



Marfan-Syndrom

> Definition und Ursache

Das Marfan-Syndrom gehört zu den genetischen Aortenerkrankungen und wird als eine Schwäche des Bindegewebes beschrieben. Ein Bestandteil des Bindegewebes, das Fibrillin, ist verändert. Dies führt zu unterschiedlichen Symptomen, die in mehreren Organsystemen auftreten können. Ihre Ausprägung ist jedoch von Person zu Person sehr unterschiedlich.

Ursache für das Marfan-Syndrom ist eine Veränderung im Gen für das Protein Fibrillin. Diese wird mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% auf das Kind vererbt. Bei bis zu 30% der Patienten tritt das Marfan-Syndrom aber durch eine Spontanmutation auf. In diesem Fall sind die Eltern nicht betroffen.

Das Marfan-Syndrom gehört zu den häufigeren unter den seltenen Erkrankungen. Seine Häufigkeit wird mit ungefähr 2:10.000 angegeben. Es gibt eine Anzahl ähnlicher Erkrankungen, die sich durch die zugrunde liegenden genetischen Veränderungen vom Marfan-Syndrom unterscheiden lassen (z.B. das Loeys-Dietz-Syndrom). Die Symptome überlappen sich zum Teil.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Hauptschlagader und Herzklappen: Die Hauptschlagader (Aorta) kann sich erweitern, einreißen oder auch platzen. Die Segel der Herzklappen, die als Ventile für den Blutfluss dienen, können durchlässig werden, so dass die Pumpkraft des Herzens Schaden nehmen kann.

Augen: Die wesentlichen Probleme in Bezug auf die Sehkraft sind die Netzhautablösung mit der Gefahr zu erblinden, die Lockerung und Verschiebung der Augenlinse, Grauer Star und Grüner Star.

Körperbau: Verformungen der Wirbelsäule und des Brustkorbs treten im Zusammenhang mit dem Marfan-Syndrom auf. Ein Teil der Betroffenen ist im Vergleich zu den Angehörigen auffallend groß und oft sehr schlank. Viele Betroffene zeigen Hautstreifen, die an Schwangerschaftsstreifen erinnern. Es gibt die Neigung zu Senk-Spreiz-Plattfüßen.

Lungen: Ein Zusammenfall der Lungenflügel (Pneumothorax) führt zu akuter Atemnot und muss umgehend behandelt werden.

> Wie kann man das Syndrom erkennen?

Erste Anzeichen der Erkrankung sind häufig ein schlanker Körperbau, die ungewöhnliche Körpergröße und ein schwacher Muskeltonus. Eine Diagnose kann allerdings nur durch spezialisierte Ärzte erfolgen. Daher sollte man sich bei Verdacht auf ein Marfan-Syndrom oder eine ähnliche Erkrankung an eine Marfan-Sprechstunde wenden. Unter <https://www.marfan.de/krankheit/versorgung/sprechstunden.html> finden sich die deutschlandweit relevanten Adressen und Ansprechpartner.

> **Behandlung & Therapie**

Mindestens jährliche Untersuchungen an allen betroffenen Organsystemen sind notwendig, um Gefahren rechtzeitig zu erkennen und behandeln zu können. Um eine drohende Erweiterung der Hauptschlagader zeitlich hinauszuzögern, werden blutdrucksenkende Medikamente (Beta-Blocker und/oder Sartane) eingesetzt. Wenn die Erweiterung der Hauptschlagader bestimmte Werte überschreitet oder sich um mehr als 5 mm pro Jahr vergrößert, muss eine vorsorgliche Operation erfolgen.

Netzhautablösungen sind immer ein Notfall und müssen umgehend operiert werden. Das Sehen von Blitzen kann ein erster Hinweis auf eine drohende Netzhautschädigung sein. Es gibt dann verschiedene Methoden, eine Netzhaut wieder anzulegen.

Die orthopädischen Probleme werden durch Physiotherapie, Orthesen oder Operationen gelöst. Die jeweiligen Anwendungen und Eingriffe sind abhängig von Schweregrad und Einschränkung.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Wichtig für Betroffene und ihre Familien ist eine exakte Diagnose. Deshalb ist betroffenen Familien auch zu einer genetischen Untersuchung zu raten, um das Marfan-Syndrom von anderen ähnlichen Erkrankungen zu unterscheiden. Je nach individueller Ausprägung können dann fördernde Maßnahmen ergriffen werden. Dazu gehört z.B. die Physiotherapie, die Ergotherapie und die Sehschule. Letztere ist besonders wichtig, weil das kindliche Auge etwa bis zum 6. Lebensjahr zu sehen lernt. Dafür müssen optimale Bedingungen geschaffen werden.

Um den Eltern betroffener Kinder eine Möglichkeit zum Austausch zu geben, werden von der Marfan Hilfe Seminare, Vorträge und Gesprächskreise für Eltern angeboten. Regelmäßig finden Wochenend-Familienseminare statt, bei denen sich Kinder zwischen 4 und 11 Jahren kennenlernen können, während ihren Eltern Gesprächsrunden und Vorträge angeboten werden.

Jugendliche und junge Erwachsene treffen sich einmal jährlich zu einem Seminarwochenende, das mit wechselnden Themen die Interessen der Teilnehmer berücksichtigt.

Die Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. bietet auch Informationsmaterial für Kinder in Kindergarten und Schule, für Jugendliche auf der Suche nach dem passenden Beruf und für Jugendliche mit Marfan-Syndrom im Allgemeinen.

Text gemeinsam erstellt von Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (M. Vogler und K. Zeyer) und dem knw.

> [Mehr Infos zum Marfan-Syndrom und ähnlichen Erkrankungen finden Sie unter folgendem Link:](https://www.marfan.de)

<https://www.marfan.de>