

# DIE LUNGE BEIM MARFAN-SYNDROM

Viele Patienten mit Marfan-Syndrom und einigen verwandten Erkrankungen haben Probleme mit ihrer Lunge. Wenn Sie das Marfan-Syndrom haben, ist es wichtig, dass Sie einen Pneumologen (einen Spezialisten für Lungenkrankheiten) aufsuchen, wenn Sie den Verdacht haben, dass Sie Probleme mit Ihrer Lunge haben.

**Etwa 70 Prozent der Patienten mit Marfan-Syndrom haben restriktive Lungenerkrankungen.**



Lungenprobleme bei Patienten mit Marfan-Syndrom können verschiedene Ursachen haben:

- Skoliose (Wirbelsäulenverkrümmung) oder Anomalien des Brustbeins, die die Lungenfunktion einschränken und Entzündungen des Weichgewebes auslösen können
- Schwache Atemmuskulatur, die die Lungenfunktion einschränken kann
- Unterentwickelte Lungen mit vergrößerten Lufträumen, die ein plötzliches Kollabieren der Lunge (Spontanpneumothorax) und Emphysem verursachen können
- Eingeschränkte Funktion der Atemwege, die Asthma oder chronische Bronchitis verursachen

## **Was sind die häufigsten Lungenprobleme bei Patienten mit Marfan-Syndrom?**

Einige der Lungenprobleme, die auftreten können:

### **Restriktive Lungenerkrankungen**

Etwa 70 Prozent der Patienten mit Marfan-Syndrom haben restriktive Lungenerkrankungen. Bei restriktiven Lungenerkrankungen kann sich der Brustkorb nicht vollständig ausdehnen und der Patient kann nicht voll atmen.

THE **MARFAN**  
FOUNDATION



**Marfan.org**

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

Das macht es schwierig für den Körper, mit der benötigten Menge Sauerstoff versorgt zu werden. Wenn Sie das Marfan-Syndrom haben, können restriktive Lungenerkrankungen das Resultat von Muskelschwäche oder von strukturellen Problemen sein, wie z. B. Skoliose, Kyphose oder stark eingefallenem Brustbein, die den Platz für die Lunge verkleinern und deren Ausdehnung behindern können. Restriktive Lungenerkrankungen erschweren die Atmung und können zu Kurzatmigkeit bei leichten körperlichen Aktivitäten, zu Husten, Keuchen oder Schmerzen in der Brust führen.

### **Plötzliches Kollabieren der Lunge (Spontanpneumothorax)**

Ein möglicher Effekt des Marfan-Syndroms ist ein Kollabieren der Lunge (Pneumothorax). Dieser Zustand ist ein Notfall, auch wenn er normalerweise nicht lebensbedrohlich ist.

Zu einem Kollabieren der Lunge kommt es, wenn Luft aus der Lunge in den Raum zwischen Lunge und Brustwand entweicht. Wenn sich zu viel Luft in der Brusthöhle befindet, baut sich ein Druck auf die Lunge auf, die zum Kollabieren der Lunge führen kann. Normalerweise wird ein Spontanpneumothorax durch das Platzen von übermäßig aufgeblähten Lungenbläschen, meist an der Oberfläche der Lungenspitze, verursacht. Diese Lungenbläschen sind geschwächte Bereiche der Lunge. Wenn ein Lungenbläschen aufplatzt, setzt es Luft in den Raum um die Lunge herum frei, was zum Kollabieren der Lunge führt. In der Lunge eines Patienten mit Marfan-Syndrom kann ein plötzliches Kollabieren der Lunge regelmäßig wiederkehren, beide Lungen betreffen und/oder in Verbindung mit Emphysem auftreten.

