

Da das Marfan-Syndrom, das hier auch für die anverwandten Syndrome Loays Dietz und Ehlers-Danlos steht, ein variables Krankheitsbild aufweist, wird die Diagnose oft schwierig. Die Krankheit ist nicht heilbar. Marfan, als Bindegewebschwäche, trifft selten nur ein Organ, es handelt sich um eine multidisziplinäre Krankheit.

Berühmte Marfanträger sind Abraham Lincoln, Niccolò Paganini und Charles De Gaulle gewesen. Durch eine optimale Betreuung und eine konsequente Anpassung der Lebensgewohnheiten, kann jedoch heutzutage gar mit einer normalen Lebenserwartung gerechnet werden. «Die Marfan-Stiftung engagiert sich für eine möglichst gute Lebensqualität der Betroffenen», sagt Giancarlo Bombardieri, Präsident der Marfan Stiftung Schweiz. Die Stiftung ist 30 Jahre in unserem Land aktiv und weltweit gut vernetzt.

Patienten mit einer seltenen Krankheit hätten mit vielen Herausforderungen zu kämpfen: Von den medizinischen Abklärungen und Betreuung, den Langzeitbehandlungen und den damit verbundenen Kosten über die Herausforderungen im täglichen Leben bis hin zur sozialen Akzeptanz.

Auch die Krankenversicherungen zeigen sich, trotz klaren medizinischen Vorgaben, nicht kooperativ und weigern sich oft, die Kosten zu begleichen, zum Beispiel für einen Gen-Test, der sehr entscheidend für die richtige Behandlung des Patienten und auch mittel- und längerfristig kostensparend ist. Bei operativen Interventionen, nicht nur für die Herzklappen, aber auch für Lungen- und orthopädische Operationen, etc. ist es unumgänglich, dass hier die erfahrenen Spezialisten, in ausgewiesenen Spitälern zum Tragen kommen, denn dies trägt wesentlich zum Erfolg bei.

Seltene Krankheiten haben auch eine niedrige Priorität im Schweizer Gesundheitswesen, man



spricht punktuell davon, aber es folgen keine Taten. Die Erfahrungen der Patienten werden von den staatlichen Institutionen ignoriert.

Das Wissen über die Krankheit ist vielerorts noch mangelhaft und muss deshalb gefördert werden.

2/3 der Betroffenen in der Schweiz sind der gemeinnützigen Organisation bekannt. In den letzten Jahren hat die Stiftung daran gearbeitet, dass unsere Patienten auf dem gesamten nationalen Territorium gleichwertig betreut werden können. So konnte die Stiftung auch für die italienische Schweiz aktiv werden, dank der Kooperation mit dem regionalen Spital in Bellinzona. Ein verstärkter Einsatz konnte auch in der Romandie erreicht werden dank der Eröffnung der Marfan-Sprechstunde im CHUV-Spital in Lausanne.

Die Aufklärungsstrategie hat höchste Priorität für die Stiftung. Je früher ein Betroffener diagnostiziert werden kann, je kleiner ist das Risiko für eine Notfall-Intervention und allfällige Komplikationen. Mit dem heutigen Wissen und der zur Verfügung stehenden Medikamente können operative Eingriffe eventuell vermieden oder sicher hinausgezögert werden, so dass der Patient zum

Beispiel bereits im Erwachsenenalter ist und nicht mehr mehrere Operationen benötigt.

Hierfür ist 2016 eine Aufklärungskampagne in der digitalen Welt lanciert worden, die sog «Marfanschule», die in den drei Landessprachen fortlaufend in diesem Jahr implementiert wird. Hier können auf der Webseite Informationen via Video abgerufen werden, die von medizinischen Spezialisten wiedergegeben werden. Diese werden einerseits in allgemein verständlicher Sprache Aspekte der Krankheit erklären. Andererseits können sich in an Fachpersonen gerichtete Videos auch Haus-, Kinder- und Augenärzte auf den neuesten Stand bringen. Entscheidend für den Verlauf der Krankheit und die Lebensqualität der Betroffenen ist die Früherkennung beim Kleinkind, deshalb sind Kinder-, Haus- und Augenärzte, aber auch das Lehrpersonal nebst der Familie besonders gefordert.



