

Gymnasium Neusiedl/See

Bundesschulstraße 3

7100 Neusiedl am See

## **VORWISSENSCHAFTLICHE ARBEIT**

# Das Marfan-Syndrom – Auswirkungen auf den Körper und Alltagsfolgen

verfasst von

**Emily Tosan Baku**

Neusiedl am See, Februar 2024

Klasse: 8 A

Schuljahr: 2023/24

Betreuungsperson: Mag. Marina-Anna Valenta

## **Abstract**

Gegenstand dieser Arbeit ist eine seltene genetische Krankheit - das Marfan-Syndrom. Im Fokus stehen dessen geschichtliche Hintergründe, die Diagnostik und Behandlungsmethoden sowie die Auswirkungen, die die Erkrankung auf den Alltag hat. Auf letzteren Punkt wird in der Fragestellung, welche Einschränkungen im Sport notwendig sind, präziser eingegangen.

Zur Beantwortung der Leitfragen sind sowohl literaturanalytische als auch ein empirisches Element in Form eines Interviews mit der Kardiologin Dr. Pees, verwendet worden.

Das Ergebnis dieser Arbeit zeigt, dass das unheilbare Syndrom sich durch seine Komplexität hinsichtlich seiner Symptome auszeichnet. Die Symptome und somit auch ihre Behandlungsmethoden variieren von Person zu Person, wobei man zwischen operativen Eingriffen und medikamentöser Behandlung differenzieren kann. Die Diagnose des Marfan-Syndroms erfolgt üblicherweise mithilfe der Gent-Nosologie, wobei auch Methoden wie die Mutationsanalyse herangezogen werden können. In Hinblick auf den Alltag ist es vor allem für die Aorta wichtig, sich nicht übermäßig körperlich anzustrengen. Daher ist bei der Ausübung von Sport Vorsicht geboten. Isaiah Austin, ein Leistungssportler mit Marfan-Syndrom, zeigt wie individuell die Ausprägung des Marfan-Syndroms sein kann, sollte dennoch nicht als Referenzwert genommen werden, da Ärzt:innen grundsätzlich von Leistungssport abraten.

## **Vorwort**

Mit dem Marfan-Syndrom kam ich bereits in meiner Kindheit in Berührung, da sowohl einige meiner Familienmitglieder als auch ich selbst von dieser genetischen Erkrankung betroffen sind. Mit zunehmendem Alter wuchs mein Interesse an den Ursprüngen meiner Krankheit, insbesondere, als ich persönlich mit Einschränkungen im Bereich des Sports konfrontiert wurde. Infolgedessen stellte ich Nachforschungen an und bemühe mich bis heute, mein Wissen in diesem Bereich zu vertiefen.

Bei der Beschaffung von Informationen hat mich insbesondere die Kardiologin Dr. Pees unterstützt, wofür ich mich herzlich bedanken möchte. Zusätzlich möchte ich meiner Betreuerin Mag. Valenta danken, die mir bei jeder Frage zur Seite stand. Abschließend möchte ich mich bei MMag. Pieber für das Korrekturlesen der Arbeit bedanken.

Neusiedl am See, 26.November 2023

Emily Baku

# Inhaltsverzeichnis

Abstract.....	2
Vorwort.....	3
1 Einleitung.....	6
2 Marfan-Syndrom .....	7
2.1 Ursprung.....	7
2.1.1 Fibrillin-1 .....	7
2.1.2 Vererbung .....	8
2.1.3 Neumutation .....	8
2.2 Symptome.....	9
2.2.1 Herz- und Gefäßsystem.....	9
2.2.2 Augen .....	10
2.2.3 Muskuloskelettales System.....	11
2.2.4 Lunge .....	11
3 Behandlungsmethoden .....	13
3.1 Chirurgische Verfahren.....	13
3.2 Medikamentöse Behandlung.....	14
3.3 Sonstige Verfahren .....	15
4 Diagnose .....	17
4.1 Die zweite Gent-Nosologie .....	17
4.2 Genetische Tests.....	18
4.3 Differentialdiagnosen .....	18
5 Sport.....	19
5.1 Allgemeine Differenzierungen .....	19
5.1.1 Anaerobes Training .....	19
5.1.2 Aerobes Training .....	19
5.1.3 Isometrische Belastung .....	19
5.1.4 Isokinetische Belastung.....	20
5.2 Empfehlung für Marfan-Patient:innen .....	20
5.3 Marfan-Syndrom im Hochleistungssport .....	21
6 Auswirkungen auf den Alltag .....	22
6.1 Kindergarten .....	22
6.2 Schule.....	22
6.3 Erwachsenenalter .....	23
7 Fazit .....	25
Verzeichnisse.....	26
Quellenverzeichnis.....	26
Abbildungsverzeichnis .....	28
Anhang .....	29
Selbstständigkeitserklärung.....	47



# 1 Einleitung

Die vorliegende Arbeit setzt sich mit der Erbkrankheit *Marfan-Syndrom*, einer genetisch bedingten Erbkrankheit, auseinander. Dabei werden sowohl die genetischen als auch historischen Hintergründe beleuchtet und es wird eine Übersicht über die Symptomatik, Diagnostik und Behandlung dieser Erkrankung geliefert. Zudem befasst sich die Arbeit mit den Alltagsfolgen und versucht in Zuge dessen zu eruieren, inwiefern ein sportlicher Lebensstil möglich ist. Die vorliegende Arbeit soll demnach einen Einblick in das Marfan-Syndrom und das Leben mit dieser Krankheit geben.

Mittels der literaturanalytischen Methode wurde der aktuelle Forschungsstand erfasst. Den empirischen Teil der Arbeit bildet ein Interview mit der Kardiologin Dr. Christiane Pees. In diesem wurde versucht, ungeklärte Fragen mit Hilfe ihrer ärztlichen Expertise in diesem Fachgebiet zu beantworten.

Grundsätzlich bietet die Arbeit einen groben Überblick über alle zuvor genannten Sachverhalte. Da es vor allem bezüglich der Behandlungsmethoden viele unterschiedliche Methoden gibt. Im Folgenden werden die häufigsten Verfahren und Fälle behandelt.

Das erste Kapitel bietet zunächst allgemeine Informationen über das Marfan-Syndrom und infolgedessen seine Erkennungsmerkmale beziehungsweise Symptome. Anschließend werden die Behandlungsmethoden zu den jeweiligen Symptomen beschrieben, um dann zur Diagnostik überzugehen. Nach Abschluss des theoretischen Teils liefert die Arbeit einen Überblick über die Einteilung der Sportarten nach ihrer Intensität und beleuchtet, welche Bedeutung diese für am Marfan-Syndrom erkrankte Personen hat. Ein Unterkapitel beschäftigt sich mit einer Ausnahme zu dieser Norm, indem es den erfolgreichen Basketballspieler Isaiah Austin vorstellt, der trotz des Marfan-Syndroms Hochleistungssport ausübt. Dadurch soll die Diversität und Individualität der Krankheit verdeutlicht werden. Im letzten Kapitel wird geklärt, worauf Patient:innen in verschiedenen Lebensabschnitten im Alltag achten sollten. Hierbei wird auf das Kindes-, Jugend- und Erwachsenenalter eingegangen, wobei von der Norm und nicht von spezifischen Fällen ausgegangen wird. Es wird beschrieben, welche Einschränkungen vorhanden sind beziehungsweise vorhanden sein können und inwiefern ärztliche Unterstützung erforderlich ist.

## **2 Marfan-Syndrom**

Das Marfan-Syndrom ist eine seltene chronische Erkrankung, die das Bindegewebe beziehungsweise ein Element dessen betrifft, das Fibrillin. Um als selten zu gelten, muss eine Erkrankung bei weniger als einer von 2000 Personen auftreten. Die Häufigkeit des Marfan-Syndroms wird auf ein bis zwei von 10 000 Personen geschätzt, daher fällt die Erkrankung in diese Kategorie (vgl. Vogler 2017: 2).

### **2.1 Ursprung**

Der Name des Marfan-Syndroms stammt vom französischen Kinderarzt Antoine Bernard-Jean Marfan, der 1896 einen Vortrag über eine Patientin hielt, die ungewöhnlich lange Gliedmaßen aufwies. Nach und nach wurden weitere Symptome der Krankheit ermittelt und im Jahr 1931 benutzte Dr. Weve aus Utrecht erstmals den Ausdruck Marfan-Syndrom. Als Syndrom bezeichnet man die Krankheit aufgrund der Zusammengehörigkeit der verschiedenen Symptome, auf die in Kapitel 2.2. näher eingegangen wird (vgl. Vogler 2017: 2).

