

ERFAHRUNGSBERICHTE



EINE TYPISCHE MARFAN-HAND
Lange, schmale Finger und überstreckbare Gelenke gehören zu den möglichen erkennbaren Anzeichen eines Marfan-Syndroms.
FOTO: ZVG

Marfan-Syndrom

In jeder einzelnen menschlichen Zelle befindet sich der Bauplan des gesamten Menschen in Form von Genen. Wenn nur eines dieser Gene verändert ist oder fehlt, kann das Auswirkungen auf den ganzen Organismus haben. «Exakt dies trifft beim Marfan-Syndrom zu», erklärt Dr. med. Florian Schönhoff, Leiter der Marfan-Sprechstunde am Inselspital Bern. Bei Marfan-Patienten lässt sich oft eine Veränderung im Fibrillin-1-Gen nachweisen. Dies kann geschehen, wenn Eltern ein solches Gen ihren Kindern vererben oder sich das Gen in der Zelle des Kindes selbst verändert hat. Die Diagnose Marfan-Syndrom als solche wird anhand einer Reihe spezifischer körperlicher Merkmale und Kriterien gestellt.

Schwaches Gewebe

Das Fibrillin-1-Gen trägt den Bauplan für Fibrillin, ein wichtiges Element unseres Bindegewebes. «Bindegewebe ist ein zentraler Bestandteil von Blutgefässen, Knochen, Muskeln und Bändern, den Augen und der Haut und hält uns im wahrsten Sinne des Wortes zusammen», erläutert Schönhoff. Bei Menschen mit Marfan-Syndrom bildet sich zu wenig oder schadhafes Fibrillin. Das Gewebe wird dadurch schwach und kann seine Stütz- und Stabilisierungsfunktion nur noch ungenügend wahrnehmen. Das Ausmass und die Schwere, mit der die Patienten betroffen sind, ist sehr variabel. Den meisten Marfan-Patienten ist jedoch ein typisches körperliches Erscheinungsbild mit langen, schmalen Gliedern gemeinsam. «Die prognostisch wichtigste Folge eines Marfan-Syndroms ist eine Erweiterung der Hauptschlagader», erklärt Prof. Dr. med. Thierry Carrel, Direktor der Klinik für Herz- und Gefässchirurgie in Bern. Falls diese unerkannt bleibt, kann es zu einem Einriss kommen, einer lebensgefährlichen Situation. Verhindert werden kann dies mittels einer geplanten und frühzeitigen Operation, so Carrel.

Variables Krankheitsbild

Da das Marfan-Syndrom ein variables Krankheitsbild ist, ist die Diagnose oft schwierig. Wichtig ist insbesondere der Einbezug aller Familienmitglieder. Die Krankheit ist nicht heilbar. Durch eine optimale medizinische Betreuung kann jedoch heutzutage eine gute Lebensqualität und sogar eine normale Lebenserwartung erreicht werden.

CHRISTIAN LANZ
redaktion.ch@mediaplanet.com



Auf die eigenen Kräfte und Stärken setzen

«Am Anfang waren wir sehr verunsichert»

Als der heute 10-jährige Jan S. (Name der Redaktion bekannt) zwei Jahre alt war, bemerkten die Eltern, dass er in den Augen ein Blinken und Flackern hatte. Der Kinderarzt vermutete als Ursache eine Stoffwechselerkrankung oder das Marfan-Syndrom. «Nachdem wir uns im Internet über das Marfan-Syndrom informiert hatten, stand für uns schon bald fest, dass Jan ein Marfan-Kind ist», berichtet seine Mutter. Der Junge war schon bei der Geburt 57 Zentimeter lang. Zudem war Jan sehr dünn. Bis im Alter von 18 Monaten machte er keinen Schritt. «Eines Tages zog er sich hoch und marschierte plötzlich davon», erinnert sich seine Mutter.