Marfan Stiftung Schweiz

Prophylaktische Operation der Hauptschlagader rettet Leben

In der Behandlung von Patienten mit Marfan-Syndrom sind inzwischen grosse Fortschritte erzielt worden.

«Ein Hauptgewicht unserer Arbeit in der Herz- und Gefässchirurgie ist die Behandlung von Patienten mit Erkrankungen der Hauptschlagader, der Aorta», betont PD Dr. med. Florian Schönhoff, Leiter der Marfan-Sprechstunde am Inselspital Bern. In den letzten Jahren habe sich gezeigt, dass die genetischen Einflüsse auf die Bildung von Erweiterungen, von Aneurysmen, grösser sind als gedacht. Massgeblichen Einfluss für diese Erkenntnis hatten verschiedene Forschungsprojekte mit Patienten, die ein Marfan-Syndrom haben. Das Marfan-Syndrom ist eine genetische Erkrankung des Bindegewebes, die sich in Auffälligkeiten von Skelett, Augen und Herzkreislaufsystem manifestiert. «Die Patienten entwickeln dabei Aneurysmen der Aorta, welche einreissen können und so zu einer lebensbedrohlichen Gefahr werden», erläutert Schönhoff. «Unterdessen verfügen wir über langjährige Operationserfahrung für Marfan-Patienten. Heute haben wir die Möglichkeit, die für sie typische Erweiterung der Aorta zu ersetzen und dabei aber die eigene Herzklappe, welche in der Aortenwurzel

ist, zu erhalten. Dies verbessert die Prognose dieser Patienten deutlich.»

Darauf Einfluss nehmen

Jahrzehntlang gab es ausser der rechtzeitigen Operation keine Möglichkeit, die Erweiterung der Hauptschlagader und damit deren Einriss zu verhindern. Mit der Einführung neuer Medikamente bei Patienten mit Marfan-Syndrom besteht nun erstmals die Hoffnung, die Krankheitsursache direkt angehen zu können. «Hatte man früher gedacht, dass es sich um eine angeborene, passiv vorhandene Schwäche des Gewebes handelt; so hat uns die Erfahrung gezeigt, dass sich diese Schwäche erst im Laufe der Zeit entwickelt und man darauf Einfluss nehmen kann», sagt Florian Schönhoff.

Kompetenter Ansprechpartner

In der Spezial-Sprechstunde des Inselspitals Bern werden Patienten mit verschiedensten Formen von angeborenen Bindegewebskrankungen be-

treut. «Schwerpunkt sind Patienten, bei denen die Blutgefässe, meist in Form von Erweiterungen oder Einrissen, betroffen sind. Die grösste Gruppe sind dabei Patienten mit einem Marfan-Syndrom», erklärt Prof. Dr. med. Thierry Carrel, Klinikdirektor der Herz- und Gefässchirurgie. «Unser erklärtes Ziel ist es, solche Patienten umfassend in unserer Spezial-Sprechstunde zu betreuen.» Dazu gehören in erster Linie Untersuchungen und Operationen des Herzens und der Hauptschlagader, genetische Beratungen, aber auch orthopädische und augenärztliche Fragestellungen sowie psychologische Betreuungsangebote. Das Team um Florian Schönhoff und Thierry Carrel ist kompetenter Ansprechpartner für Hausärzte und Kardiologen rund um das Thema Marfan und angeborene Bindegewebskrankungen. «Besonders wichtig ist uns daher ein möglichst einfacher Zugang zu unserer Sprechstunde. Patienten werden meist durch die betreuenden Hausärzte und Spezialisten zugewiesen, können sich aber bei Fragen jederzeit auch direkt an uns wenden», sagt Schönhoff.