Ein weiterer Schlüsselmoment in der Erforschung des Marfan-Syndroms war die Entdeckung des Zusammenhangs zwischen dem Protein Fibrillin und dem Marfan-Syndrom im Jahr 1986 durch Dr. Lynn Sakai. 1991 konnte die Mutation von Fibrillin-1 als Auslöser der Erkrankung ermittelt werden (vgl. Vogler 2017: 2).

#### **2.1.1 Fibrillin-1**

Das Bindegewebe ist, „[...] der Stoff, der uns im Innern zusammenhält [...]“ (Marfan Stiftung Schweiz 2008: 214). Es besteht größtenteils aus Polymeren aus Aminosäuren, das heißt aus Proteinen beziehungsweise Eiweißen sowie aus Zuckerketten. Eine Vielzahl an Proteinen des Bindegewebes streben danach, sich zu sogenannten Aggregaten zusammenzulagern. Ein Beispiel für ein Proteinaggregat wären die Mikrofibrillen, zu deren Bestandteilen Proteine der Fibrillin-Familie, andere Proteine und Zuckerketten gehören. Die Mikrofibrillen sind am häufigsten im kardiovaskulären Gewebe, in den Knochen und Augen zu finden. Man findet sie an der Oberfläche von elastischen Fasern, da sie dem Gewebe Elastizität verleihen (vgl. Reinhardt & Zeyer 2017: 64).

Ein wichtiges Protein, das für die Ausbildung der Mikrofibrillen verantwortlich ist, ist das Fibrillin-1. Liegt bei diesem Protein eine Mutation vor, hat das eine Bindegewebsabnormalität zur Folge, unter anderem das Marfan-Syndrom. Die genetische Information zur Herstellung dieses Proteins befindet sich auf dem Chromosom 15, weshalb der eigentliche Grund für das Marfan-Syndrom die Mutation im FBN1-Gen beziehungsweise Fibrillin-1-Gen ist (vgl. Reinhardt & Zeyer: 64f).

Durch die Fehlfunktion dieses Gens wird Fibrillin-1 unzureichend beziehungsweise in schlechter Qualität hergestellt, was zu Symptomen in einer Vielzahl von Körperregionen führt. Generell ist das Gewebe der Betroffenen nicht stark und leiert aus (vgl. Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. [o.J.]; Marfan Stiftung Schweiz 2008: 215).

### **2.1.2 Vererbung**

Das Marfan-Syndrom wird autosomal-dominant vererbt. Autosomal bedeutet, dass ein nicht geschlechtgebundenes Chromosom eines Chromosomenpaares das erkrankte Gen hat. Daher sind Männer und Frauen theoretisch in gleicher Zahl von dem Syndrom betroffen. Das FBN1-Gen liegt folglich auf einem autosomen Chromosomenpaar, nicht auf den Geschlechtschromosomen. Genauer gesagt, liegt es auf dem Chromosom 15. Das Kind erhält sowohl eine väterliche als auch eine mütterliche Version dieses Chromosoms und damit des FBN1-Gens. Mit dem Begriff *dominant* soll darauf hingedeutet werden, dass es genügt, wenn eine Version des Gens mutiert ist, um am Marfan-Syndrom zu erkranken. Selbst wenn das Kind also eine gesunde Variante des Fibrillin-1 Gens hat, reicht dies nicht aus, um die Schäden des ungesunden Gens auszubalancieren. Dadurch, dass ein Kind die Hälfte des Erbmaterials des Vaters und der Mutter bekommt, kann es entweder das Chromosom, mit oder ohne mutiertes Gen erhalten. Wenn ein Elternteil das Marfan-Syndrom hat, beträgt die Wahrscheinlichkeit der Ausprägung eines defekten Gens somit 50 %. Auch bei allen folgenden Kindern bleibt die Wahrscheinlichkeit bei 50 %, jedoch kommt es auch vor, dass alle oder keines der Kinder die Krankheit erben (vgl. Neuman & Robinson 2007: 5-7; Kutsche 2017: 48). Wie stark das Kind von der Krankheit betroffen sein wird, ist nicht vorhersehbar. Meist kristallisiert sich die Ausprägung der Symptome erst im Kindesalter oder in der Pubertät heraus (vgl. Neuman & Robinson 2007: 7).

Liegt nun der Fall vor, dass sich ein Mann und eine Frau, welche beide eine Mutation des FBN1-Gens in sich tragen, entscheiden ein Kind zu bekommen, beträgt die Wahrscheinlichkeit ein gesundes Kind zu haben 25 %. Die Aussicht auf ein Kind mit Marfan-Syndrom liegt bei 50 % und mit einer 25-prozentigen Wahrscheinlichkeit hat das Kind zwei defekte FBN1-Gene. Trifft letzteres zu, spiegelt das Erkrankungsbild Merkmale des sogenannten *neonatalen Marfan-Syndroms wider*, welches eine schwerwiegende Form des Marfan-Syndroms darstellt (vgl. Neumann & Robinson 2007: 8; Kutsche 2017: 50).

### **2.1.3 Neumutation**

Bekommen zwei gesunde Eltern ein Kind mit Marfan-Syndrom, spricht man von einer Neumutation. Bei ungefähr 25 % der Betroffenen mit Marfan-Syndrom ist dies der Fall. Die Fachliteratur geht davon aus, dass sich die FBN1-Mutation in einer der zwei Keimzellen, die zu



der Befruchtung geführt haben, gebildet hat. Eine weitere Möglichkeit ist die Entstehung der Mutation in einer Zelle während der Entwicklung des Embryos, wobei diese dann an alle Tochterzellen weitergegeben wird. Die Wahrscheinlichkeit, dass das nächste Kind der Eltern ebenfalls die Mutation aufweist, liegt bei circa einem Prozent (vgl. Kutsche 2017: 49f).

## **2.2 Symptome**

Wie in Kapitel 2.1.1. dargestellt, ist das defekte FBN1–Gen Verursacher des Marfan–Syndroms und beeinflusst infolgedessen die Symptome, die Patient:innen aufweisen. Veränderungen können den gesamten Körper betreffen, jedoch sind Symptome im Bereich der Herz- und Gefäßsysteme am gefährlichsten und häufig der Grund, dass die Betroffenen früh versterben (vgl. Gessler & Kallenbach & Kodolitsch 2017: 68; Reinhardt & Zeyer 2017: 64f). Die Symptome variieren zudem von Person zu Person in Stärke und Ausprägung (vgl. Marfan Stiftung Schweiz 2008: 216).

### **2.2.1 Herz- und Gefäßsystem**

Eine für das Marfan–Syndrom typische Problematik ist die Erweiterung der Aorta, also der Hauptschlagader. Die aufsteigende Aorta ist hierbei besonders betroffen, da sich dort viele elastische Fasern befinden, die vom Marfan-Syndrom so beeinflusst werden, dass sich die Aorta aufdehnt. Bei einer Aufweitung der Aorta, auch Dilatation oder Aneurysma genannt, laufen die Patient:innen Gefahr eine Dissektion, ein Einreißen der Aortenwand, oder sogar eine Ruptur, das heißt Einreißen oder Platzen der Aorta, zu erleiden (vgl. Marfan Stiftung Schweiz 2008: 217, 224). Aortendissektionen werden in Typ-A und Typ-B unterteilt. Beim Typ-A beginnt der Riss in der aufsteigenden, beim Typ-B in der absteigenden Aorta, was bei der Behandlung einen gravierenden Unterschied macht (vgl. Kallenbach & Kodolitsch 2017: 77).

Zudem bewirkt eine Dilatation oder Aussackung der Aorta meist eine Aortenklappeninsuffizienz, das heißt die Klappen schließen nicht dicht. Die Taschen der Klappen können sich nicht mehr vollständig schließen, weil die Aorta so ausgeweitet ist. Dadurch kommt es zu einem Rückstau beziehungsweise Zurückfließen des Blutes. Abhängig von der Schwere der Insuffizienz können Symptome wie Atemnot entstehen (vgl. Gessler & Kallenbach & Kodolitsch 2017: 68f; Kallenbach & Kodolitsch 2017: 76).

