

DIAGNOSE DES MARFAN-SYNDROMS

Das Marfan-Syndrom ist eine ernste Erkrankung, die lebensgefährliche Komplikationen haben kann. Dank der Fortschritte in der medizinischen Versorgung können Patienten mit Marfan-Syndrom eine normale Lebenserwartung haben, wenn sie richtig diagnostiziert und behandelt werden.

Das Marfan-Syndrom betrifft am häufigsten Herz, Blutgefäße, Knochen, Gelenke und Augen.



Was ist das Marfan-Syndrom?

Das Marfan-Syndrom ist eine Erkrankung, die das Bindegewebe im Körper betrifft. Das Bindegewebe gibt allen Körperteilen Halt und spielt eine Rolle bei der Kontrolle des Körperwachstums. Da Bindegewebe überall im Körper vorkommt, können die Merkmale des Marfan-Syndroms in vielen verschiedenen Bereichen des Körpers auftreten. Am häufigsten sind Herz, Blutgefäße, Knochen, Gelenke und Augen betroffen. Manchmal sind auch die Lunge und die Haut betroffen. Das Marfan-Syndrom hat keine Auswirkungen auf die Intelligenz.

Wodurch wird das Marfan-Syndrom verursacht?

Das Marfan-Syndrom wird durch eine Veränderung (Mutation) im FBN1-Gen verursacht, das den Körper anweist, das Protein Fibrillin-1 zu produzieren. Fibrillin-1 ist ein wichtiger Bestandteil des Bindegewebes. Diese Veränderung führt zu den Merkmalen des Marfan-Syndroms und verursacht medizinische Probleme.

Wie wird Marfan-Syndrom vererbt?

- Etwa 75 Prozent der Patienten mit Marfan-Syndrom erben es von einem Elternteil, das diese Erkrankung hat.

THE **MARFAN**
FOUNDATION



Marfan.org

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

- Etwa 25 Prozent der Patienten mit Marfan-Syndrom erben es nicht von einem Elternteil. Bei ihnen ist die Erkrankung die Folge einer Spontanmutation, und sie sind die erste Person in ihrer Familie mit dem Marfan-Syndrom.
- Patienten mit Marfan-Syndrom haben bei jedem Kind eine 50%ige Wahrscheinlichkeit, die Mutation an ihr Kind weiterzugeben.
- Marfan-Syndrom betrifft etwa 1 von 5.000 Männern und Frauen aus allen ethnischen Gruppen.

Was sind die Merkmale des Marfan-Syndroms?

Merkmale des Marfan-Syndroms treten in vielen verschiedenen Bereichen des Körpers auf. Es ist selten, dass bei einem einzelnen Betroffenen alle Merkmale ausgeprägt sind. Manche Merkmale des Marfan-Syndroms sind leicht zu sehen. Andere Merkmale, wie z. B. Herzprobleme, erfordern spezielle Untersuchungen, um diagnostiziert zu werden. Zu den häufigen Merkmalen zählen:

Herz und Blutgefäße

- Vergrößerung oder Auswölbung der Aorta, der Hauptschlagader des Körpers, die das Blut vom Herzen wegtransportiert (Dilatation der Aorta oder Aneurysma)
- Riss in der Innenwand der Aorta, der dazu führt, dass Blut zwischen die Schichten der Aortenwand fließt (Aortendissektion)
- „Lockere“ Mitralklappe (Mitralklappenprolaps)

Knochen und Gelenke

- Unverhältnismäßig lange Arme und Beine
- Hochwüchsiger und schmaler Körper
- Wirbelsäulenkrümmung (Skoliose oder Kyphose)
- Eingefallener Brustkorb/Trichterbrust (Pectus excavatum) oder hervorstehender Brustkorb/Hühnerbrust (Pectus carinatum)
- Lange dünne Finger
- Bewegliche Gelenke
- Plattfüße
- Hoher gewölbter Gaumen
- Zu eng stehende Zähne

Augen

- Starke Kurzsichtigkeit (Myopie)
- Verlagerte Augenlinse
- Ablösung der Netzhaut
- Glaukom oder Katarakte in jungen Jahren

Andere betroffene Körpersysteme

- Dehnungstreifen auf der Haut, die nicht durch Schwangerschaft oder Gewichtszunahme oder -verlust erklärt werden können
- Plötzlicher Lungenkollaps (Spontanpneumothorax)
- Erweiterung oder Aufblähung des Duralsacks, der das Rückenmark umschließt (Duraektasie)



Wenn Sie das Marfan-Syndrom haben, haben Sie diese Erkrankung von Geburt an, auch wenn Sie vielleicht erst später im Leben Merkmale feststellen. Merkmale des Marfan-Syndroms können in jedem Alter auftreten – darunter bei Säuglingen, Teenagern und älteren Erwachsenen – und sie können sich mit zunehmendem Alter verschlimmern.

