

Das Marfan-Syndrom

Das Marfan-Syndrom (MFS) ist eine genetisch bedingte Bindegewebserkrankung. Unerkannt kann sie zum plötzlichen Tode führen. Leider bleibt sie in vielen Fällen unerkannt. Bis heute ist das Syndrom unheilbar und nur begrenzt behandelbar.

Mögliche Merkmale der Betroffenen:

- überlange Gliedmaßen und große Körperlänge
- Kurzsichtigkeit
- Netzhautablösung
- Aortenaneurysmen (Herz-, Gefäßveränderungen)
- unerklärliche Müdigkeit
- überdehnbare Gelenke
- schmaler Kiefer mit schiefstehenden Zähnen
- Trichter- oder Kielbrust
- Veränderungen an der Wirbelsäule (z.B. Skoliose)

Wie häufig ist das Marfan-Syndrom? Wer ist betroffen?

Beim Marfan-Syndrom handelt es sich um eine genetisch bedingte Erkrankung des Bindegewebes, die mit einer Häufigkeit von ca. 1:10.000 auftritt. Es gibt dabei keine geschlechtsbezogenen oder geographischen Unterschiede. Der Erbgang ist autosomal dominant; die Wahrscheinlichkeit die Krankheit an einen Nachkommen zu vererben beträgt 50 %. In 25 – 30% tritt das Marfan-Syndrom als Spontanmutation auf, d. h. es findet sich bei einem Kind von Eltern ohne Marfan-Syndrom. Grund für diese Erkrankung sind Mutationen im Gen für Fibrillin, welches eine der wesentlichen Komponenten der Mikrofibrillen ist. Diese Mikrofibrillen bilden das Grundgerüst für die elastischen Fasern und sind in fast allen Bereichen des Körpers zu finden. Die Auswirkungen der Veränderungen im Bindegewebe werden daher in verschiedenen Organsystemen deutlich.

Welche Auswirkungen hat das Marfan-Syndrom?

Am Skelett sind die häufigsten Probleme eine Fehlstellung der Wirbelsäule (Skoliose / Kyphose) und eine Verformung des Brustbeines, welche zu einer Kielbrust oder einer Trichterbrust führt. Die Veränderungen am Skelett können auch zu Beeinträchtigungen anderer Organe wie z.B. Herz und Lungen führen. Am Auge kann es durch Verschiebung oder Abreißen der Linse, Linsentrübung oder Netzhautablösung zu schweren Sehstörungen bis zu völligen Erblindung kommen. In der Lunge können sich Blasen im Gewebe bilden. Diese können platzen und so ein Zusammenfallen der Lunge (Pneumothorax) bewirken, was zu lebensbedrohender Atemnot führt.

Die größten Gefahren des Marfan-Syndroms liegen im Bereich Herz- und Gefäßsystem. In der Gefäßwand der Hauptschlagader (Aorta) können sich Aussackungen (Aneurysmen) und Risse (langstreckige Längsspaltungen der Aorta, Dissektionen genannt) bilden, was zum Platzen der Aorta führen kann. Veränderungen an den Herzklappen sind Grundlagen für weitere Komplikationen, wie z.B. Herzinsuffizienz oder gefährliche Entzündungen der Herzklappen (Endokarditis).

Was kann medizinische Betreuung bewirken?

Da das Krankheitsbild viele verschiedene Organsysteme betreffen kann, sollte die Behandlung idealerweise durch ein Ärzteteam erfolgen, welches den Patienten disziplinübergreifend betreut und über spezielles Fachwissen verfügt. Bereits das Stellen der Diagnose „Marfan-Syndrom“ ist häufig nur disziplinübergreifend möglich.

Den Kardiologen und Kardiochirurgen kommt bei der Patientenbetreuung eine besondere Bedeutung zu, denn hier geht es um das Verhindern lebensbedrohender Komplikationen. Eine regelmäßige Überwachung der Veränderungen an der Aorta, ein eventueller Einsatz von Betablockern zur Verzögerung der Aneurysmbildung und die Endokarditisprophylaxe sind dabei besonders wichtig. Durch die engmaschige Überwachung der Aortenveränderungen (jährlich, in manchen Fällen häufiger) ist es möglich eine Operation, sollte sie notwendig werden, gezielt zu planen und damit einen sicheren Eingriff zu ermöglichen. Eine Operation unter Notfallbedingungen ist deutlich riskanter als solch ein geplanter Eingriff und sollte, wenn möglich, verhindert werden. Plötzlich auftretender Brustschmerz sollte bei Marfan-Patienten ärztlich abgeklärt werden. Umsichtiges Vorgehen von Patient und Arzt kann Menschen mit dem Marfan-Syndrom eine normale Lebenserwartung und dabei eine akzeptable Lebensqualität sichern.

Im Bereich der Orthopädie kann ebenfalls durch rechtzeitige Behandlung eine eventuelle Schädigung verhindert oder zumindest hinausgezögert werden. Einlagenversorgung, Korsettbehandlung oder Operation sind hier die Möglichkeiten vermeidbaren Komplikationen entgegenzuwirken. Auch beim Orthopäden sind regelmäßige Kontrolluntersuchungen notwendig.

Die Komplikationen am Auge lassen sich in vielen Fällen durch Versorgung mit Kontaktlinsen oder speziellen Gläsern, durch Ersatz oder Entfernung der Linse und durch Laserbehandlung beherrschen. Bei plötzlichen Veränderungen des Sehvermögens oder dem Auftreten von „Blitzen“ sollte sofort der Augenarzt aufgesucht werden. Darüber hinaus gilt auch für den Besuch des Augenarztes: Mindestens ein Mal im Jahr sollte eine gründliche Untersuchung erfolgen, auch wenn anscheinend gerade kein Problem in Sicht ist.

Durch genetische Untersuchungen besteht mittlerweile die Möglichkeit den Gendefekt einer bestimmten Person oder Familie ausfindig zu machen. Das Finden der Mutation hat aber derzeit meistens vor allem wissenschaftlichen Wert, da es nur wenige konkrete Anwendungsmöglichkeiten (wie z.B. die Diagnose eines Marfan-Syndroms vor der Geburt) für dieses Wissen gibt. Für die Zukunft sind hier aber mögliche Therapieformen im Gespräch. Die Medizin kann heute durch multidisziplinäres Vorgehen, den Einsatz von Fachwissen und modernster Technik dazu beitragen eine Invalidisierung der Patienten zu verhindern und so ihre Erwerbsfähigkeit und ihre Lebensqualität zu erhalten.

Autoren: M. Vogler, Marfan Hilfe (Deutschland) e.V.

Dr. Y. von Kodolotisch, Universitates Herzzentrum Hamburg