Grundsätzlich neigen Marfan-Betroffene zu Herzklappenerkrankungen, weil die Herzklappen zu Verdickungen neigen. Die Segel und der Halteapparat sind überdurchschnittlich lang. Daraus resultiert, dass die Segel der Klappen sich nach außen wölben und nicht mehr in der Lage sind, sich ordnungsgemäß zu verschließen. Oftmals betroffen sind die Klappen des linken Herzens, die Aortenklappe und die Mitralklappe. Die Wahrscheinlichkeit einer Insuffizienz oder einer Endokarditis beziehungsweise Entzündung ist sehr hoch. Ein weiterer Faktor, der die

Entstehung einer Endokarditis begünstigt, ist eine Vorwölbung an der Mitralklappe oder der Trikuspidalklappe, siehe Abbildung 1, sowie die Insuffizienz einer Klappe, die bei zwei Drittel der Betroffenen vorliegt. Außerdem hat ein Drittel der Marfan-Patient:innen eine undichte Mitralklappe (vgl. Gessler & Kallenbach & Kodolitsch. 2017: 68f).

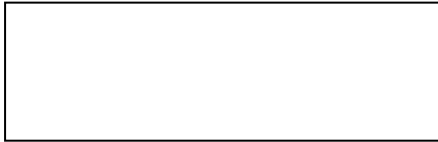


Abbildung 1: Querschnitt eines Herzens, Beschriftung der Aorten-, Trikuspidal- und Mitralklappe, der Aorta, den Segeln und dem Halteapparat (vgl. Gessler & Kallenbach & Kodolitsch 2017: 69).

Ein weiteres Merkmal des Marfan-Syndroms kann eine Herzrhythmusstörung sein, die oftmals Grund für einen unerwarteten Tod ist. Besonders gefährlich sind Rhythmusstörungen in der Herzkammer. In diesem Fall liegt das Risiko für einen plötzlichen Herztod bei vier Prozent (vgl. Gessler & Kallenbach & Kodolitsch 2017: 70f).

Marfan-Syndrom bedingte Veränderungen des Herzmuskels können des Weiteren Grund für eine Erweiterung der Herzkammer sowie für eine Herzschwäche sein. Letztere hat zur Folge, dass nicht ausreichend Blut in den Körper gepumpt wird und kann Verursacher einer Schlafapnoe sein (vgl. Gessler & Kallenbach & Kodolitsch 2017: 71-73).

Schlafapnoe ist eine auch in der Allgemeinbevölkerung präsente Krankheit, tritt aber bei 30 % der vom Marfan-Syndrom Betroffenen auf. Unterschieden werden obstruktive und die zentrale Schlafapnoe. Erstere wird durch eine Rückverlagerung des Unterkiefers beziehungsweise durch eine erhöhte Elastizität des Bindegewebes ausgelöst. Folgen sind, dass die Schlafenden beim Luftholen in Form der Bauchatmung Luft ansaugen, da die Atemwege verengt sind. Durch dieses Atmen entsteht ein Unterdruck im Brustraum, wodurch sich die Schlagader dehnt. Auf lange Zeit gesehen kann sich dadurch ein Aneurysma, eine Aussackung von Blutgefäßen, entwickeln. Diese Form der Schlafapnoe tritt bei Marfan-Patient:innen häufiger auf.

Bei der zentralen Schlafapnoe hingegen sind die Atemwege frei, die Schlafenden haben dennoch Probleme beim Luftholen. Denn das Gehirn gibt mithilfe von Blutgasen das Signal *Atmen* weiter, erhält den Befehl aber bei dieser Form der Schlafapnoe verspätet (vgl. Gessler & Kallenbach & Kodolitsch 2017: 72f).

### **2.2.2 Augen**

Ein Merkmal, das Marfan-Betroffene in Bezug auf die Augen aufweisen, ist ein verstärktes Längenwachstum. Folglich kann dies zu Kurzsichtigkeit sowie einer Dehnung der Netzhaut führen. Auf diese Weise entstehen filigrane Stellen in der Netzhaut, die schlimmstenfalls zu Löchern führen können. Diese sogenannten Netzhautlöcher können wiederum Grund für eine

Ablösung der Netzhaut sein, wodurch die Sehfunktion anhaltend geschädigt werden kann. Dieses Phänomen tritt mit einer Wahrscheinlichkeit von 10 % bei Marfan-Patient:innen auf (vgl. Kaymak & Klabe 2017: 100f).

Außerdem verlagert sich bei 50 bis 60 % der Marfan-Betroffenen die Linse, wobei zusätzlich Linsen- oder Irisschlottern auftreten kann (vgl. Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. [o.J.]).

Dies lässt sich dadurch erklären, dass die Linse an Zonulafasern aufgehängt ist, welche aus Fibrillin-Fasern bestehen. Da die Fibrillin-Fasern aufgrund der Mutation des Gens FBN1 geschwächt sind, kann die Linse nicht im Zentrum gehalten werden. Es kommt sogar vor, dass die Linse aus dem Halteapparat hinausrutscht (vgl. Marfan Stiftung Schweiz 2008: 219). Folgen einer Linsenverlagerung sind unter anderem Schwachsichtigkeit sowie das Sehen von Doppelbildern (vgl. Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. [o.J.]).

Sonstige Symptome, die die Augen betreffen können, sind ein erhöhter Druck, Schielen und eine Vergrößerung der Hornhaut (vgl. Marfan Stiftung Schweiz 2008: 219). Außerdem sind Patient:innen, die des Öfteren Operationen am Auge hatten, anfälliger ein Glaukom, das heißt einen Grünen Star, zu entwickeln, der zur Erblindung führen kann (vgl. Rüfer 2017: 109).

### **2.2.3 Muskuloskelettales System**

Die oberflächlichen Merkmale des Marfan Syndroms werden unter anderem durch den distinktiven Körperbau deutlich. Typisch ist ein schlankes Erscheinungsbild mit langen Extremitäten. Weit verbreitet sind lange, feingliedrige Finger und Zehen. Des Weiteren können Verformungen an der Wirbelsäule, Skoliose genannt, sowie am Brustbein auftreten. Betroffene weisen oft Knick-Senkfüße auf, die Gelenke sind locker überstreckbar. Im Allgemeinen kann die Muskulatur als schwach bezeichnet werden. Im Bereich des Gesichts sind ein schmaler Oberkiefer sowie ein hoher Gaumen ein klassisches Merkmal. All diese strukturellen Veränderungen sind je nach Patient:in unterschiedlich stark oder auch überhaupt nicht ausgeprägt (vgl. Marfan Stiftung Schweiz 2008: 216f).

Die Rückenmarkshülle, die sogenannte Dura mater, kann als Schutzsack für das zentrale Nervensystem bezeichnet werden und liegt am Schädelknochen sowie am Wirbelkanal an. Beim Marfan-Syndrom tritt oft eine Duraktesie auf, bei der die äußere Hüllhaut am Ende des Rückenmarks aussackt. Wenn diese Duraktesie auf Nervenbahnen drückt, kann das Schmerzen hervorrufen und die Nerven beschädigen (vgl. Marfan Stiftung Schweiz 2008: 219; Kodolitsch & Robinson 2017: 126).

### **2.2.4 Lunge**

Ein in der Allgemeinbevölkerung eher seltenes Phänomen ist der Pneumothorax, ein Kollaps der Lunge. Circa vier Prozent der Marfan-Betroffenen erleben einen solchen Lungenkollaps.

Dieser entsteht, wenn sich aufgrund einer Überdehnung des Lungengewebes blasenartige Aussackungen bilden und diese schließlich zerplatzen. Dadurch strömt Luft in den entstandenen Spalt zwischen der Lunge und dem Brustkorb, wodurch der Unterdruck, der hier normalerweise herrscht, schwindet und die Lunge auf der entsprechenden Seite zerfällt. Meistens ist nur eine Seite betroffen, ein Kollaps der ganzen Lunge kommt selten vor (vgl. Marfan Stiftung Schweiz 2008: 218; Kodolitsch & Robinson 2017: 134).

### **3 Behandlungsmethoden**

Das Marfan-Syndrom ist unheilbar. Dennoch kann eine Vielzahl der Symptome behandelt werden. Voraussetzung für eine durchschnittliche Lebenserwartung sind eine frühe Diagnose, regelmäßige gesundheitliche Untersuchungen sowie ein adäquater Lebensstil (vgl. Marfan Stiftung Schweiz 2008: 221). Im Vergleich zu den 70er Jahren, als ungefähr 90 % der Betroffenen im Alter von 32 Jahren verstarben, ist diese Entwicklung als positiv zu bewerten (vgl. Kodolitsch & Rybczynski 2007: 34).