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

Wenn Sie den Verdacht haben, dass Sie oder ein Familienangehöriger das Marfan-Syndrom haben, sollten Sie einen Arzt aufsuchen, der sich mit dieser Erkrankung auskennt. Da das Marfan-Syndrom selten ist, kennen sich nicht alle Ärzte damit aus. Idealerweise sollte der Prozess der Diagnosestellung von einem medizinischen Genetiker (einem Arzt, der sich auf genetische Erkrankungen spezialisiert) koordiniert werden. Wenn kein medizinischer Genetiker zur Verfügung steht, sollten Sie einen Kardiologen (Herzspezialisten) aufsuchen. Vergewissern Sie sich, dass der Kardiologe Erfahrung mit der Behandlung von Patienten mit Marfan-Syndrom hat.

Es ist möglich, einige Merkmale des Marfan-Syndroms zu haben, aber nicht genügend für eine gesicherte Diagnose. Um sicher zu sein, sollte man sich von einem Arzt untersuchen lassen, der sich mit dem Marfan-Syndrom auskennt.

So finden Sie einen Arzt:

- Wenden Sie sich an unser Help & Resource Center, [Marfan.org/Ask](https://marfan.org/ask)
- Fordern Sie unser Verzeichnis medizinischer Einrichtungen über unsere Website an: [Marfan.org](https://marfan.org)
- Bitten Sie Ihren Hausarzt um eine Überweisung
- Rufen Sie den Überweisungsdienst in Ihrem örtlichen Krankenhaus an
- Wenden Sie sich an Ihre Krankenversicherung

Bringen Sie mehr über die Krankheitsgeschichte Ihrer Familie in Erfahrung. Sie können das Kit zur familiären Krankheitsgeschichte von unserer Website herunterladen, um u. a. folgende Details zu erfassen:

- Frühere Krankheiten, Operationen und Krankenhausaufenthalte
- Medikamente
- Gründe, warum Sie glauben, dass Sie oder Ihr Familienangehöriger das Marfan-Syndrom hat
- Familienangehörige, die das Marfan-Syndrom haben oder haben könnten
- Familienangehörige, die an einer Herz- oder Gefäßerkrankung gestorben sind

Wie wird das 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. Diese Untersuchung beinhaltet Folgendes:

- 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, durch die Merkmale des Marfan-Syndroms erkannt werden, 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.



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

- 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.

Sollten Sie überlegen, genetische Tests durchführen zu lassen?

Der Einsatz von genetischen Tests zur Diagnose von genetischen Erkrankungen kann sehr kompliziert sein. Die Expertenmeinung eines Genetikers oder eines genetischen Beraters kann notwendig sein, um ein volles Verständnis der Möglichkeiten und Grenzen von genetischen Tests für das Marfan-Syndrom zu erlangen. Ein genetischer Test allein gibt keine Auskunft darüber, ob Sie das Marfan-Syndrom haben oder nicht. Hier sind einige Situationen, in denen genetische Tests nützlich sein können:

