

MARFAN-SYNDROM: ALLGEMEINE INFORMATIONEN

Das Marfan-Syndrom ist eine lebensbedrohliche genetisch bedingte Erkrankung des Bindegewebes. Wenn die Anzeichen des Marfan-Syndroms richtig erkannt werden, eine korrekte Diagnose gestellt wird und die Erkrankung richtig behandelt wird, können Patienten mit Marfan-Syndrom ein langes und erfülltes Leben führen.

Laut Schätzungen unserer Experten wissen etwa die Hälfte der Patienten mit Marfan-Syndrom nicht, dass sie die Erkrankung haben.



Laut Schätzungen unserer Experten wissen etwa die Hälfte der Patienten mit Marfan-Syndrom nicht, dass sie die Erkrankung haben. Ohne die richtige Diagnose und Behandlung besteht bei diesen Patienten ein hohes Risiko für einen plötzlichen frühen Tod.

Das Marfan-Syndrom ist eine Erkrankung, die das Bindegewebe betrifft, einen wichtigen Teil unseres Körpers, der den Zellen und Geweben Halt gibt. Darüber hinaus reguliert das Bindegewebe das Körperwachstum.

Es gibt mehrere, mit dem Marfan-Syndrom verwandte Erkrankungen, bei denen die gleichen oder ähnliche körperliche Probleme auftreten. Jeder von diesen Erkrankungen Betroffene benötigt ebenfalls eine frühe und genaue Diagnose.

Was sind die Merkmale des Marfan-Syndroms?

Manche Merkmale des Marfan-Syndroms sind leichter zu sehen als andere. Dazu zählen:

- Lange Arme, Beine und Finger
- Hochwüchsiger und schmaler Körper
- Gekrümmte Wirbelsäule
- Eingefallener oder hervorstehender Brustkorb
- Bewegliche Gelenke

THE **MARFAN**
FOUNDATION



Marfan.org

Senden Sie Ihre Fragen an unser Help & Resource Center: [Marfan.org/Ask](https://marfan.org/Ask)

- Plattfüße
- Engstehende Zähne
- Unerklärliche Dehnungsstreifen auf der Haut.

Zu den schwieriger zu erkennenden Anzeichen gehören:

- Herzfehler, insbesondere Probleme mit der Aorta, dem großen Blutgefäß, das das Blut aus dem Herzen heraustransportiert.

Weitere Anzeichen:

- Plötzliches Kollabieren einer Lunge
- Augenprobleme, z. B. extreme Kurzsichtigkeit, Linsenverlagerung, Netzhautablösung, Glaukom in jungen Jahren und grauer Star in jungen Jahren.

Wodurch wird das Marfan-Syndrom verursacht?

Das Marfan-Syndrom wird durch eine Veränderung (Mutation) in dem Gen verursacht, das den Körper anweist, das Protein Fibrillin-1 zu produzieren. Fibrillin-1 ist ein wichtiger Bestandteil des Bindegewebes. Diese Mutation führt zu verschiedenen Merkmalen des Marfan-Syndroms und verursacht medizinische Probleme.

Wer hat das Marfan-Syndrom?

- Das Marfan-Syndrom tritt bei etwa 1 von 5.000 Menschen auf. Männer und Frauen in allen ethnischen Gruppen sind gleichermaßen betroffen.
- Das Marfan-Syndrom kann erblich sein. In diesem Fall wird die Mutation von einem Elternteil, das das Marfan-Syndrom hat, an das Kind weitergegeben. Das ist der Fall bei etwa 3 von 4 Patienten mit Marfan-Syndrom. Bei anderen kommt es zu einer spontanen Mutation, d. h. der Patient ist der erste in seiner Familie mit dem Marfan-Syndrom.
- Patienten mit Marfan-Syndrom haben bei jedem Kind eine 50%ige Wahrscheinlichkeit, die Mutation an das Kind weiterzugeben.
- Patienten haben das Marfan-Syndrom von Geburt an. Die Merkmale der Erkrankung können sich aber auch erst später im Leben ausprägen. Merkmale des Marfan-Syndroms können jedoch in jedem Alter auftreten, auch bei Säuglingen und Kleinkindern. Die mit dem Marfan-Syndrom assoziierten Merkmale und medizinischen Probleme können sich mit zunehmendem Alter verschlimmern.

Wie sieht das Leben für einen Patienten mit Marfan-Syndrom aus?