#### **3.1 Chirurgische Verfahren**

Nach Möglichkeit werden Operationen vermieden, da diese immer mit Risiken verbunden sind, jedoch erfordern manche Symptome, vor allem im Bereich des Herzens und der Augen, chirurgische Eingriffe. Eine erweiterte Aorta eines Erwachsenen muss beispielsweise ersetzt werden, wenn ihr Durchmesser bei 4-4,5 cm liegt, was durch regelmäßige Kontrollen mittels Echokardiographie überprüft wird. Hat die Aorta trotz medikamentöser Therapie nun besagte Größe erreicht, sollte eine Operation durchgeführt werden. Bei einem Aortenwurzelaneurysma gibt es verschiedene Vorgehensweisen. Grob wird zwischen der Bentall-Operation und der aortenklappenerhaltenden Operation unterschieden. Bei ersterem Verfahren wird die Aortenklappe und die aufsteigende Aorta ersetzt. Meist wird eine mechanische Klappe verwendet. Eine aortenklappenerhaltende Operation kann nur durchgeführt werden, wenn die Klappensegel intakt sind. In diesem Fall wird die Aortenklappe rekonstruiert und die ascendierende Aorta ersetzt. Dadurch erspart man sich das Implantieren einer mechanischen Klappe, welche eine hohe Infektanfälligkeit und die lebenslange Einnahme von Medikamenten mit sich bringt (siehe 2.3.2.) (vgl. Kallenbach et Kodolitsch 2017: 79-81). Liegt nun sowohl ein Aneurysma des Aortenbogens als auch eines der deszendierenden Aorta vor, muss die gesamte Aorta ersetzt werden beispielsweise durch einen Elephant-Trunk, wie in Abbildung 2 dargestellt ist.

Abbildung 2: Elephant-Trunk (THE TEXAS HEART INSTITUTE 2022).

Aortendissektionen müssen rasch behoben werden. Es wird zwischen der Dissektion Typ-A und-B unterschieden. Typ-A Dissektionen sind, da sie in der aufsteigenden Aorta beginnen, gefährlich und bedürfen einer sofortigen Operation. Beim Typ-B befindet sich die Dissektion im absteigenden Teil der Aorta. Sie müssen nicht unbedingt operativ behandelt werden. Je nach Schweregrad kann auf eine medikamentöse Therapie zurückgegriffen werden. Sollte eine Operation notwendig sein, wird entweder die Aorta ersetzt oder das Blut, das sich aufgrund

des Risses im falschen Lumen, das heißt Flusskanal befindet, wird mittels eines Katheters in das richtige Lumen geleitet (vgl. Kallenbach et Kodolitsch 2017: 79-84).

Bei einer Mitralklappeninsuffizienz erfolgt ein operativer Eingriff beim Auftreten von gesundheitlichen Beschwerden. Entweder wird die Mitralklappe rekonstruiert oder ersetzt. Ersteres ist ein minimalinvasiver Eingriff und wird daher heute bevorzugt verwendet. Bei Letzterem wird meistens eine mechanische Klappe eingesetzt. Jedoch hat dies zur Folge, dass die Patient:innen gerinnungshemmende Medikamente nehmen müssen und eine schlechtere Pumpfunktion zu erwarten haben (vgl. Gessler & Kallenbach & Kodolitsch 2017:70).

Leiden die am Marfan-Syndrom Erkrankten an einer Herzrhythmusstörung, die auf eine medikamentöse Behandlung nicht anspricht und erhöhtes Risiko für einen plötzlichen Herztod aufweist, wird ein Defibrillator implantiert. Er soll bei einer Kammerrhythmusstörung für das Überleben der Behandelten sorgen (vgl. Gessler & Kallenbach & Kodolitsch 2017:71).

Auch bei Problemen mit den Augen sind Operationen möglich. So muss die Augenlinse mittels einer Kunstlinsenimplantation ersetzt werden, wenn sie aufgrund einer Verlagerung nicht mehr funktionstüchtig ist oder durch Verrutschen dem Sehnerv schadet (vgl. Marfan Stiftung Schweiz: 226).

Beim Vorliegen einer Skoliose, welche 40 Grad übersteigt, kann die Wirbelsäule operativ stabilisiert werden. Dies gilt auch für ein verformtes Brustbein, wenn dieses die Brustorgane einschränkt, oder für Fußfehlstellungen. Es kann aber auch auf andere Mittel zurückgegriffen werden, wie bereits in Abschnitt 2.3.3. beschrieben (vgl. Marfan Stiftung Schweiz 2008: 225).

Leiden Patient:innen unter einem Lungenkollaps bzw. Pneumothorax, kann die Luft mithilfe eines Schlauchs abgesaugt werden, ein vorliegendes Loch wird zugeklebt oder operativ verschlossen (vgl. Marfan Stiftung Schweiz 2008: 224).

### **3.2 Medikamentöse Behandlung**

Losartan und Beta-Blocker sind Beispiele für Medikamente, die den Blutdruck senken. Zusätzlich zu dieser Wirkung verringern sie die Kraftanstrengung der Aortenwand, entlasten sie also (vgl. Interview Dr. Christiane Pees: Z351-357). Zu beiden Medikamenten gibt es einige Studien, wobei der Fokus eher auf dem Losartan liegt. Bei einem Experiment mit genetisch veränderten Mäusen wurde beispielsweise festgestellt, dass Losartan zur Rückbildung einer Aortenvergrößerung führen kann oder eine solche verhindert. Marfan-Erkrankte reagieren zwar nicht genauso effektiv wie Mäuse auf dieses Medikament, jedoch wirkt es dem übermäßigen Aortenwachstum entgegen. Eine vergrößerte Aortenklappe kann es dennoch nicht zurückbilden wie bei den Nagetieren (vgl. Interview Dr. Christiane Pees: Z374-386).

Grundsätzlich kann gesagt werden, dass beide Medikamente Vorteile für das Herz, insbesondere für die Aorta bieten. Verschrieben wird, was die behandelte Person besser verträgt. Beta-Blocker senken beispielsweise ebenfalls die Herzfrequenz, was problematisch sein kann, wenn man ohnehin mit einer niedrigen Herzfrequenz zu kämpfen hat (vgl. Interview Dr. Christiane Pees: Z424-429). Weitere Nebenwirkungen bei Sartanen und Beta-Blockern sind Müdigkeit, Magen-Darm-Beschwerden, Schlafprobleme et cetera (vgl. Apotheken Umschau [o.J.]; Herzstiftung 2021).

Im Moment liegt der Fokus der Forschung auf Kombinationstherapien, beispielsweise in welchen Kombinationen Sartane, Losartan gehört zu dieser Gruppe, besonders wirksam sein könnten. Auch wird nach einer optimalen Dosierung der Medikamente gesucht (vgl. Interview Dr. Christiane Pees: Z463-465).

Patient:innen, die aufgrund einer Insuffizienz, eines Aneurysmas oder einer Dissektion eine künstliche Herzklappe eingesetzt bekommen haben, müssen Medikamente nehmen, welche die Blutgerinnung hemmen. Vitamin-K-Antagonisten wie Marcumar haben diese gerinnungshemmende Wirkung. Bei der Einnahme dieses Medikaments ist jedoch zu bedenken, dass sich die Patient:innen regelmäßig Blutuntersuchungen unterziehen müssen, um die Dosis des Medikaments entsprechend anpassen zu können. Außerdem ist das Auftreten von Blutungen wahrscheinlicher (vgl. Kallenbach, K. & Kodolitsch 2017: 70).

### **3.3 Sonstige Verfahren**

Wenn Herzrhythmusstörungen ein großes Risiko für die Patient:innen darstellen und nicht effizient auf Beta-Blocker oder Losartan reagieren kann eine Katheterablation durchgeführt werden. Bei diesem Verfahren wird ein Katheter in das Herz inseriert, um mithilfe dessen die Herzrhythmusstörungen zu beheben (vgl. Deutsche Herzstiftung 2022).

Im Falle einer obstruktiven Schlafapnoe gibt es mehrere Behandlungsmöglichkeiten, wie eine CPAP–Therapie, bei der die Behandelten eine Schlafmaske tragen müssen, Rückenlagevermeidungstraining oder das Benutzen einer Schnarch–Schiene beziehungsweise einer Unterkieferprotrusions-Schiene (vgl. Gessler & Kallenbach & Kodolitsch 2017: 72).

Physiotherapie eignet sich für körperliche Leiden, wie Skoliose und Plattfüßen. Zusätzlich zu einer solchen Therapie kann bei Ersterer das Tragen eines Korsetts beziehungsweise Mieder helfen und bei Fußfehlbildungen das Tragen von Einlagen (vgl. Marfan Stiftung Schweiz 2008: 225).

In Bezug auf Kiefer und Zahnstellung sind kieferorthopädische Behandlungen üblich, wie beispielsweise Zahnspangen (vgl. Marfan Stiftung Schweiz 2008: 225).

Patient:innen, die Probleme mit den Augen haben, müssen damit rechnen, ihre Brille oft anpassen zu lassen (vgl. Marfan Stiftung Schweiz 2008: 225).



