

## Marfan-Syndrom

Das Marfan-Syndrom ist eine Bindegewebserkrankung mit genetischer Ursache. Das Bindegewebe ist schwächer ausgebildet und verursacht die Marfan-typischen Symptome. Das Marfan-Syndrom besteht in vielen verschiedenen Ausprägungen. Betroffen sind neben der Hauptschlagader und den Herzklappen auch das Skelett, die Augen und die Haut.

Die Krankheit tritt mit einer Häufigkeit von etwa 1:5.000 bis 1:10.000 auf, daher sind in Deutschland zwischen 8.000 und 16.000 Menschen betroffen. Das Marfan-Syndrom wird geschlechtsunabhängig mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent an die Nachkommen vererbt.

Der Anteil nichtfamiliärer Genveränderungen liegt bei 25 bis 30 Prozent.

### Erscheinungsformen

Das Bindegewebe ist fehlerhaft aufgebaut, daher sind die Symptome vielseitig, jedoch nicht bei allen Betroffenen vorhanden:

- nichtfamiliärer Großwuchs
- lange, schmale Extremitäten
- überstreckbare Gelenke
- Knick- und Senkfüße
- Trichter- oder Kielbrust
- Verformung der Wirbelsäule (z. B. Skoliose)
- Herzklappendefekte
- Erweiterungen an der Hauptschlagader (Aneurysmen)
- schmaler Kiefer mit engstehenden Zähnen
- Leistenbrüche
- Augenerkrankungen (Netzhautablösungen, Linsenverschiebungen, Kurzsichtigkeit)
- Pneumothorax (plötzlicher Zusammenfall der Lunge)

### Ursache/Diagnose/Prognose

Das Marfan-Syndrom kann vererbt werden oder auch spontan entstehen. Dabei ist das Gen für Fibrillin (FBN1) verändert.

Das Marfan-Syndrom wird fachübergreifend diagnostiziert (Kardiologie, Radiologie, Orthopädie, Augenheilkunde). Um eine Diagnose zu stellen, müssen viele krankheitstypische Kriterien erfüllt und mindestens zwei Organsysteme betroffen sein. Mittlerweile wurden Erkrankungen, die ursprünglich als Marfan-ähnliche Krankheiten galten, nach und nach genauer beschrieben und jeweils anderen genetischen Ursprüngen zugeordnet. Bei diesen Erkrankungen unterscheiden sich die Risikoprofile von dem des Marfan-Syndroms (z. B. Loeys-Dietz-Syndrom).

Eine Prognose zum Krankheitsverlauf kann nicht gestellt werden, denn auch innerhalb einer Familie sind die Ausprägungen unterschiedlich. Die Erkrankung ist behandelbar, aber nicht heilbar.

Durch rechtzeitige Erkennung des Marfan-Syndroms und vorbeugende Maßnahmen kann die Entwicklung der lebensgefährlichen Komplikationen im Herz- und Gefäßsystem verhindert oder verzögert werden. Deshalb ist die Lebenserwartung optimal betreuter Marfan-Patienten heute als nahezu normal anzusehen. Unbehandelt sterben die Betroffenen jedoch (statistisch gesehen) im dritten Lebensjahrzehnt.

### Behandlung

Die größten Gefahren des Marfan-Syndroms liegen im Bereich Herz- und Gefäßsystem. In der Gefäßwand der Hauptschlagader (Aorta) können sich Aussackungen (Aneurysmen) und Risse bilden, was zum Platzen der Aorta führen kann. Veränderungen an den Herzklappen sind Ausgangspunkt für weitere Komplikationen wie z. B. Herzinsuffizienz oder gefährliche Entzündungen der Herzklappen (Endokarditis). Eine heilende Therapie existiert nicht. Um eine fortschreitende Erweiterung der Hauptschlagader zu verhindern, wird der Blutdruck mithilfe von Medikamenten gesenkt. Rechtzeitige herz- und gefäßchirurgische Eingriffe sind von entscheidender Bedeutung. Deutschlandweit gibt es einige Kliniken, die eine spezialisierte Marfan-Sprechstunde anbieten. Regelmäßige Vorsorgeuntersuchungen sind wichtig, um Veränderungen frühzeitig festzustellen.

### Hinweise für Lehrkräfte

Es spricht nichts gegen den Besuch einer Regelschule. Tische und Stühle sollten der Körpergröße angepasst sein. Ein zweiter Schulbuchsatz ist sinnvoll, um körperliche Belastungen wie z. B. schweres Heben zu vermeiden. Die Teilnahme am Sportunterricht muss individuell mit dem zuständigen Kinderkardiologen abgeklärt werden. Auf Kontaktsportarten und Übungen, die bis zur Belastungsgrenze gehen, sollte verzichtet werden.

Augenerkrankungen verursachen mitunter starke Sehprobleme. Darauf sollte Rücksicht genommen und gegebenenfalls mit Hilfsmitteln gearbeitet werden.

Die meisten Marfan-Patientinnen und -Patienten nehmen Blutdrucksenker ein. Das kann zu Schwindel, Benommenheit und Müdigkeit führen. Es kann vorkommen, dass die betroffene Person abwesend wirkt und schnell erschöpft ist.

Patientinnen und Patienten, die sich in der Wachstumsphase befinden, klagen oft über Schmerzen in den Gelenken oder den Extremitäten.

Spezielle Arzttermine lassen sich nicht immer außerhalb der Schulzeit vereinbaren, dadurch kann es zu Fehlzeiten kommen.

Ein regelmäßiger intensiver Austausch mit den Eltern betroffener Schülerinnen und Schüler ist wünschenswert. Der Ablauf bei einem Notfall sollte besprochen werden.

### Materialien für Lehrkräfte

Weitergehende Informationen erhalten Sie bei der Marfan Hilfe (Deutschland) e. V. unter [www.marfan.de](http://www.marfan.de).

Dort kann auch Informationsmaterial angefordert werden.

### Selbsthilfe/Patientenorganisation

Marfan Hilfe (Deutschland) e. V.  
[www.marfan.de](http://www.marfan.de)



### Weitere Internetadressen

Forum der Marfan Hilfe (Deutschland) e. V., in dem sich Betroffene und Angehörige austauschen:  
[www.marfan-hilfe.de](http://www.marfan-hilfe.de)