- Ein Kind ohne äußerliche Merkmale des Marfan-Syndroms, das ein Elternteil mit dem Marfan-Syndrom hat, sollte kontinuierlich überwacht werden, wenn sein genetischer Test positiv ist.
- Personen, die eines der Hauptmerkmale des Marfan-Syndroms (Aortenerweiterung oder Dissektion oder Linsenverlagerung), aber keine weiteren offensichtlichen Anzeichen der Erkrankung haben, müssen zusätzlich überwacht werden, wenn der genetische Test positiv ist.
- Wenn eine Diagnose nicht allein aufgrund der klinischen Untersuchung gestellt werden kann, kann ein genetischer Test nützlich sein, um eine Differentialdiagnose in Erwägung zu ziehen (eine Diagnose einer verwandten Erkrankung).
- Familien mit einer Vorgeschichte von krankhaften Erweiterungen von Arterien oder Dissektion könnten sich für einen genetischen Test entscheiden, um Familienangehörige zu ermitteln, die ein Risiko für diese Erkrankungen haben.
- Erwachsene mit dem Marfan-Syndrom, die ein Kind bekommen möchten, könnten genetische Tests zur Präimplantations- oder pränatalen Diagnostik in Erwägung ziehen (Optionen, um ein Baby zu bekommen, das kein Marfan-Syndrom hat).

Weitere Informationen finden Sie in unseren Quellenangaben zu genetischen Tests auf Marfan-Syndrom auf unserer Website, Marfan.org.

Was sind die möglichen Ergebnisse der diagnostischen Untersuchung?

- Marfan-Syndrom: Wenn genügend Merkmale der Erkrankung vorliegen, um die Diagnosekriterien für das Marfan-Syndrom zu erfüllen.
- Unspezifische Bindegewebskrankheit: Wenn nicht genügend Merkmale des Marfan-Syndroms vorliegen. Nachuntersuchungen durch EKG sind zu empfehlen.



- **Potenzielles Marfan-Syndrom:** Es liegt eine (durch genetische Tests) bestätigte FBN1-Mutation vor, aber die Abmessungen der Aortenwurzel sind zu klein, um die Kriterien für eine Diagnose des Marfan-Syndroms zu erfüllen.
- **Eine andere genetische Erkrankung:** Die diagnostischen Kriterien für Marfan-Syndrom wurden nicht erfüllt. Stattdessen liegt eine andere genetische Erkrankung vor, wie z. B. Ehlers-Danlos-Syndrom, Loeys-Dietz-Syndrom, MASS-Phänotyp, familiäres Aortenaneurysma, Stickler-Syndrom, Ektopia-lentis-Syndrom oder Mitralklappenprolaps-Syndrom.
- **Keine spezifische Diagnose:** Es liegen Marfan-Merkmale vor, aber die diagnostischen Kriterien für eine bekannte Bindegewebskrankheit sind nicht erfüllt.

Viele Patienten mit Merkmalen des Marfan-Syndroms benötigen unabhängig davon, ob eine entsprechende Diagnose gestellt wurde, eine medizinische Behandlung und Nachsorge. Sprechen Sie mit Ihrem Arzt über die Versorgung, die für Ihre Situation richtig ist.

Welche emotionalen und psychologischen Auswirkungen hat das Marfan-Syndrom?

Menschen, die eine genetische Erkrankung haben, haben manchmal mit sozialen und emotionalen Problemen zu kämpfen. Oft sind Veränderungen der Einstellung und der Lebensweise erforderlich. Ein Erwachsener, bei dem das Marfan-Syndrom diagnostiziert wird, kann wütend oder besorgt sein. Es kann Sorgen über die Weitergabe der Erkrankung an die eigenen Kinder und über genetische Auswirkungen auf die Geschwister geben.

Die Eltern und Geschwister eines Kindes, bei dem das Marfan-Syndrom diagnostiziert wurde, können Traurigkeit, Wut und Schuldgefühle empfinden. Es ist wichtig, dass Eltern wissen, dass sie in keiner Weise Schuld an der Erkrankung ihres Kindes haben.

Einigen Patienten mit Marfan-Syndrom wird geraten, ihre Aktivitäten einzuschränken. Das kann zu einer Veränderung der Lebensweise führen, die nur schwer zu akzeptieren ist.

Es ist leichter für Kinder und Erwachsene, mit dem Marfan-Syndrom zu leben, wenn sie die richtige medizinische Betreuung, genaue Informationen und soziale Unterstützung bekommen. Genetische Beratung kann das Verständnis der Erkrankung und ihrer potenziellen Auswirkungen verbessern. Sie können auch gern unser Help & Resource Center kontaktieren, um mehr über unseren Online-Support und Support vor Ort zu erfahren.

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](https://marfan.org/ask).
- Besuchen Sie unsere Website, [Marfan.org](https://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](https://marfan.org/ask)