## 4 Diagnose

Eine klinische Diagnose wird anhand von Symptomen gestellt, die für die vermutete Krankheit typisch sind (vgl. Marfan Stiftung Schweiz 2008: 221). Erstmals 1988 und dann erneut im Jahr 1996, hielten sogenannte Nosologien diagnostische Kriterien für das Marfan-Syndrom fest (vgl. Vogler 2017: 2f). Aber nicht alle Marfan-Betroffene weisen den sogenannten marfanoiden Habitus auf. Damit ist gemeint, dass die Patient:innen nicht unbedingt dem gewöhnlichen körperlichen Erscheinungsbild des Marfan-Syndroms entsprechen (vgl. Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. [o.J.]).

Liegt der Verdacht auf Marfan-Syndrom vor, wird den Patient:innen nahegelegt eine Klinik aufzusuchen, die Erfahrung mit dem Marfan-Syndrom vorweisen kann. Zusätzlich zu den klinischen Kriterien können genetische Tests sowie Differentialdiagnosen verwendet werden, um die Diagnose zu stellen beziehungsweise zu verfestigen (vgl. Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. [o.J.]). Üblicherweise wird die Diagnose klinisch mithilfe der Gent-Nosologie (2010) gestellt. Bei Unsicherheiten werden die anderen Verfahren herangezogen (vgl. Kutsche 2017: 53).

Für eine diagnostische Einschätzung, müssen üblicherweise Ergebnisse verschiedener Untersuchungen vorliegen. Gefordert sind eine körperliche Begutachtung sowie eine Erfassung der Familien- und der Eigenanamnese. Des Weiteren werden eine Spaltlampenuntersuchung beim Augenarzt, eine Bewertung des Herz-Kreislauf-Systems und zusätzlich eine Echokardiographie empfohlen (vgl. Kodolitsch & Robinson 2017: 33).

### 4.1 Die zweite Gent-Nosologie

Die zweite Gent-Nosologie, die von einem Expert:innen-Konsortium 2010 veröffentlicht worden ist, ist ein Diagnose-Schema, welches den Ärzt:innen als diagnostisches Werkzeug dient (vgl. Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. [o.J.]).

Sie eignet sich, um eine klinische Diagnose zu stellen und zu entscheiden, ob das Marfan-Syndrom oder eine Erkrankung mit ähnlichen Symptomen vorliegt. Da die einzelnen Symptome des Marfan-Syndroms auch in der Allgemeinbevölkerung auftreten können, wird hierbei besonders auf deren Kombination und Spezifität geachtet (vgl. Kodolitsch & Robinson 2017: 32).

Weiters müssen die Patient:innen verschiedene Bedingungen erfüllen. Undiagnostizierte Personen ohne positiver Familienanamnese haben mehr Kriterien nötig als Personen, welche ein bereits mit Marfan-Syndrom diagnostiziertes Familienmitglied haben. Zusätzlich zu diesen Bedingungen stellt die Nosologie ein Punktesystem zur Verfügung. Patient:innen müssen eine

bestimmte Punktzahl aufweisen, um laut der revidierten Gent-Nosologie als Marfan-Syndrom Betroffene zu gelten (vgl. Kodolitsch & Robinson 2017: 33).

Ein Nachteil ist, dass ein Nichterfüllen der zweiten Gent-Nosologie das Marfan-Syndrom nicht automatisch ausschließt. Besonders bei Heranwachsenden ist dieses diagnostische Werkzeug nicht immer akkurat, weil sich die Symptome erst im Laufe der Jahre zeigen beziehungsweise weiter ausbilden können (vgl. Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. 2018).

## **4.2 Genetische Tests**

Da die klinische Diagnose nicht vollkommen verlässlich ist, ist es manchmal ratsam sich zusätzlich einem genetischen Test zu unterziehen. Diese Analysen sind jedoch auch nicht vollends sensitiv (vgl. Kutsche 2017: 53).

Ein Beispiel für ein solches Verfahren ist die molekulare Mutationsanalyse des FBN1-Gens. Hierbei wird die DNA aus den weißen Blutkörperchen isoliert. Anschließend werden die Abschnitte des FBN1-Gens aus der DNA im Labor vermehrt. Letztendlich wird die Basenabfolge der Abschnitte bestimmt und mit der normalen Basenabfolge des FBN1-Gens verglichen. Dieses Verfahren ist sehr aufwendig und hilft nicht immer eine relevante Mutation festzustellen. Können die Ärzt:innen nun nicht bestimmen, ob die Änderung der Basenabfolge eine krankheitsrelevante Änderung des Gens mit sich bringt, spricht man von einer „[...] Variante mit unklarer klinischer Relevanz [...]“ (Kutsche 2017: 52). In diesem Fall kann das Marfan-Syndrom genetisch weder verifiziert noch ausgeschlossen werden (vgl. Kutsche 2017: 52).

Hinzu kommt noch, dass die Detektionsrate für eine Mutation im FBN1-Gen nur bei etwa 90 % liegt, woraus folgt, dass klinisch bestätigte Patientinnen nicht zwingend eine genetische Bestätigung erhalten werden (vgl. Kutsche 2017: 53).

## **4.3 Differentialdiagnosen**

Als Differentialdiagnosen werden Krankheiten in Betracht gezogen, weil deren Symptome Similaritäten oder Äquivalenzen in Bezug auf die ursprünglich vermutete Krankheit aufweisen und daher als alternative Diagnosen in Erwägung gezogen werden müssen (vgl. Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. [o.J.]). Ungefähr ein Drittel der Patient:innen, die zu Sprechstunden für das Marfan-Syndrom kommen, sind letzten Endes nicht davon betroffen. Einige von diesen Differentialdiagnosen lauten: Loeys-Dietz-Syndrom, neontales Marfan-Syndrom, Stickler-Syndrom et cetera (vgl. Kodolitsch & Robinson 2017: 42).

## 5 Sport

Sowohl für eine *gesunde* Person als auch für einen Menschen mit Marfan-Syndrom ist Bewegung wichtig, jedoch sind Letztere in der Auswahl ihrer Aktivitäten eingeschränkt (vgl. Interview Dr. Christiane Pees: Z231-235, 550-551).

### 5.1 Allgemeine Differenzierungen

Bei der Auswahl einer geeigneten Sportart kann die Unterteilung in aerobe, anaerobe, dynamische und statische Aktivitäten helfen. Denn hier wird sowohl die Bewegungsform als auch das Intensitätsniveau klassifiziert (vgl. Eggenbrecht & Dohmann 2011: 10f).

#### 5.1.1 Anaerobes Training

Einige sportliche Aktivitäten weisen eine sehr hohe Intensität auf. Der Sauerstoffbedarf kann durch eine schnellere Atmung nicht ausbalanciert werden und der Körper gerät in eine Sauerstoffschuld. Die Zellen müssen zur Energieerzeugung Reserven aufbrauchen, die rasch ausgereizt sind. Man bezeichnet diese Situation als anaerob. Eine solche Anstrengung bedeutet eine Belastung für Herz, Kreislauf und Gewebe. Anaerobe Trainingsformen wie zum Beispiel Sprints bringen eine Maximalbelastung von kurzer Zeit. Für den Blutdruck bedeutet dies einen raschen Anstieg, der wiederum für die Aorta belastend ist (vgl. Eggenbrecht & Dohmann 2011: 10f; Roser 2017: 20f).

#### 5.1.2 Aerobes Training

Das Gegenstück zum anaeroben Training ist das aerobe Training. Hierbei ist die Intensität so ausgewählt, dass Sauerstoffaufnahme und Verbrauch ausgewogen sind. Es handelt sich um Aktivitäten, die das Führen einer Unterhaltung möglich machen. Sport, der mit niedriger Intensität über eine längere Zeitspanne durchgeführt werden kann, gilt als aerob. Er bringt keinen raschen Blutdruckanstieg mit sich, sondern kann sogar zu dessen langfristigen Absinken führen. Ein Langstreckenlauf bei angepasster Geschwindigkeit wäre ein Beispiel für ein solches Training. Marfan-Patienten:innen wird nahegelegt Sport auf einem niedrigen bis moderaten Niveau im Bereich des aeroben Trainings zu machen (vgl. Eggenbrecht & Dohmann 2011: 10f; Roser 2017: 20f).