Eine Neumutation

Später am Universitätsspital Zürich stellten die Ärzte fest, dass Jan Augenlinsen einen Defekt aufwies. Da er je nachdem über ein Sehvermögen von 100 Prozent verfügte, am andern Tag aber nichts mehr sah, mussten die Linsen operativ entfernt werden. Seit dem dritten Lebensjahr ist Jan fast blind. Er trägt entweder Kontaktlinsen oder eine Starbrille, damit er nahezu normal sehen kann. Weitere Untersuchungen erbrachten den Nachweis, dass Jan am Marfan-Syndrom erkrankt war. Bei ihm handelte es sich um eine Neumutation. «Am Anfang waren wir verunsichert. Wir hatten noch nie etwas vom Marfan-Syndrom gehört», blickt Jans Mutter zurück. Mit der Zeit jedoch sei die Angst gewichen. Da die Bindegewebskrankung auch die Aorta und die Herzklappen betreffen kann, kehrt dennoch keine Ruhe ein. «Dass man mittels Arztkontrollen eine allfällige Operation sorgfältig planen kann, gab uns Hoffnung.»

Selber bestimmen

Die Liste von Jans Problemen ist lang. Leistenbrüche, Linsenluxation, Grosswuchs, überstreckbare Gelenke, Krall- und Plattfüsse machten ihm zu schaffen. Dennoch geht der 10-Jährige heute ganz normal zur Schule. Marfan-Patienten können aber immer wieder unter Müdigkeitsattacken leiden. So

hat die Familie mit seinem Lehrer ausgemacht, dass Jan beim Turnen und Schwimmen selber entscheiden darf, wann er eine Pause benötigt. Heute kann er Velo fahren, braucht dazu allerdings Begleitung. Mittlerweile hat Jan auch Ski fahren gelernt. Gleichzeitig hat er gemerkt, dass er anders ist. Er wurde in der Schule auch gehänselt und zum Teil als «Brillenschlange und behindert» verspottet. Das führte zu Wutausbrüchen zu Hause. Jan wollte nicht mehr in die Schule gehen. «Das war eine schwierige Zeit, auch für uns Eltern und seinen Bruder Tim», erinnert sich Jans Mutter. Manchmal, so glaubt sie, habe sich Tim für Jan geschämt. «Zudem hatte er immer das Gefühl, dass er alles und sein Bruder nichts machen muss.»

Früh gelernt

Momentan geht es Jan gut. Er hat einen Freund, der sich für ihn stark macht. Er gehe sehr offen mit seiner Krankheit um und erkläre anderen Kindern, aber auch Erwachsenen, das Marfan-Syndrom ist, sagt sein Vater. Jan kennt die Ursache seiner Krankheit und weiss auch, was ihn noch an medizinischen Problemen erwarten kann. «Nur wenn die Leute wissen, um welche Krankheit es sich handelt, können sie Jan besser verstehen», weiss seine Mutter. Er habe sehr früh gelernt, was ihm gut tut und was nicht. So habe er selber herausgefunden, dass zum Beispiel Fussball nichts für ihn ist, weil ihm Rempeln auf dem Spielfeld viel mehr Schmerzen bereiten als anderen Kindern. Jan sei eine spezielle Person, welche für ihr Alter schon viel wisse und sich für viele Sachen interessiere, freuen sich seine Eltern. «Weil er aufmerksam und lebhaft ist, sind wir sicher, dass er sein Leben meistern wird.» Hilfe und Unterstützung findet die Familie unter anderem bei der Marfan-Stiftung. Zudem pflege man den Kontakt zu anderen Betroffenen und könne sich so austauschen. Eines hat die Familie S. auf jeden Fall gelernt, nämlich, dass man auch mit körperlichen Einschränkungen im Leben viel erreichen kann.