Die Symptome eines Lungenkollapses sind Kurzatmigkeit, trockener Husten und oftmals ein plötzliches Auftreten von pleuritischen Brustschmerzen (Schmerzen, die sich beim tiefen Einatmen verstärken). Der Schmerz kann mit einer Aortendissektion oder einem Herzinfarkt verwechselt werden und erfordert eine Untersuchung in der Notaufnahme. Bei einem schweren Pneumothorax kann der Betroffene aufgrund des Sauerstoffmangels eine bläuliche Hautfarbe haben sowie ein Engegefühl in der Brust und einen schnellen Herzschlag, und er kann schnell ermüden.

### **Emphysem**

Emphysem ist ein Zustand, bei dem die Wände der winzigen Lungenbläschen beschädigt sind, weshalb diese nicht mehr die gesamte verbrauchte Luft aus der Lunge drücken können. Etwa 10–15 Prozent der Patienten mit Marfan-Syndrom haben ein Emphysem, es kann jedoch sein, dass es nicht in jedem Fall diagnostiziert wird. Zu den Symptomen zählen Kurzatmigkeit, häufige Bronchitis (oft die Folge von Erkältungen oder von Viren, die sich in der Brust festsetzen) und ein niedriger Sauerstoffgehalt im Blut. Die Diagnose kann durch eine Röntgenaufnahme der Brust, einen CT-Scan, Lungenfunktionstest oder eine Analyse des arteriellen Bluts bestätigt werden.

### **Asthma**

Asthma ist eine chronische (dauerhafte) Lungenerkrankung, bei der sich die Atemwege entzünden und verengen. Eine korrekte Asthma-Diagnose ist wichtig für einen Patienten mit Marfan-Syndrom, da viele zur Behandlung von Asthma eingesetzten Medikamente (Beta-Agonisten) die Wirkung anderer Medikamente, die Patienten mit Marfan-Syndrom einnehmen müssen (z. B. Betablocker zur Kontrolle und Verlangsamung der Vergrößerung der Aorta), beeinträchtigen können. Wenn Sie vermuten, dass Sie Asthma haben, sollten Sie einen Spezialisten für Atemwegserkrankungen aufsuchen, der die Behandlung mit Ihren anderen Ärzten koordinieren kann.

### **Schlafapnoe**

Manche Patienten mit Marfan-Syndrom haben Atemstörungen während des Schlafs (Schlafapnoe), was verschiedene Ursachen haben kann. Eine davon kann das schlaffe Bindegewebe der Atemwege sein, das sich dann während des Schlafs weiter entspannt und eine teilweise Blockierung des Luftstroms verursacht.

Unter gleichaltrigen Menschen mit dem gleichen Gewicht und der gleichen Größe tritt Schlafapnoe bei Personen mit Marfan-Syndrom häufiger auf als bei Personen ohne Marfan-Syndrom. Leider wird Schlafapnoe unter Marfan-Patienten zu wenig diagnostiziert. In der Allgemeinbevölkerung sind die meisten Menschen, bei



denen Schlafapnoe diagnostiziert wird, übergewichtig. Patienten mit Marfan-Syndrom sind in der Regel nicht übergewichtig, weshalb Schlafapnoe oft übersehen oder nicht als Diagnose vermutet wird.

Schlafapnoe tritt vermutlich häufiger bei Patienten mit Marfan-Syndrom auf, weil diese oft Kopf- und Gesichtsanomalien haben, wie z. B. schlaffes Atemwegsgewebe, hoch gewölbter Gaumen und Retrognathie (eine Deformierung des Kiefers, wobei der Unterkiefer schmal oder zurückgesetzt ist, was zur Blockierung der Atemwege führen kann).

Studien haben gezeigt, dass unbehandelte Schlafapnoe die Aortenwand belasten kann, was beim Marfan-Syndrom besonderes besorgniserregend ist. Daher ist es kritisch, Schlafapnoe zu diagnostizieren und zu behandeln, wenn ein Verdacht darauf besteht. Wenn Sie vermuten, dass Sie Schlafapnoe haben, sollten Sie einen Pneumologen (einen Spezialisten für Lungenkrankheiten) aufsuchen, um eine korrekte Diagnose erstellen zu lassen.