Dank der Fortschritte in der medizinischen Versorgung können Patienten lange leben und ein erfülltes Leben führen, wenn sie diagnostiziert und behandelt werden. Die meisten Patienten mit Marfan-Syndrom können arbeiten, zur Schule gehen und aktiven Hobbys nachgehen. Es ist äußerst wichtig, dass Patienten mit Marfan-Syndrom behandelt werden und die medizinischen Ratschläge befolgen, da es sonst aufgrund der Herzprobleme zum plötzlichen Tod kommen kann. Wenn die Erkrankung frühzeitig diagnostiziert wird, kann eine helfende medizinische Behandlung schon in jungen Jahren beginnen. Patienten mit Marfan-Syndrom müssen ihre körperlichen Aktivitäten entsprechend anpassen, um die Sicherheit ihrer Gesundheit zu gewährleisten. Generell sollten aktive Mannschaftssportarten, wie American Football, Fußball oder Basketball, vermieden werden. Darüber hinaus sollten keine schweren Gewichte gehoben werden, ob bei der Arbeit, zuhause oder im Fitnessstudio.



Was ist bei einem Verdacht auf Marfan-Syndrom zu tun?

Wenn Sie den Verdacht haben, dass Sie oder eine Ihnen nahestehende Person Marfan-Syndrom haben könnte, sollten Sie einen Arzt aufsuchen, der sich mit Marfan-Syndrom auskennt und sich untersuchen lassen. Denken Sie daran, dass Sie Merkmale des Marfan-Syndroms haben können, ohne die Voraussetzungen für eine gesicherte Diagnose zu erfüllen. Unabhängig von einer Diagnose ist es wichtig, dass Sie Ihre Merkmale behandeln lassen und die Empfehlungen Ihres Arztes befolgen.

Wie wird Marfan-Syndrom diagnostiziert?

Ein mit Bindegewebskrankheiten erfahrener Arzt kann eine Diagnose des Marfan-Syndroms oft im Anschluss an Untersuchungen verschiedener Bereiche oder Organe des Körpers stellen. Zu diesen Untersuchungen zählen:

- Eine detaillierte Krankengeschichte und familiäre Vorgeschichte, einschließlich Informationen über Familienangehörige, die von dieser Erkrankung betroffen sein könnten oder die einen frühen, unerklärlichen Herztod gestorben sind.
- Eine vollständige körperliche Untersuchung.

Sie sollten außerdem Untersuchungen durchführen lassen, die Merkmale des Marfan-Syndroms erkennen können, die bei einer körperlichen Untersuchung nicht sichtbar sind, wie z. B.:

- EKG. Mit diesem Verfahren werden Herz, Herzklappen und Aorta (das Blutgefäß, das Blut vom Herzen in den Körper transportiert) untersucht.
- Augenuntersuchung, einschließlich einer Spaltlampenuntersuchung, um festzustellen, ob eine Verlagerung der Augenlinsen vorliegt. Für diese Untersuchung ist es wichtig, dass die Pupillen vollständig erweitert sind.

Genetische Tests können in einigen Fällen nützliche Informationen liefern.

- Bei Personen mit einer familiären Vorgeschichte des Marfan-Syndroms können genetische Tests die Diagnose von Marfan-Syndrom bei Familienangehörigen, bei denen ein entsprechendes Risiko besteht, bestätigen oder ausschließen.
- Einige Merkmale des Marfan-Syndroms können auch bei anderen, mit dem Marfan-Syndrom verwandten Erkrankungen auftreten. Daher können genetische Tests hilfreich sein, wenn eine Diagnose nicht auf der Grundlage einer ärztlichen Untersuchung gestellt werden kann.

Es ist möglich, eines oder mehrere Merkmale des Marfan-Syndroms zu haben, jedoch nicht genügend, um eine Marfan-Syndrom-Diagnose zu stellen. Zusätzliche Untersuchungen durch andere Ärzte und weitere genetische Tests können erforderlich sein, um festzustellen, ob eine Erkrankung vorliegt, die mit dem Marfan-Syndrom verwandt ist.

Haben Sie Fragen? Wünschen Sie weitere Informationen?

- Wenden Sie sich an unser Help & Resource Center, um sich mit einer medizinischen Fachkraft in Verbindung zu setzen, die Ihre Fragen beantworten und Ihnen weitere Informationen senden kann. Senden Sie Ihre Fragen an Marfan.org/Ask.
- Besuchen Sie unsere Website, Marfan.org. Sie können Informationen ausdrucken, die Sie interessieren und online Fragen stellen.

April 2021



Senden Sie Ihre Fragen an unser Help & Resource Center: Marfan.org/Ask