«Ich lebe so normal wie möglich»

Bei B. U. (Name der Redaktion bekannt) wurde das Marfan-Syndrom im Alter von zweieinhalb Jahren diagnostiziert. «Da meine Mutter zufällig über einen Artikel zum Marfan-Syndrom gestolpert ist, beschlossen sie, mich abklären zu lassen», erzählt er. Weil er bei der Diagnose noch sehr jung gewesen sei, habe er nicht wirklich begriffen, was das Ganze für ihn bedeuten sollte. Das hat sich später schlagartig geändert. Beim heute 25-Jährigen kam es zu einem Aortenklappenersatz. Später musste auch die Mitralklappe ersetzt werden. Mit 16 Jahren musste sein Rücken versteift werden, da er durch das enorme Wachstum eine starke Skoliose und Kyphose entwickelt hatte. B. U. war danach lange Zeit hospitalisiert. Es folgten ein paar ruhigere Jahre, bis vor zwei Jahren ein Pneumothorax auftrat. Beim zweiten Pneumothorax war ein chirurgischer Eingriff notwendig. Unter einem Pneumothorax verstehe man das Ansammeln von Luft neben der Lunge, erklärt B. U. Es gebe Situationen, in denen ein Pneumothorax von den Betroffenen gar nicht bemerkt wird. Andere verspüren Schmerzen und Luftnot. Im schlimmsten Fall führt der Pneumothorax zu einem lebensgefährlichen Schock.

Lebensmut bewahrt

Eine weitere Komplikation stellte sich bei B. U. mit einer duralen Ektasie ein. Als Ektasie bezeichnet man im medizinischen Fachterminus die Aufweitung eines Hohlorgans oder Gefässes. Trotz all dieser einschneidenden Erlebnisse hat B. U. den Lebensmut nicht verloren. «Mir geht es heute gut», sagt er. Sein Leben gestalte er so normal wie möglich. Insofern unterscheidet er sich kaum von seinen Altersgenossen. Trotzdem: Wo hat er Probleme, wo mit Schwierigkeiten zu kämpfen? Wegen des Blutverdünners, auf den er angewiesen ist, müsse er bei Verletzungen aufpassen, sagt B. U. Für ihn gilt, kleine Schnitte oder Verletzungen zu vermeiden, denn jede noch so kleine

Wunde kann zum Verbluten führen, da das Blut nicht von allein gerinnt. Sollte sich B. U. trotz aller Vorsichtsmassnahmen eine Verletzung zuziehen, muss er ein steriles Tuch auf die blutende Wunde pressen und sofort einen Arzt aufsuchen.

Letztlich akzeptieren

Mit seiner Erkrankung gehe er so positiv wie möglich um, sagt der 25-Jährige. Hat er unterdessen gelernt, nicht nur die Einschränkungen zu sehen, sondern auch die vorhandenen Kräfte und Ressourcen? Ja, sagt B. U. «Aufgrund physischer Defizite wurde mir schnell klar, dass ich mich in erster Linie auf einer geistigen Ebene verwirklichen muss.» Im Weiteren lerne man rasch seine mentale Stärke kennen, wenn man lange Zeit im Spital und körperlich angeschlagen sei. Hilfe und Unterstützung findet B. U. in erster Linie bei seinen Freunden und der Familie. Betroffenen rät er, das Leben so zu gestalten, wie man will. Und vor allem, sich nicht immer nur auf die Krankheit zu konzentrieren. Seine Zukunftsperspektiven schätzt er als gut ein. B. U. weiss unterdessen, dass bei einem so vielfältigen Krankheitsbild wie dem Marfan-Syndrom die intensive Mitwirkung des Patienten wichtig ist. Ein umfassendes Wissen über die Erkrankung könne dazu beitragen, diese letztlich zu akzeptieren und den Lebensstil anzupassen. Eine konsequente Beachtung aller Vorsichtsmassnahmen und die regelmässige Einhaltung aller Untersuchungstermine sei ein grosser Schritt zum Schutz der eigenen Gesundheit, sagt B. U. Die Auseinandersetzung mit dem Marfan-Syndrom sei für Betroffene, für Eltern von betroffenen Kindern und für andere Angehörige nicht immer einfach und führe oft zu Unsicherheiten und Ängsten, betont er. Deshalb sei es wichtig, sich gut über die Krankheit zu informieren, Erfahrungen auszutauschen und wenn nötig Informationen bei spezialisierten Ärzten und Fachleuten einzuholen.