Die Symptome von Schlafapnoe sind ein chronisches (andauerndes) und lautes Schnarchen, Schnarchpausen, in denen der Betroffene Erstickungsgeräusche von sich gibt und nach Luft schnappt sowie Schnarchen, das schlimmer wird, wenn man auf dem Rücken liegt, und besser wird, wenn man auf der Seite liegt. Oft bemerkt ein Familienangehöriger oder ein Bettpartner die Symptome eher als der Betroffene selbst. Weitere Symptome von Schlafapnoe sind Schläfrigkeit während des Tages, bei der Arbeit oder beim Autofahren; Kopfschmerzen am Morgen und ein trockener Mund oder trockener Hals nach dem Aufwachen. Schläfrigkeit bei Schlafapnoe tritt deshalb auf, weil der Betroffene bei Atempausen oder bei flacher Atmung während des Schlafs vom Tiefschlaf zu einem leichteren Schlaf übergeht, was zu einer schlechteren Schlafqualität führt.

## Wie werden Lungenprobleme bei Patienten mit Marfan-Syndrom behandelt?

### Restriktive Lungenerkrankungen

Abgesehen von einer frühzeitigen Korrektur der Wirbelsäule (Skoliose), wodurch die Atemfunktion verbessert wird, helfen andere operative Eingriffe zur Normalisierung der Maße der Brustwand nicht immer. Daher sollten Entscheidungen über die Behandlungsmöglichkeiten auf individueller Basis getroffen werden, um die spezifischen kosmetischen und funktionellen Bedenken des Betroffenen zu berücksichtigen.

Restriktive Lungenerkrankungen können schlimmer sein, wenn andere Atemwegserkrankungen, wie Asthma oder Emphysem, vorliegen. Sauerstofftherapie und Lungenrehabilitation werden empfohlen, um die Lebensqualität zu verbessern.

Lungenrehabilitation umfasst eine Reihe von Aktivitäten und Therapien, wie z. B. Ernährungsberatung, Techniken zur Krafteinsparung und Atemstrategien, die durch Spezialisten wie Atemtherapeuten, Physio- und Ergotherapeuten, Diätassistenten oder Ernährungsberater, Psychologen oder Sozialarbeiter vermittelt werden. Das Rehabilitationsprogramm ist individuell auf den Patienten zugeschnitten, um die körperliche und soziale Leistungsfähigkeit zu optimieren, und ist für jeden geeignet, der unter Atemnot leidet, die dessen Lebensqualität beeinträchtigt. Die Ziele der Lungenrehabilitation sind in der Regel eine Verringerung der Symptome der Kurzatmigkeit und eine Verbesserung der Funktionsfähigkeit der Lunge. Lungenuntersuchungen, mit denen die Funktionsfähigkeit der Lunge gemessen wird, können jedoch trotz der Verbesserung der Lebensqualität weiter die gleichen Werte ergeben.

### Kollabieren der Lunge (Pneumothorax)

Ein Arzt, der die Brust mit einem Stethoskop abhört, kann verminderte oder fehlende Atemgeräusche in der betroffenen Lunge hören. Die Diagnose wird durch eine Röntgenaufnahme der Brust oder einen CT-Scan der Brust und durch eine Analyse der arteriellen Blutgase (eine Messung der Menge Sauerstoff und Kohlendioxid im Blut) bestätigt. Das Ausmaß des Spontanpneumothorax bestimmt den wahrscheinlichen Verlauf der Erkrankung und die beste Behandlung.



Wenn Sie Symptome eines Pneumothorax haben, ist es kritisch, dass Sie umgehend ärztliche Hilfe suchen, um den Schweregrad des Lungenkollapses festzustellen. Sie müssen den Chirurgen darüber informieren, dass Sie das Marfan-Syndrom haben und möglicherweise in der Zukunft eine Operation der Aorta benötigen. Das hilft dem Chirurgen, die richtige Behandlung zu empfehlen.