#### 5.1.3 Isometrische Belastung

Muss ein Muskel in einer Halteposition einen großen Aufwand an Kraft aufbringen, spricht man von einer isometrischen beziehungsweise statischen Belastung. Bei dieser Trainingsform kommt es schnell zur Pressatmung. Damit Pressatmung ist das Anhalten der Luft zur Stabilisierung der Muskeln gemeint, wodurch ein höherer Druck im Brustkorb entsteht. Eine isometrische Muskelbeanspruchung bedeutet demnach ein Risiko für die Aortenwand, da der

Widerstand in den Gefäßen zunimmt. Beispiele für statische Belastungen sind das Heben von Gewichten, Bankdrücken und Klettern (vgl. Eggebrecht & Dohmann 2011: 13; Interview Dr. Christiane Pees: Z195-203; Roser 2017: 20).

#### **5.1.4 Isokinetische Belastung**

Unter isokinetischer beziehungsweise dynamischer Belastung versteht man das Verändern der Muskellänge und Bewegung in den Gelenken mittels Anspannung. Der Kraftaufwand wird niedrig gehalten. Beispiele für Sportarten mit dynamischer Muskelbeanspruchung sind Laufen, das Werfen eines Balls und Schwimmen (vgl. Eggebrecht & Dohmann 2011: 13; Roser 2017: 20).

## **5.2 Empfehlung für Marfan-Patient:innen**

Die Möglichkeiten, die Patient:innen in Bezug auf sportliche Aktivitäten haben, hängen vor allem von ihrem Gesundheitsstatus beziehungsweise ihren Symptomen ab (vgl. Interview Dr. Christiane Pees: Z254-256).

Bei der Auswahl der Sportart ist darauf zu achten, dass der Blutdruck auf einem moderaten Level bleibt. Bringt der Sport ein hohes Verletzungsrisiko mit sich, wird er für Marfan-Patient:innen nicht empfohlen, da ein Schlag auf die Brust beim Kampfsport oder anderen Kontaktsportarten zu Komplikationen mit der Hauptschlagader führen kann. Um die Augen zu schützen, empfiehlt sich je nach Sportart das Tragen einer Brille. Tauchen ist wegen der Druckveränderung und der entstehenden Pressatmung problematisch. Letztlich entscheidet die ärztliche Einschätzung, ob Lungengewebe und Aorta zu stark beansprucht werden und auf diese Sportart daher verzichtet werden sollte (vgl. Eggenbrecht & Dohmann 2011: 10; Benedict-Rux & Kotthoff 2007: 18).

Sind diese Grundvoraussetzungen erfüllt sollte man des Weiteren dynamische den statischen Belastungen vorziehen, denn erstere haben in einem angemessenen Ausmaß einen blutdrucksenkenden Effekt. Dennoch bringt auch ein isometrisches Training Vorteile mit sich, da es die Stabilität des Muskel-Sehnen-Apparats verbessert und dadurch zur Prävention von Unfällen und Osteoporose dient (vgl. Eggenbrecht & Dohmann 2011: 14f). Viele Sportarten sind eine Mischung aus beiden Bewegungsmustern, weshalb es wichtig ist auf die Gewichtung der jeweiligen Muskelbeanspruchung zu achten (vgl. Roser 2017: 20).

Grundsätzlich lautet die Empfehlung, das Gewicht von acht Kilogramm nicht zu überschreiten und Sportarten, bei denen man sich noch unterhalten kann, das heißt aerobe, zu betreiben. Anaerobe Trainingsformen sind eher zu vermeiden, da sie eine große Belastung darstellen (vgl. Interview Dr. Christiane Pees: Z240-242, Z552-554). Optimal wäre das regelmäßige Betreiben von Sport, drei bis vier Mal in der Woche für je 20-30 Minuten (vgl. Roser 2017: 21).

### **5.3 Marfan-Syndrom im Hochleistungssport**

Aus der Sicht der Kardiologin Dr. Pees ist das Ausüben von Hochleistungssport als Marfan-Patient:in unrealistisch. Dies wäre nur möglich, wenn die Symptome mild ausfallen und der gewählte Sport nicht allzu beanspruchend ist. Dennoch rät sie davon ab (vgl. Interview Dr. Christiane Pees: Z252-Z256)

Trotz des hohen Gesundheitsrisikos gibt es Sportler:innen, die sich nicht von ihrem Sport lossagen können. Ob sie ihr Leben mit Absicht riskieren oder sich nicht bewusst sind, dass sie an einer Bindegewebserkrankung leiden, ist oft unklar. Ein Beispiel für einen Spitzensportler, der trotz seiner Diagnose den Traum vom Leben als NBA-Spieler nicht aufgegeben hat, ist der Basketballer Isaiah Austin. Er erhielt seine Diagnose erst mit 20 Jahren, in jenem Jahr, in dem er als NBA-Spieler ausgewählt werden sollte. Für einige Jahre legte er seine Karriere auf Eis, jedoch ermöglichte ihm der Kardiologe David Liang seine Karriere als Basketballspieler fortzusetzen. In diesem Fall waren die Symptome nicht allzu einschränkend und Isaiah Austin konnte unter der Voraussetzung von regelmäßigen Kontrollen seiner Sportkarriere weiter nachgehen (vgl. 2024 NBA Media Ventures, LLC 2021).

## **6 Auswirkungen auf den Alltag**

Marfan-Patient:innen sind bei körperlichen Aktivitäten besonders eingeschränkt. Das Ziel der Ärzt:innen ist es Marfan-Betroffene ein möglichst aktives Leben zu ermöglichen. Dies gelingt, indem bereits im Kindesalter den Fokus auf Aktivitäten gelegt wird, die im durch die Krankheit gesteckten Rahmen liegen. Im Kindesalter sind die Symptome meistens noch nicht voll ausgeprägt. Dies ändert sich mit zunehmendem Alter. Dennoch sollen die Symptome den Alltag möglichst wenig beeinträchtigen (vgl. Interview Dr. Christiane Pees: Z550-561). Je nach Schwere der Symptome haben Marfan-Betroffene in Österreich die Möglichkeit, einen Behindertenpass oder für betroffene Kinder eine erhöhte Familienbeihilfe zu beantragen. Dadurch haben sie Zugang zu mehr Unterstützung (vgl. Marfan Initiative Österreich [o.J.]).

### **6.1 Kindergarten**

Wie bereits erwähnt, haben Kinder mit Marfan-Syndrom meist keine Beschwerden, denn viele Probleme entwickeln sich erst in oder nach der Pubertät. Im seltenen Fall, dass ein Kindergartenkind schon einschränkende Symptome aufweist, kann es vernünftig sein, es je nach Bedarf in einen Kindergarten mit Integrationsgruppen oder einen heilpädagogischen Sonderkindergarten betreuen zu lassen. Normalerweise sind aber keine speziellen Hilfsmittel nötig. Förderlich können Übungen sein, die das Zusammenspiel der Augen und Hände beziehungsweise des Körpers schulen. Da Kinder mit Marfan-Syndrom meist Probleme mit der Feinmotorik haben, ist hier Förderung besonders sinnvoll (vgl. Benedict-Rux 2007: 2-5; oesterreich.gv.at [o.J.]).

Körperliche Auseinandersetzungen sollten möglichst vermieden werden, da es durch Schläge oder Stürze zu Problemen mit der Aorta und deren Umfeld sowie mit den Augen kommen kann (vgl. Benedict-Rux 2007: 3f).

Da das Tragen von schweren Objekten sowohl zu Blutdruckanstieg, Pressatmung als auch zu einem Leistenbruch führen kann, sollten die Eltern versuchen, dies zu unterbinden. Außerdem sollte das Kind nicht an seine körperlichen Grenzen gehen. Erlaubt sind im Kindesalter Bewegungsspiele, da diese einen geringen Anteil an statischer Belastung haben und somit nicht für einen raschen Blutdruckanstieg sorgen. Eine Absprache mit den Kardiolog:innen wird in jedem Fall empfohlen, um individuelle Maßnahmen treffen zu können (vgl. Benedict-Rux 2007: 6).

### **6.2 Schule**

Werden die Betroffenen älter, hängt das weitere Vorgehen von den Symptomen ab. Grundsätzlich kann gesagt werden, dass chronisch Erkrankte beziehungsweise behinderte

Kinder die Möglichkeit haben zwischen Sonderschulen und inklusiven Regelschulen zu entscheiden (vgl. Benedict-Rux & Kotthoff 2007: 9; oesterreich.gv.at [o.J.]).

