

# Marfan-Syndrom: Aufklärung vorantreiben

Patienten mit einer seltenen Krankheit haben mit vielen Hürden zu kämpfen: von den häufigen medizinischen Abklärungen, den Langzeitbehandlungen und den damit verbundenen Kosten bis hin zu den Herausforderungen im täglichen Leben.



Die Hand eines Patienten mit Marfan-Syndrom

TEXT: MARK KRÜGER

**M**arfan ist eine nicht heilbare Bindegewebschwäche, die durch mangelhaftes oder schadhafte Fibrillin entsteht. Das Bindegewebe ist ein zentraler Bestandteil von Blutgefässen, Knochen, Muskeln, Bändern, Augen und Haut und hält im wahrsten Sinn des Wortes unseren Körper zusammen. So können bei Fibrillin-Manko Stütz- und Stabilisierungsfunktionen ungenügend wahrgenommen werden. Heisst: Bei der Mehrheit der Betroffenen sind verschiedene Organe in Mitleidenschaft gezogen. Die mentalen Fähigkeiten sind jedoch nicht tangiert. In der Schweiz leben circa 2'000 Marfan-Patienten.

## MEHR UNTERSTÜTZUNG GEFRAGT

Da das Marfan-Syndrom, das auch für die anverwandten Syndrome Loeys Dietz und Ehlers-Danlos steht, ein variables Krankheitsbild aufweist, ist die Diagnose oft schwierig. Und selbst wenn die Diagnose steht, zeigen sich laut Marfan Stiftung Schweiz die Krankenversicherungen oft nicht kooperativ und verweigern eine Kosten-

übernahme, zum Beispiel für einen Gen-Test oder Physiotherapie, der jedoch entscheidend ist für die richtige und langfristige Behandlung des Patienten.

## FRÜHERKENNUNG WICHTIG

Entscheidend für den Verlauf der Krankheit und die Lebensqualität der Betroffenen ist und bleibt die Früherkennung beim Kleinkind. Deshalb sind Kinder-, Haus- und Augenärzte, aber auch das Lehrpersonal nebst der Familie gefordert. Denn: Eine verspätete Erkennung des Syndroms kann im Notfall das Erfolgsrisiko exponentiell senken, oder es kann zu einer lebensbedrohlichen Situation kommen, wie zum Beispiel einem Aorten-Riss. Herz-Kreislauf-Erkrankungen sind die Ursache von über 90 Prozent aller ersten Komplikationen bei Menschen mit Marfan-Syndrom, die nicht rechtzeitig diagnostiziert und behandelt werden. Die gute Nachricht: Durch eine sorgfältige Diagnose, eine optimale medizinische Betreuung und eine disziplinierte und konsequente Anpassung der Lebensgewohnheiten können Betroffene, trotz Einschränkungen, mit einer normalen Lebenserwartung rechnen.