Ein „kleiner“ Lungenkollaps wird im Krankenhaus mit Sauerstofftherapie und Bettruhe behandelt. In einigen Fällen benutzt der Arzt eine Nadel, um die zusätzliche Luft aus dem Raum abzusaugen, der die Lunge umgibt, damit sie sich wieder voll ausdehnen kann. Oft erholt sich ein kleiner Pneumothorax von allein ohne Behandlung.

Ein „mittelgroßer bis großer“ Pneumothorax wird mit einer Thoraxdrainage behandelt. Dabei wird ein Schlauch zwischen den Rippen in den Raum um die Lunge herum eingeführt, um die Luft abzusaugen, damit sich die Lunge wieder ausdehnen kann. Falls sich die Lunge nicht wieder von allein aufbläht, wird eine Pleurodese durchgeführt. Eine Pleurodese ist ein operativer Eingriff, bei dem die Lungenoberfläche aufgeraut wird, um die Lunge mit der Brustwand zu befestigen. Dies wird zur Behandlung von Pneumothorax eingesetzt und hilft außerdem, einen zukünftigen Pneumothorax zu verhindern.

Die beste Pleurodese-Methode bei Patienten mit Marfan-Syndrom ist eine mechanische, und keine chemische Pleurodese. Eine mechanische Pleurodese wird manuell von einem Chirurgen durchgeführt. Dabei streicht der Chirurg die Pleura (die dünne Gewebeschicht, die die Brusthöhle auskleidet und die Lunge umgibt) sanft mit einem Stück Gaze. Die mechanische Pleurodese raup die Pleura auf, und nach Abheilung der Abschürfung verklebt die Lunge mit der Brustwand. Die mechanische Pleurodese ist die bevorzugte Methode bei Patienten mit Marfan-Syndrom, da sie eventuell erforderliche spätere Herzoperationen einfacher macht. Ärzte, die Patienten mit Marfan-Syndrom betreuen, sollten davon ausgehen, dass alle Marfan-Patienten irgendwann einen Ersatz der Aorta benötigen.

### **Emphysem**

Die übliche Behandlungsmethode für Emphysem ist Sauerstofftherapie, die Gabe von Bronchodilatoren (Medikamente, die die Bronchien öffnen) und eine aggressive Behandlung von Infektionen. Derzeit wird an anderen Behandlungsmethoden geforscht, die nützlich sein könnten.

### **Asthma**

Die meisten Patienten mit Marfan-Syndrom nehmen Medikamente, die den Druck auf die Aorta verringern, sogenannte Betablocker. Beta-Agonisten, die Standardtherapie für Asthma, haben jedoch die entgegengesetzte Wirkung. Da Betablocker nicht bei Kindern eingesetzt werden sollten, die schweres Asthma oder eine reaktive Atemwegserkrankung haben, sollten Sie mit Ihrem Arzt über andere Behandlungsmöglichkeiten sprechen.

### **Schlafapnoe**

Schlafapnoe wird durch Schlafstudien und eine körperliche Untersuchung diagnostiziert. Schlafstudien messen, wie gut Sie schlafen und wie Ihr Körper auf Schlafprobleme reagiert. Ein Arzt könnte Ihnen eine Schlafstudie, die als Polysomnogramm bezeichnet wird, oder einen tragbaren Monitor für Zuhause vorschlagen.

Eine körperliche Untersuchung durch den Arzt beinhaltet die Untersuchung auf überschüssiges oder großes Gewebe. Kinder, bei denen ein Verdacht auf Schlafapnoe besteht, können vergrößerte Mandeln haben. Erwachsene, bei denen ein Verdacht auf Schlafapnoe besteht, können ein vergrößertes Gaumenzäpfchen (Gewebezüpfel, der hinten im Mund vom Gaumen herunterhängt) oder ein vergrößertes Gaumensegel (hinterer Gaumenbereich) haben.