Ein großer Nachteil für Schüler:innen mit Marfan-Syndrom ist die Augensymptomatik. Leiden diese an einer Sehschwäche, kann dies das Lernen der Schrift erschweren. Außerdem führt das marfan-typische Ausleiern der Zonulafasern im Auginneren dazu, dass das Kind kontinuierlich seine Fehlsichtigkeit korrigieren muss, was zu Müdigkeit führen kann. Schlafmangel und Konzentrationsschwäche sind nicht ungewöhnlich, da diese nicht nur Nebenwirkungen der einzunehmenden Medikamente sind, sondern auch das Tragen eines Korsetts bei einer Wirbelsäulenfehlstellung nicht förderlich für das Einschlafen ist. Zudem können eventuelle Herzbeschwerden einen negativen Einfluss auf die Leistung des Kindes haben (vgl. Benedict-Rux & Kotthoff 2007: 10f).

In Bezug auf Sport und Freizeitaktivitäten ist auch im Jugendalter Vorsicht geboten. Es gelten dieselben Regeln, die in Kapitel 6.1. über das Kindergartenalter beschrieben worden sind. Hinzu kommt, dass Wettkampfsituationen vermieden werden sollten, da sich Jugendliche hierbei schnell übernehmen. Tragen Teenager:innen ein Korsett, muss dieses beim vor dem von Sport abgenommen werden. Außerdem sollten Pausen bei Erschöpfung zu jeder Zeit möglich sein (vgl. Benedict-Rux & Kotthoff 2007: 18f).

Weiters muss berücksichtigt werden, dass die Schüler:innen aufgrund von gesundheitlichen Untersuchungen häufiger im Unterricht fehlen. Generell wird empfohlen, die Lehrer:innen, vor allem die Sportlehrer:innen, sowie den:die Klassenvorständ:in einzubeziehen.

Über die spätere Berufswahl sollte sich die Betroffenen ebenfalls früh Gedanken machen, da das Marfan-Syndrom auch hier Grenzen setzt. Ziel ist, die Patient:innen schon im Kindesalter für ihre Möglichkeiten zu sensibilisieren und Interessen, die wenig körperliche Anstrengung benötigen, zu fördern (vgl. Interview Dr. Christiane Pees: Z577-584).

### **6.3 Erwachsenenalter**

Das berufliche Spektrum bei Marfan-Patient:innen ist erheblich eingegrenzt. Optimalerweise spezialisieren sich Betroffene schon im Jugendalter auf Tätigkeiten, die wenig körperliche Anstrengung mit sich bringen und suchen auch ihre Hobbys nach diesen Bedingungen aus. Es kommt aber auch vor, dass Patient:innen erst im Erwachsenenalter diagnostiziert werden. Handelt es sich um eine Person, die im Berufsalltag hohen körperlichen Belastungen ausgesetzt ist, wie beispielsweise Gärtner:innen, Bauarbeiter:innen und diverse Sportler:innen, ist eine Umschulung sinnvoll. Jedoch kommt es auf die individuellen Symptome an, welche Einschränkungen notwendig sind beziehungsweise wozu die Patient:innen bereit sind (vgl. Interview Dr. Christiane Pees: Z583-589).

Eine Schwangerschaft bedeutet ebenfalls ein Risiko, da manche Medikamente abgesetzt werden müssen und eine Schwangere generell einen größeren Kraftaufwand hat (vgl. Interview Dr. Christiane Pees: Z571-573). Da Marfan-Patient:innen maximal acht Kilogramm tragen sollten, ist es oft schwierig sich innerhalb dieser Gewichtsgrenze zu bewegen. Ein Handgepäckskoffer oder ein Maxicosi befindet sich schon nahe dieser Obergrenze (vgl. Interview Dr. Christiane Pees: Z552-553).



## 7 Fazit

Abschließend lässt sich feststellen, dass das Marfan-Syndrom, das erst im 19. Jahrhundert als eigenständige Erkrankung erkannt worden ist, bis heute nicht gänzlich erforscht ist. Dies liegt wahrscheinlich auch an der Seltenheit dieser Erbkrankheit. Das mutierte Gen, das für die Krankheit verantwortlich ist, wird von einem an Marfan-Syndrom erkrankten Elternteil mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 % weitergegeben. Bei 25 % der Marfan-Erkrankungen handelt es sich um Neumutationen, das heißt in diesem Fall ist die Krankheit nicht vererbt worden.

Durch eine frühzeitige Diagnose der Krankheit in Verbindung mit regelmäßigen Arztbesuchen und einer individuell abgestimmten Behandlung kann ein durchschnittliches Lebensalter erreicht werden. Eine Heilung der Krankheit ist nicht möglich, man kann nur gewisse Symptome behandeln. Diese können in allen Bereichen des Körpers vorhanden sein, sind individuell und unterscheiden sich oftmals in ihrer Ausprägung von Patient:in zu Patient:in. Meistens haben Betroffene Probleme mit dem Herzen, der Aorta und den Augen. Die Behandlungsmethoden werden dem Schweregrad der Symptome angepasst. Eine Vielzahl an Patient:innen nehmen zur Vorbeugung einer Aortenerweiterung, die für das Marfan-Syndrom typisch ist, Medikamente ein. Können Komplikationen an Herz oder Aorta nicht verhindert werden, werden oftmals chirurgische Eingriffe vorgenommen. Wenn auch die Krankheit an sich nicht heilbar ist, können die potenziell tödlichen Symptome mit ärztlicher Hilfe eingedämmt werden.

Im Hinblick auf die Alltagsbeschränkungen ist eine frühe Diagnose hilfreich, um den Lebensstil entsprechend anzupassen, denn sportliche Aktivitäten sind nur im moderaten Bereich möglich. Da beispielsweise das Heben von schweren Gegenständen im täglichen Leben kaum vermieden werden kann, müssen die persönlichen körperlichen Grenzen beachtet werden. Obwohl Ärzt:innen Marfan-Patient:innen von Hochleistungssport abraten, gibt es Ausnahmen wie den Basketballer Isaiah Austin, der mit Unterstützung seines Kardiologen seinen Sport weiter ausüben konnte. Dies war ihm unter der Voraussetzung regelmäßiger ärztlicher Kontrolluntersuchungen und wegen seiner schwächer ausgeprägten Symptome erlaubt worden.

Die Forschung lässt im Moment auf neue Ergebnisse in Bezug auf Medikamente und Operationsverfahren hoffen. Der Fokus liegt dabei auf dem Herzen, da Komplikationen in diesem Bereich am ehesten zum frühzeitigen Tod führen.

# Verzeichnisse

## Quellenverzeichnis

2024 NBA Media Ventures, LLC (2021): *Isaiah Austin's unique journey to the NBA*. Verfügbar unter: <https://www.nba.com/news/isaiah-austins-unique-journey-to-the-nba> [letzter Zugriff am 28.12.2023].

Apotheken Umschau [o.J.]: *Beipackzettel von LOSARTAN Kalium TAD 50 mg Filmtabletten*. Verfügbar unter: <https://www.apotheken-umschau.de/medikamente/beipackzettel/losartan-kalium-tad-50-mg-filmtabletten-9191591.html> [letzter Zugriff am 28.12.2023].

Benedict-Rux, S. & Kotthoff, S. (2007): Schulkinder mit Marfan-Syndrom. In: Marfan Hilfe (Deutschland) (Hrsg.): *Kinder mit Marfan-Syndrom in Kindergarten und Schule*. Eutin: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V., S.9-28.

Benedict-Rux, S. (2007): Kinder mit Marfan-Syndrom im Kindergarten. In: Marfan Hilfe (Deutschland) (Hrsg.): *Kinder mit Marfan-Syndrom in Kindergarten und Schule*. Eutin: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V., S.2-8.

Deutsche Herzstiftung 2024 (2022): *Vorhofflimmern: So früh wie möglich erkennen und behandeln*. Verfügbar unter: <https://herzstiftung.de/infos-zu-Herzerkrankungen/herzrhythmusstoerungen/vorhofflimmern/vorhofflimmern-behandlung-katheterablation#katheterablation-hitze-kaelte> [letzter Zugriff am 28.12.2023].

Dohmann, P. & Dr. med. Eggebrecht, H. (2011): Sport mit Marfan-Syndrom aus Sicht des Kardiologen und Sportwissenschaftlers. In: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (Hrsg.): *Sport und Fitness mit dem Marfan-Syndrom*. Eutin: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V., 9-18.

Gessler, N. & Kallenbach, K. & Kodolitsch, Y. v. (2017): Das Herz bei Marfan-Syndrom. In: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (Hrsg.): *Das Marfan-Syndrom*. Eutin: Springer, S. 67-74.

Herzstiftung (2021): *Betablocker: Wirkung, Nebenwirkungen und Wechselwirkungen*. Verfügbar unter: <https://herzstiftung.de/infos-zu-herzerkrankungen/gerinnungshemmung-und-medikamente/betablocker> [letzter Zugriff am 28.12.2023].

