

## Die zweite Gent-Nosologie

**Im Zentrum der diagnostischen Überlegungen stehen zwei Fragen:**

1. Ist eine Kombination von Symptomen in mehreren Organsystemen vorhanden (zB Skelett, Augen, Herzkreislaufsystem)?
2. Wie bedeutend/spezifisch sind die Symptome?

**Folgende Untersuchungen werden für die Diagnose herangezogen:**

- Genaue körperliche Untersuchung inkl. Familien- und Eigenanamnese
- Augenärztliche Untersuchung inkl. Spaltlampenuntersuchung
- Kardiovaskuläre Untersuchung und Bewertung einschließlich Ultraschall von Herz und Aorta
- Molekulargenetische Untersuchung des betroffenen FBN1 Gens

### **Diagnostische Kriterien für das Marfan-Syndrom**

Ohne positive Familienanamnese:

1. Der Aortenwurzeldurchmesser ist erhöht ( $Z\text{-Score} \geq 2$ ) und Linsenschlottern (Ectopia lentis) liegt vor,
2. der Aortenwurzeldurchmesser ist erhöht ( $Z\text{-Score} \leq 2$ ) und eine krankheitsauslösende FBN1-Mutation liegt vor,
3. der Aortenwurzeldurchmesser ist erhöht ( $Z\text{-Score} \leq 2$ ) und charakteristische systemische Veränderungen (mit Punktezahl über 7) liegen vor,
4. ein Linsenschlottern, eine krankheitsauslösende FBN1-Mutation und eine Aortenwurzelerweiterung liegen vor

Mit positiver Familienanamnese (ein Verwandter ersten Grades erfüllt die oben angeführten Kriterien):

1. Einseitige oder doppelseitige Verschiebung der Linse (Ektopia lentis) liegt vor und ein weiteres Familienmitglied erfüllt die oben angeführten Kriterien,
2. Charakteristische Systemische Veränderungen (mit Punktezahl über 7) legen vor und ein weiteres Familienmitglied erfüllt die oben angeführten Kriterien,
3. Der Aortenwurzeldurchmesser ist erhöht ( $Z\text{-Score} \leq 2$  bei Personen über 20 Jahren,  $Z\text{-Score} \leq 3$  bei Personen unter 20 Jahren) und ein weiteres Familienmitglied erfüllt die oben angeführten Kriterien.

*(Z-Score wird von Fachleuten für die Bewertung des Aortendurchmessers verwendet)*

### **Systemische Veränderungen die das Marfan-Syndrom charakterisieren („systemic score“)**

1. Murdoch Handgelenkzeichen und Steinberg Daumenzeichen (3 Punkte)  
Murdoch oder Steinberg Daumenzeichen (1 Punkt)
2. Hühnerbrust oder Pectus carinatum (2 Punkte)  
Trichterbrust (Pectus excavatum) oder Brustkorbasymmetrie (1 Punkt)
3. Hinterfuß-Valgusdeformität (2 Punkte)  
einfacher Plattfuß (1 Punkt)
4. Vorwölbung von Hüftpfanne- und kopf in das kleine Becken (2 Punkte)
5. Beine sind im Verhältnis zum Oberkörper länger und  
Armspanne länger als Körpergröße ohne schwere Skoliose (1 Punkt)
6. Wirbelsäule: Skoliose oder thorakolumbale Kyphose (1 Punkt)
7. Eingeschränkte Ellenbogenstreckung (1 Punkt)
8. Mindestens 3 von 5 Gesichtszügen: Lange schmale Schädelform, eingesunkener  
Augapfel, nach außen abfallende Lidachsen, Unterentwicklung der Wangenknochen,  
Unterkieferrücklage (1 Punkt)
9. Lunge: Pneumothorax (2 Punkte)
10. Dehnungsstreifen sog. Striae (1 Punkt)
11. Kurzsichtigkeit >3 Dioptrien (1 Punkt)
12. Mitralklappenprolaps (1 Punkt)
13. Vorfall der Hirnhaut sog. Dura-Ektasie das ist Aufweitung des Duralsackes im  
Lendenbereich (2 Punkte)

Die entsprechende Punktezahl wird für jeweils vorhandene Merkmale vergeben. Der „score“ wird als positiv bewertet, falls 7 oder mehr Punkte vergeben werden.

Die obigen Ausführungen sind nicht für die Selbstdiagnose geeignet. Zur Diagnoseerstellung suchen Sie bitte einen Facharzt auf.