Ein Polysomnogramm (PSG) zeichnet die Sauerstoffmenge in Ihrem Blut, die Bewegung der Luft durch Ihre Nase beim Atmen, Schnarchen und Brustkorbbewegungen auf. Ein PSG wird oft in einem Schlafzentrum oder Schlaflabor durchgeführt. Ein Schlaftest für Zuhause mit einem tragbaren Monitor misst einige der gleichen



Parameter wie ein Polysomnogramm, aber anstatt in einem Schlafzentrum oder Schlaflabor kann er bequem zuhause im eigenen Bett durchgeführt werden.

Bei leichten Fällen von Schlafapnoe kann die Behandlung u. a. bestimmte Veränderungen der Lebensweise und ein Mundstück umfassen, das auch Schnarchschiene genannt wird. Die Schnarchschiene zieht den Unterkiefer und die Zunge sanft nach unten, wodurch die Atemwege während des Schlafens offen bleiben.

Eine CPAP-Überdrucktherapie (engl. Continuous Positive Airway Pressure) wird von vielen Experten als die effektivste Behandlung für mittlere bis schwere Fälle von Schlafapnoe angesehen. Ein mit der Nase verbundenes CPAP-Gerät führt dem Körper zusätzlichen Sauerstoff zu. Eine Maske, die während des Schlafens über der Nase und/oder dem Mund getragen wird, ist mit einem Gerät verbunden, das einen kontinuierlichen Zufluss von Luft in die Nase gewährleistet und sanft Luft in den Rachen bläst. Durch den Überdruck der Luft, die in die Nase einströmt, werden die Atemwege während des Schlafens offen gehalten, so dass die Atmung nicht beeinträchtigt wird.

Manche Patienten mit Marfan-Syndrom haben Probleme, eine CPAP-Maske zu finden, die bequem passt, und sie müssen mehrere Masken ausprobieren, um die passende zu finden. In manchen Fällen ist ein spezielles Mundstück (eine Unterkiefer-Protrusionsschiene) oder anderes Zubehör erforderlich, damit die Maske gut passt.

Manchen von Schlafapnoe Betroffenen kann mit einer Operation geholfen werden. Diese Operation wird durchgeführt, um die Atemwege zu erweitern. Dazu wird in der Regel überschüssiges Gewebe im Mund und im Rachenraum geschrumpft, versteift oder entfernt, oder der Unterkiefer wird verlagert. Bei Kindern kann es nützlich sein, die Mandeln operativ zu entfernen, wenn sie die Atemwege blockieren.

### Was können Sie im Alltag tun?

Es gibt mehrere Dinge, die Sie täglich für Ihre Lungen tun können, wenn Sie Marfan-Syndrom haben. Obwohl es nur natürlich ist, über Notsituationen wie ein plötzliches Kollabieren der Lunge nicht nachdenken zu wollen, kann Ihnen ein Verständnis Ihrer Erkrankung und die Vorbereitung auf Notfälle die Gewissheit geben, dass Sie und Ihre Familie wissen, was zu tun ist, sollte es zu einer Notsituation kommen. Auf diese Weise für sich selbst zu sorgen, ist ein wichtiger Teil des Lebens mit dem Marfan-Syndrom oder einer verwandten Erkrankung.

Es folgen einige Maßnahmen, die Sie und Ihre Familie routinemäßig und auch in Notsituationen ergreifen können.

#### Pflege Ihrer Lungen

##### Routinemäßige Pflege

- Suchen Sie einen Lungenarzt auf, und lassen Sie einen Lungenfunktionstest durchführen.
- Befolgen Sie die Behandlungspläne für die Behandlung Ihrer Lungenprobleme.
- Vermeiden Sie das Rauchen, oder geben Sie es auf. Wenn Sie Marfan-Syndrom oder eine verwandte Erkrankung haben, sollte Ihnen das Risiko von Lungenproblemen als starke Motivation dienen, jegliches Rauchen zu vermeiden oder aufzugeben.

