



### **Marfan-Syndrom - was ist das?**

Beim Marfan-Syndrom (MS) handelt es sich um eine genetisch bedingte Erkrankung des Bindegewebes. Betroffene haben überlange Gliedmassen und einen schmalen Körperbau. Am Skelett sind die häufigsten Probleme eine Fehlstellung der Wirbelsäule und eine Verformung des Brustbeines. Am Auge kann es durch z.B. Verschiebung der Linse zu schweren Sehstörungen kommen. Am gefährlichsten sind jedoch die Gefäßveränderungen am Herzen.

### **Wie häufig kommt das Marfan-Syndrom vor?**

Man geht davon aus, dass ca. einer in 5000 Menschen betroffen ist. Der wohl berühmteste Patient war sehr wahrscheinlich der Präsident Abraham Lincoln.

### **Welche Ursachen hat die Erkrankung?**

Der Grund für diese Erkrankung ist in den meisten Fällen eine Mutation im FBN1-Gen. Dieses Gen kodiert für Fibrillin-1, einem für das Bindegewebe unentbehrlichen Protein.

### **Wie wird es vererbt?**

Die Erkrankung wird autosomal dominant vererbt; die Wahrscheinlichkeit für eine Vererbung der Krankheit an einen Nachkommen beträgt also 50%. In 25-30% aller diagnostizierten Fälle tritt das MS jedoch spontan auf (Neu-Mutation), d.h. es findet sich bei einem Kind von nicht betroffenen Eltern.

### **Warum ein DNA-Test?**

Unerkannt kann das MS durch Zerreißen der Aorta (Hauptschlagader) zum plötzlichen Tode führen. Durch eine frühzeitige Diagnosestellung und in dessen Folge einer Betreuung des Patienten durch ein Ärzteteam mit regelmäßigen Kontrolluntersuchungen sowie eine angepasste Lebensweise des Patienten selbst, kann eine Erhöhung der Lebensqualität und das Erreichen einer nahezu normalen Lebenserwartung erzielt werden.