

MARFAN-SYNDROM – WAS IST DAS?



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

LIEBE LESERIN, LIEBER LESER,

wurde bei Ihnen oder einem Familienangehörigen das Marfan-Syndrom festgestellt oder besteht der Verdacht darauf? Diese Information soll Ihnen helfen, sich einen ersten Überblick über dieses seltene Krankheitsbild zu verschaffen. Wenn Sie mehr über die Erkrankung wissen, können Sie ihr besser begegnen.

Auf einen Blick: Das Marfan-Syndrom

- Das Marfan-Syndrom ist eine seltene erbliche Erkrankung, die das Bindegewebe betrifft.
- Es gibt viele verschiedene Anzeichen wie: ein schmaler, langer Körper, überdehnbare Gelenke, Abreißen oder Verschieben der Augenlinse, Ausweitungen und Risse in Blutgefäßen. Diese können unterschiedlich stark ausgeprägt sein.
- Behandlungsmöglichkeiten sind: Medikamente, Operationen, Physiotherapie.
- Wichtig: Bestimmte körperliche Belastungen wie schweres Heben müssen vermieden werden.

▶ DIE ERKRANKUNG

Das Marfan-Syndrom ist eine erblich bedingte Erkrankung. Durch einen genetischen Fehler wird das Bindegewebe nicht normal gebildet. Bindegewebe kommt fast überall im Körper vor. Betroffen sind daher viele verschiedene Organe und Körperstrukturen, wie Knochen und Gelenke, Augen oder Herz und Blutgefäße. Nach Schätzungen sind etwa 1 bis 2 von 10 000 Menschen am Marfan-Syndrom erkrankt. Die Krankheit wird unabhängig vom Geschlecht vererbt. Männer und Frauen sind gleich häufig betroffen. Ist ein Elternteil erkrankt, besteht eine Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent, dass auch das Kind erkrankt. Bei etwa jedem Vierten wird die Krankheit nicht vererbt, sondern die Erbinformation hat sich zufällig verändert. Das Marfan-Syndrom tritt dann in dieser Familie neu auf.

▶ ANZEICHEN UND BESCHWERDEN

Es treten verschiedene Auffälligkeiten auf, die unterschiedlich ausgeprägt sein können: stark, schwach oder auch gar nicht. Viele Anzeichen sind im Kindesalter noch nicht vorhanden und entwickeln sich erst mit der Zeit.

- **Herz und Gefäße:** Ausweitungen der Gefäße, vor allem der Hauptschlagader (*Aorta*), Risse der Gefäße, Herzklappenfehler, Entzündungen der Herzklappen, Herzschwäche, Herzversagen
- **Knochen und Gelenke:** sehr lange, schmale Finger, Füße, Arme, Beine, *positives Handgelenkszeichen* (Daumen und Kleinfingerendglied überlappen sich vollständig beim Umfassen des eigenen Handgelenks), schmaler Körperbau, Hochwuchs, Wirbelsäulenverkrümmungen, Verformung des Brustbeins, Platt-, Knick-, Senkfuß, sehr dehnbare Gelenke, langer Schädel, hoher Gaumen mit Zahnfehlstellungen
- **Augen:** Kurzsichtigkeit, Erblinden, Ablösen der Netzhaut, Abreißen oder Verschieben der Augenlinse, Linsentrübung (*grauer Star* in jungen Jahren)
- **Lunge:** Zusammenfall der Lunge
- **Haut:** Dehnungstreifen, Leistenbruch

Vor allem die Veränderungen an der Aorta und den Herzklappen mindern die Lebenserwartung der Betroffenen. Ohne Behandlung werden sie im Mittel 40 bis 50 Jahre alt, bei optimaler medizinischer Versorgung können sie heute genauso alt werden wie der Rest der Bevölkerung.

▶ UNTERSUCHUNGEN

Ihr Arzt befragt Sie ausführlich und untersucht Sie. Dabei achtet er auf Anzeichen, die auf das Marfan-Syndrom hindeuten können. Sind die Untersuchungsergebnisse eindeutig, so kann er sagen, ob Sie vom Marfan-Syndrom betroffen sind. Es könnte wichtig sein zu unterscheiden, ob bei Ihnen das Marfan-Syndrom oder eine ähnliche Erbkrankheit vorliegt. Ein Gentest kann dann hilfreich sein. Besprechen Sie dies mit Ihrem Arzt.

▶ Marfan-Syndrom

▶ BEHANDLUNGEN

Das Marfan-Syndrom ist nicht heilbar, aber es gibt gute Behandlungsmöglichkeiten. Ein Team aus Spezialisten wie Herzärzten, Orthopäden und Augenärzten soll Sie regelmäßig und dauerhaft betreuen.