##### Plötzliches Kollabieren der Lunge

- Vermeiden Sie Aktivitäten, bei denen die Gefahr besteht, dass sich der atmosphärische Druck schnell ändert. Da die Lunge von Patienten mit Marfan-Syndrom anfälliger für einen Kollaps ist, ist es wichtig, Aktivitäten zu vermeiden, bei denen das Risiko besteht, dass sich der atmosphärische Druck schnell ändert, wie z. B. Fallschirmspringen, Gerätetauchen und Fliegen in einem Flugzeug ohne Druckausgleich.



- Wenn Sie eines der Anzeichen oder Symptome einer kollabierten Lunge haben, sollten Sie unverzüglich einen Arzt aufsuchen, um den Schweregrad des Kollapses zu bestimmen.
- Seien Sie für einen Notfall vorbereitet. Füllen Sie unser Emergency Preparedness Kit aus (ein Paket mit Informationen für einen Notfall), das Sie von unserer Webseite herunterladen können. Bringen Sie es im Bedarfsfall mit in die Notaufnahme.

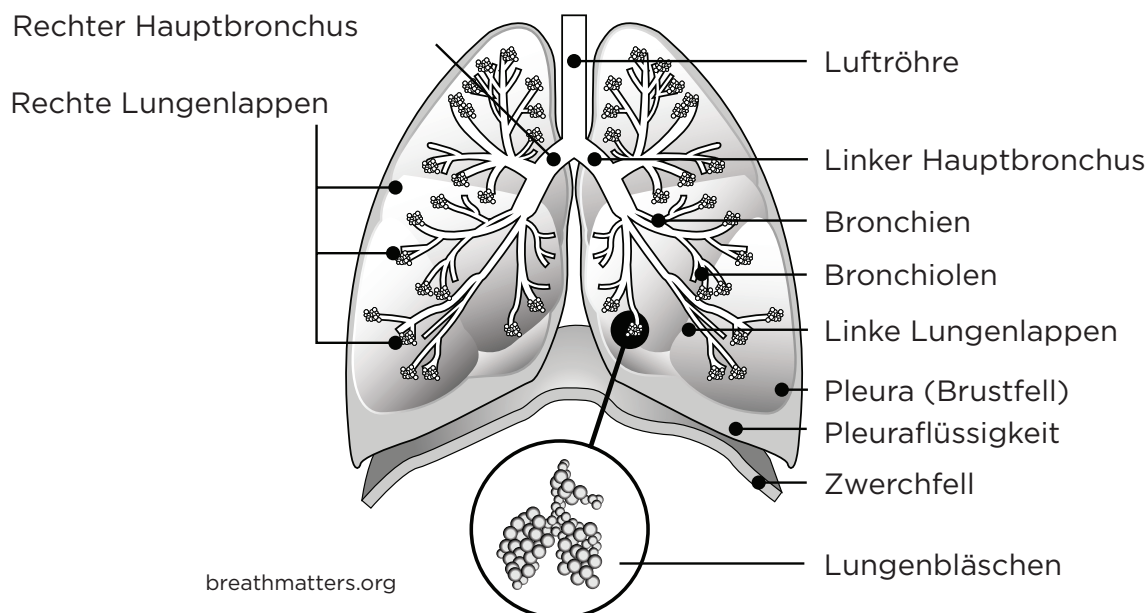
#### Schlafapnoe

- Vermeiden Sie Alkohol und Medikamente, die Sie schläfrig machen. Diese machen es schwerer, dass Ihr Rachenraum offen bleibt, während Sie schlafen.
- Schlafen Sie auf der Seite anstatt auf dem Rücken, um Ihren Rachenraum offen zu halten.
- Geben Sie das Rauchen auf, falls Sie Raucher sind.

#### 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](mailto:Marfan.org/Ask).
- Besuchen Sie unsere Website, [Marfan.org](http://Marfan.org). Sie können Informationen ausdrucken, die Sie interessieren und online Fragen stellen.

**Abbildung 1. Die Lunge**



April 2021



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