5. Ilhan O, Ozer EA, Ozdemir SA, Akbay S, Memur S, Kanar B, et al. Arch Argent Pediatr 2016;114(2):e111-e113
6. Kienast AK, Hoeger PH. 2009. Cutis marmorata telangiectatica congenita: a prospective study of 27 cases and review of the literature with proposal of diagnostic criteria. Clinical and Experimental Dermatology, 34, 319-323. Doi: 10.1111/j.1365-2230.2008.03074.x
7. Vajda I. Visiedocument Concentratie en organisatie van zorg bij zeldzame aandoeningen. VSOP. 2015. <https://vsop.nl/wat-doen-wij/werkterreinen/#item-10>.



Anhang 1

Allgemeine Hinweise

Eine von Hausärzten durchgeführte Umfrage von Patienten mit seltenen Muskelerkrankungen ergab Hinweise, die auch für die Hausarztversorgung von Patienten mit einer seltenen Erkrankung wie CMTC.3.4 helfen können.

Nach der Diagnose

- Kontaktieren Sie den Patienten, sobald Sie die Diagnose kennen.
- Fragen Sie, wie der Patient Ihren Ansatz in der Diagnose-Phase erlebt hat. Finden Sie heraus, wie dieser Ansatz die Beziehung zwischen Arzt und Patient beeinflusst hat.
- Fragen Sie, inwieweit der Patient und seine Angehörigen die Diagnose verarbeitet und akzeptiert haben. Wiederholen Sie diese Frage zu einem späteren Zeitpunkt, um zu erfahren, wie der Patient mit Veränderungen umgeht, insbesondere im Falle einer Verschlechterung.

Pflegekoordination

- Fragen Sie, welche Vereinbarungen mit dem Patienten bezüglich einer Aufgabenteilung zwischen den Ärzten und die Pflegern getroffen wurden.
- Besprechen Sie seine Erwartungen in Bezug auf Sie als Hausarzt.

Wie werden Sie kommunizieren und was können Sie dem Patienten anbieten? Passen Sie gegebenenfalls die Erwartungen an.

- Fragen Sie den Patienten, welcher Arzt im Krankenhaus der Ansprechpartner ist.
- Passen Sie die Kontaktdaten an, falls der behandelnde Arzt wechselt. Fragen Sie nach Änderungen in den Vereinbarungen bezüglich der Aufgabenteilung.
- Fragen Sie, ob ein dedizierter Arzt ernannt wurde. In einigen seltenen Fällen hat der Patient einen dedizierten Arzt, der koordiniert, einen allgemeinen Überblick hat und proaktiv handelt. Es kann sich dabei im einen Spezialisten handeln oder manchmal auch direkt um den Chefarzt.
- Besprechen Sie die Richtlinie (und koordinieren Sie sie weiterhin) mit dem Chefarzt oder leitenden Arzt und anderen behandelnden Ärzten. Verwenden Sie vorzugsweise die HASP-Richtlinie.
- Erklären Sie, dass Sie der erste Ansprechpartner für den Patienten sind, sofern mit dem Chefarzt oder dem leitenden Arzt nichts anderes vereinbart wurde.
- Stellen Sie sicher, dass sich die diensthabenden Allgemeinmediziner (z. B. in der Praxis des Hausarztes) Zugriff auf die Patientendaten haben, insbesondere über die

spezifischen Krankheitsmerkmale (siehe Spezifische Schwerpunkte).

Behandlung von Symptomen

- Behandeln und weisen Sie den Patienten bezüglich der medizinischen Symptome ohne spezifische krankheitsbedingte Risiken an, sofern mit dem Chef- oder dem leitenden Arzt nichts anderes vereinbart wurde. Wenn der Zusammenhang zwischen Symptomen und Krankheitszustand unklar ist, wenden Sie sich bitte an den Chef- oder leitenden Arzt.
- Stellen Sie sicher, dass Sie mit den Auswirkungen der Erkrankung auf andere Krankheiten oder Behandlungen vertraut sind (siehe Spezifische Hinweise). Im Zweifelsfall kontaktieren die weiteren behandelnden Ärzte.
- Achten Sie auf zusätzliche krankheitsbedingte Risiken und machen Sie den Patienten auch darauf aufmerksam (siehe Spezifische Hinweise).
- Überweisen Sie den Patienten bei Komplikationen an den richtigen Ansprechpartner, vorzugsweise nach Rücksprache mit dem Chef- oder leitenden Arzt.

KOLOPHON

Diese Informationen stammen aus einer Zusammenarbeit zwischen der CMTC-OVM-Organisation, der Niederländischen Genetischen Allianz (VSOP: Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties) und dem Niederländischen College für Allgemeinmediziner (NHG: Nederlands Huisartsen Genootschap).

Diese Informationen sind Teil einer Informationskette für Allgemeinmediziner, die unter www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten, den VSOP-Websites www.vsop.nl und www.zichtopzeldzaam.nl/documenten heruntergeladen werden kann.

Der Text wurde sorgfältig auf der Grundlage aktueller Informationen aus der medizinisch-wissenschaftlichen Literatur und Experten zusammengestellt.

Im Zweifelsfall und / oder bei Patienten speziellen Fragen wenden Sie sich bitte an den Chef- oder leitenden Arzt.

CMTC-OVM

E-Mail: president@cmtc.nl
www.cmtc.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)
Telefon: +31 35 6034040
E-Mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

Niederländische Gesellschaft der Allgemeinmediziner (NHG: Nederlands Huisartsen Genootschap)

Telefon: +31 88 506 55 00
E-Mail: info@nhg.org
www.nhg.org

Redakteure

Drs. M. Griffioen, Arzt und Autor von VSOP
Drs. I. Roelofs, Projektassistent VSOP
A.F.R. van der Heijden, Gründer und Präsident von CMTC-OVM

Dr. H. Woutersen-Koch, Arzt / wissenschaftlicher Mitarbeiter von Afdelingen Richtlijnontwikkeling & Wetenschap en Implementatie NHG
Drs. N. Huijser van Reenen, medizinischer Autor

Diese Veröffentlichung wurde produziert mit Beiträgen und Ratschlägen von:
Professor Doktor. S.G.M.A. Pasmans, Dermatologe (Kinder) und Immunologe, Erasmus University Medical Center in Rotterdam-Sophia Kinderkrankenhaus (Sophia Kinderziekenhuis). Zentrum für angeborene Gefäßfehlbildungen.

Als Repräsentant der CMTC-OVM Organisation gab Herr Van der Heijden Feedback aus Sicht der Patienten.

Diese Informationen für Allgemeinmediziner über CMTC wurden mit finanzieller Unterstützung der niederländischen Stiftung für Lotteriereaktionen im Bereich der öffentlichen Gesundheit erstellt (SLV: Stichting Loterijacties Volksgezondheid).

April 2019



www.cmtc.nl