Besonders ernst zu nehmen sind Folgen, die das Herz und die Gefäße betreffen. So besteht ein Risiko, dass sich die Hauptschlagader, die Aorta, aufweitet. Wenn sie reißt, kann das lebensgefährlich werden. Möglicherweise können bestimmte Medikamente, sogenannte *Betablocker*, dem entgegenwirken und das Überleben verbessern. Manchmal empfehlen die Experten vorbeugend auch eine Operation der Aorta. Dabei wird die Ausweitung der Hauptschlagader operativ entfernt und die Aorta durch künstliches Gewebe ersetzt. Ob eine vorbeugende Operation erfolgen sollte, hängt davon ab, wie stark das Gefäß ausgeweitet ist, wie schnell es sich verbreitert, welche weiteren Erkrankungen Sie haben und wie das Marfan-Syndrom in Ihrer Familie verlaufen ist. Bei vorbeugender Operation überleben 98 bis 99 von 100 Betroffenen. Reißt die Aorta plötzlich, ist dies ein Notfall, der sofort behandelt werden muss. Eine Notfall-Operation überleben etwa 80 von 100 Betroffenen.

An veränderten Herzklappen können sich leichter Bakterien festsetzen und zu schweren Entzündungen des Herzens führen. In bestimmten Situationen, zum Beispiel vor zahnärztlichen Eingriffen, sollten Sie zum Schutz vor Infektionen Antibiotika bekommen.

Orthopädische Probleme lassen sich mit Physiotherapie behandeln. Operationen an Wirbelsäule, Füßen, Augen oder Lunge lindern bestimmte Beschwerden.

Um das übermäßige Körperwachstum einzuschränken, werden manchmal Hormone eingesetzt.

▶ WAS SIE SELBST TUN KÖNNEN

- Lassen Sie sich in einer Marfan-Sprechstunde von Fachleuten für Ihre Krankheit betreuen.
- Gehen Sie regelmäßig zu Ihren Kontrolluntersuchungen. So können der Verlauf Ihrer Krankheit beurteilt und behandelbare Veränderungen erkannt werden.
- Sollten sich Beschwerden auf einmal deutlich verschlechtern, gehen Sie sofort zum Arzt.
- Bestimmte Anzeichen, wie Schmerzen im Brust- oder Bauchraum, Gefühl der Atemnot oder Ohnmacht, können auf einen Notfall hindeuten. Rufen Sie 112.
- Bei Angehörigen ersten Grades ist die Wahrscheinlichkeit erhöht, dass sie selbst erkrankt sind. Eine gezielte Untersuchung kann hier Klarheit bringen.
- Wenn Sie Fragen zur Vererbung der Krankheit haben und Ihr Blut oder das Ihres Kindes auf veränderte Erbanlagen untersuchen lassen möchten, gehen Sie zu einem Zentrum für das Marfan-Syndrom mit ausführlicher Untersuchung und Beratung.
- Lassen Sie sich beraten, wenn Sie eine Schwangerschaft planen.
- Bestimmte körperliche Belastungen, wie schweres Heben, Kraftsport, Wettkampf- oder Kontaktsport, erhöhen die Gefahr, dass die Hauptschlagader reißt. Experten raten daher davon ab.
- Sie sind nicht allein mit Ihrer Erkrankung, es gibt Unterstützungs- und Beratungsangebote, die Ihnen den Alltag erleichtern können. Informieren Sie sich über Selbsthilfeorganisationen und tauschen Sie Ihre Erfahrungen mit anderen Betroffenen aus.

▶ MEHR INFORMATIONEN

Quellen, Methodik und weiterführende Links

Diese Information wurde vom ÄZQ im Rahmen eines kooperativen Projektes mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. erstellt. Der Inhalt beruht auf aktuellen wissenschaftlichen Forschungsergebnissen und Empfehlungen für Patienten von Patienten. Alle benutzten Quellen, das Methodendokument und weiterführende Links finden Sie hier: www.patienten-information.de/kurzinformationen/quellen-und-methodik/marfan-syndrom

Kontakt zu Selbsthilfeorganisationen

In der ACHSE e. V. haben sich Patientenorganisationen zusammengeschlossen und sich auf gemeinsame Standards für eine unabhängige Selbsthilfearbeit geeinigt. Direkte Ansprechpartner für Ihre Erkrankung finden Sie hier: www.achse-online.de/pi, Tel.: 030 3300708-0

Verantwortlich für den Inhalt:

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ)
Im Auftrag von: Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV)
und Bundesärztekammer (BÄK)
Telefon: 030 4005-2501 • Telefax: 030 4005-2555
E-Mail/Ansprechpartner: mail@patinfo.org
www.patinfo.org
www.aezq.de



Mit freundlicher Empfehlung