

Was kannst jeder für sich selbst tun?

- Lassen Sie sich regelmäßig von Marfan Fachärzten betreuen und halten Sie Ihre Termine für die Kontrolluntersuchungen ein.
- Vermeiden Sie bestimmte körperliche Belastungen (schweres Heben, Kraftsport, Wettkampf- oder Kontaktsport o.Ä.).
- Informieren Sie sich über Möglichkeiten, die Sie aufgrund des Marfan-Syndroms haben (Krankengymnastik: Langzeitverordnungen aufgrund des ICD Codes 87.4, Kontakte mit anderen Betroffenen, Erfahrungsaustausch o.Ä.).
- Stimmen Sie Ihre Hobbys auf die Krankheit ab (Vermeiden von Fallschirmspringen, Bungeejumping, Bergsteigen, Klettern, Achterbahnfahrten o.Ä.).
- Überlegen Sie schon bei der Berufswahl und vermeiden Sie wenn möglich Berufe mit Risiko.
- Genießen Sie das Leben, es gibt viele Möglichkeiten auch mit Marfan glücklich zu sein.
- Das Allerwichtigste: Passen Sie auf sich auf und hören Sie auf Ihren Körper und den Rat Ihrer Ärzte!

Wir sind die Marfan Selbsthilfegruppe Südbayern und sind für Betroffene und Angehörige da. Wir freuen uns über Ihren Kontakt.

Marfan Selbsthilfegruppe Südbayern

Den meisten Menschen ist es möglich sich Informationen im Internet und in sozialen Netzwerken zu beschaffen. Jedoch sind diese Infos in Bezug auf das Marfan-Syndrom sehr vielseitig, erschreckend und oft fühlt man sich mit der Krankheit allein gelassen.

Die Marfan Selbsthilfegruppe Südbayern wurde 2019 gegründet um vom Marfan-Syndrom betroffenen Patienten und deren Angehörigen eine Anlaufstelle zu bieten und füreinander da zu sein. Bei uns erhalten Sie Informationen zur Erkrankung und erleben Halt unter Betroffenen. Ebenso werden wir Ärzte bzw. gemeinsam mit Ärzten über die Erkrankung informieren und das Marfan-Syndrom in der Öffentlichkeit bekannter machen. Bei unseren Treffen in und um München können Kontakte geknüpft und Informationen und Erfahrungen ausgetauscht werden.

Das Mitmachen bei der Marfan Selbsthilfegruppe Südbayern ist kostenlos und wir freuen uns, wenn Sie mit uns Kontakt aufnehmen.

Jeder ist bei uns herzlich willkommen!

Marfan Selbsthilfegruppe Südbayern

Homepage: www.marfan-suedbayern.de

E-Mail: info@marfan-suedbayern.de

Die Marfan Selbsthilfegruppe Südbayern wird gefördert durch die gesetzlichen Krankenkassen und deren Verbände in Bayern.



MARFAN-SYNDROM

Überblick

Das Marfan-Syndrom ist eine genetische Veränderung des FBN-1 Gens. Es betrifft das Bindegewebe und somit den ganzen Körper. 1 bis 2 von 10.000 Menschen sind vom Marfan-Syndrom betroffen.



Geschichte

Im Jahr 1896 wurden von Dr. Antoine Bernard Jean Marfan (Dozent für Kinderheilkunde der medizinischen Fakultät der Universität von Paris) am Fall eines fünfjährigen Mädchens zum ersten Mal diverse spezifische Merkmale beschrieben. Die nach ihm benannte Krankheit Marfan-Syndrom wurde im Jahr 1931 zum ersten Mal erwähnt.

Eine detailliertere Beschreibung des Marfan-Syndroms verfasste Professor Dr. Victor McKusick (Gründer des ersten medizinischen Genetikprogramms am Johns Hopkins Hospital in Baltimore) im Jahr 1955 in dem sog. McKusick Katalog. Dieser wird seit 1966 laufend von Forschern und Medizinern überarbeitet und erweitert um die neuesten Erkenntnisse der Krankheit festzuhalten. 1990 gelang die Entdeckung von Fibrillin und dem defekten Gen auf dem Chromosom 15, die Mutation des FBN1-Gens.

Seit 2010 wird die Diagnose Marfan-Syndrom mit Hilfe der diagnostischen Kriterien der Gent-Nosologie und der DNA-Analyse erleichtert.

Das Marfan-Syndrom – Was ist das eigentlich?

Beim Marfan-Syndrom handelt es sich um einen Gendefekt des Chromosoms 15 und betrifft das Bindegewebe. Es ist bei jedem Patienten unterschiedlich ausgeprägt und kann, je nach Ausprägung, auch gravierender als bei anderen sein. Folgende Symptome KÖNNEN auftreten:



KNOCHEN & GELENKE

- lange, schlanke Finger (Arachnodaktylie)
- überstreckbare Gelenke
- Kiel- oder Trichterbrust
- Deformation des Fußes (Knickfuß, Plattfuß)
- Veränderung der Wirbelsäule (Skoliose, Kyphose)
- Kieferveränderungen (gotischer Gaumen), Schiefstand der Zähne
- Dehnungsstreifen auf der Haut (sog. Schwangerschaftsstreifen)



AUGEN

- Fehlsichtigkeiten (Myopie)
- Linsenschlottern
- Netzhautablösung
- Grüner Star (Glaukom), Grauer Star (Katarakt)



HERZ & GEFÄSSE

- Lebensbedrohliche Veränderungen der Aorta durch Risse (Dissektionen) und Aussackungen (Aneurysmen)
- Herzklappenfehler (Aortenklappe, Mitralklappe)
- Herzschwäche

Eine sichere Diagnosestellung muss auf jeden Fall interdisziplinär oder von einem auf das Marfan-Syndrom spezialisierten Facharzt erfolgen!

Diagnostik

Ursache für das Marfan-Syndrom sind Mutationen im FBN1-Gen (im Fibrillin), welches ein wichtiger Faktor für die elastischen Fasern im menschlichen Körper ist.

- Es sind bis zu 2000 Mutationen möglich, daher ist die Diagnosestellung oftmals zeitaufwendig.
- 1 bis 2 von 10.000 Menschen sind vom Marfan-Syndrom betroffen.
- Es kann von einem betroffenen Elternteil mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% vererbt werden.
- Bei 25% aller Betroffenen sind es Neumutationen.

Eine weitere Diagnosestellung ist mit der Gent-Nosologie, einem Punktesystem, welches sich an den Symptomen orientiert, möglich. Anhand dieser Punkte kann eine Differenzialdiagnose zu anderen Erkrankungen durchgeführt werden. In jedem Fall sollte die Diagnose von einem Facharzt gestellt werden.

Für Diagnose und Behandlung gibt es sogenannte Marfan Sprechstunden, die nach der „Ambulanten Spezialfachärztlichen Versorgung“ (ASV) §116 SGB V in vielen Städten für Patienten zur Verfügung stehen.