Holland, D. (2017): Augen - Vorderer Abschnitt. In: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (Hrsg.): *Das Marfan-Syndrom*. Eutin: Springer, S. 91-98.

Kallenbach, K. & Kodolitsch, Y. v. (2017): Die Aorta bei Marfan. In: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (Hrsg.): *Das Marfan-Syndrom*. Eutin: Springer, S. 75-85.

Kaymak, H. & Klabe, K. (2017): Veränderungen im hinteren Augenabschnitt. In: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (Hrsg.): *Das Marfan-Syndrom*. Eutin: Springer, S. 99-105.

Kodolitsch, Y. v. & Robinson, P. N. (2017): Die Differentialdiagnose des Marfan-Syndroms. In: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (Hrsg.): *Das Marfan-Syndrom*. Eutin: Springer, S. 41-45.

Kodolitsch, Y. v. & Robinson, P. N. (2017): Die Dura bei Marfan. In: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (Hrsg.): *Das Marfan-Syndrom*. Eutin: Springer, S. 125-131.

Kodolitsch, Y. v. & Robinson, P. N. (2017): Die Gent-Nosologie: Ein diagnostisches Werkzeug bei Verdacht auf Marfan-Syndrom. In: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (Hrsg.): *Das Marfan-Syndrom*. Eutin: Springer, S. 31-35.

Kodolitsch, Y. v. & Robinson, P. N. (2017): Die Lunge bei Marfan-Syndrom. In: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (Hrsg.): *Das Marfan-Syndrom*. Eutin: Springer, S. 133-137.

Kodolitsch, Y. v. & Robinson, P. N. (2017): Losartan und das Marfan-Syndrom. In: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (Hrsg.): *Das Marfan-Syndrom*. Eutin: Springer, S. 37-39.

Kodolitsch, Y. v. & Rybczynski, M. (2007): Herz und Aorta. In: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (Hrsg.): *Marfan-Syndrom. Ein Ratgeber für Patienten, Angehörige und Betreuende*. Eutin: Steinkopff Verlag, 34-42.

Kutsche, K. (2017): Vererbung und Genetische Tests. In: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (Hrsg.): *Das Marfan-Syndrom*. Eutin: Springer, S. 47-55.

Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (2018): *Diagnose nach der Gent-Nosologie 2010*. Verfügbar unter: <https://www.marfan.de/krankheit/diagnose/354-diagnose-nach-der-gent-nosologie-2010.html> [letzter Zugriff am 28.12.2023].

Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (2021): *Linsen Chirurgie*. Verfügbar unter: <https://marfan.de/auge/59-linsen-chirurgie-beim-marfan-syndrom.html> [letzter Zugriff am 28.12.2023].

Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. [o.J.]: *Erkrankungen am Auge*. Verfügbar unter: <https://www.marfan.de/krankheit/symptome/augen.html> [letzter Zugriff am 28.12.2023].

Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. [o.J.]: *Symptome*. Verfügbar unter: <https://marfan.de/krankheit/symptome.html> [letzter Zugriff am 28.12.2023].

Marfan Initiative Österreich [o.J.]: *Ärzt\*innen/Links*. Verfügbar unter: <https://www.marfan-initiative.at/informationen/> [letzter Zugriff am 14.01.2023].

Marfan Stiftung Schweiz (Hrsg.). (2008): *Herzsache*. Bern: Marfan Stiftung Schweiz.

Neumann, L. & Robinson, P.N. (2007): Vererbung. In: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (Hrsg.): *Marfan-Syndrom. Ein Ratgeber für Patienten, Angehörige und Betreuende*. Eutin: Steinkopff Verlag, 5-8.

oesterreich.gv.at [o.J.]: *Inklusion von Kindern mit Behinderungen – Kindergarten*. Verfügbar unter: [https://www.oesterreich.gv.at/themen/menschen\\_mit\\_behinderungen/kindheit\\_und\\_behinderung/Seite.1220600.html](https://www.oesterreich.gv.at/themen/menschen_mit_behinderungen/kindheit_und_behinderung/Seite.1220600.html) [letzter Zugriff am 04.02.2024].

oesterreich.gv.at [o.J.]: *Sonderschule oder Besuch einer inklusiven Regelschule*. Verfügbar unter: [https://www.oesterreich.gv.at/themen/bildung\\_und\\_ausbildung/schule-und-behinderung/sonderschule.html](https://www.oesterreich.gv.at/themen/bildung_und_ausbildung/schule-und-behinderung/sonderschule.html) [letzter Zugriff am 04.02.2024].

Reinhardt, D. P. & Zeyer, K. A. (2017): Fibrillin-1 im Bindegewebe. In: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (Hrsg.): *Das Marfan-Syndrom*. Eutin: Springer, S. 63-66.

Roser, E. (2017): Sport und Fitness im Alltag - Möglichkeiten und Grenzen beim Marfan-Syndrom. In: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (Hrsg.): *Das Marfan-Syndrom*. Eutin: Springer, S. 19-22.

Rüfer, F. (2017): Glaukom. In: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (Hrsg.): *Das Marfan-Syndrom*. Eutin: Springer, S. 107-110.

Vogler, M. (2017): Geschichte des Marfan-Syndroms. In: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (Hrsg.): *Das Marfan-Syndrom*. Eutin: Springer, S. 1-3.

Wirth, T. (2017): Manifestation des Marfan-Syndroms am muskuloskelettalen System. In: Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (Hrsg.): *Das Marfan-Syndrom*. Eutin: Springer, S. 111-120.

## **Abbildungsverzeichnis**

Abbildung 1: Querschnitt eines Herzens, Beschriftung der Aorten-, Trikuspidal- und Mitralklappe, der Aorta, den Segeln und dem Halteapparat (Gessler & Kallenbach & Kodolitsch 2017: 69, Beschriftung Baku) .....	10
Abbildung 2: Elephant-Trunk (vgl. THE TEXAS HEART INSTITUTE 2022).....	13

## Anhang

### Interview Dr. Christiane Pees

1 I: Also die erste Frage, die ich habe, war, ob die revidierte beziehungsweise die zweite Gent-  
2 Nosologie heute auch noch benutzt wird, um eine Diagnose zu stellen beziehungsweise, wie  
3 eine Diagnose heutzutage abläuft.

4 Dr. Christiane Pees: Also wir sind immer noch ganz eng an der Gent-Nosologie dran. Also es  
5 gab ja erst die Berliner Nosologie, dann die erste Gent, und dann die zweite Gent hat  
6 erfreulicherweise ganz viel Genetik mit reingenommen. Ah, das unterschätzen die meisten  
7 Leute, dass sie sagen, machen wir mal die Genetik, und dann haben wir die Diagnose. Das  
8 stimmt halt nicht. Die Gent-Nosologie zeigt eigentlich, dass man immer mindestens 2, wenn  
9 nicht besser 3 Sympt-, äh Hauptsymptome zusammen haben muss, und damit läuft die  
10 Abklärung weiterhin ab. Vor allen Dingen, weil wir natürlich viele, viele Länder auf der Welt  
11 haben, die nicht so offen an die Genetik dran kommen, wo es einfach ein finanzielles Problem  
12 ist.

13 Die Genetik ist schon sehr gut geworden, aber wir können mit den meisten Patienten, die wir  
14 klinisch, ich sag mal, hundertprozentig als Marfan-Patienten erkannt haben, immer noch erst  
15 nur so 90/95%, wenn's gut läuft, äh wirklich auch genetisch beweisen. Das heißt, wir haben  
16 immer noch nicht eine Untersuchung, die uns hundertprozentig sagt: hier ist ein genetischer  
17 Nachweis eines Marfan-Syndroms, weil dieser Patient auch eindeutig so aussieht. Das heißt,  
18 wir brauchen die Gent-Nosologie. Und man sollte auch erst alle klinischen Zeichen abfragen,  
19 bevor man in die Richtung genetische Untersuchung geht. Das heißt, man muss sich erst alle  
20 Organsysteme, die wirklich deutlich betroffen sind, und das ist halt hauptsächlich, wie du ja  
21 weißt: Das Herz, also die Aortenwurzelerweiterung, aber auch das Auge. Und hier ist wirklich  
22 die Linsenluxation, also dass die Augenlinse sich wirklich verschiebt. Das kann auch nur  
23 marginal sein, wenn das dieses Linsenschlottern, aber das ist halt wirklich ein ganz, ganz, ganz  
24 typisches Zeichen. Oder halt durch dieses System Score, den wir jetzt in dieser zweiten Gent-  
25 Nosologie haben, dass man da wirklich guckt, dass man seine Punkte zusammenbringt. Das ist  
26 wirklich so ein Abfragebogen, wo es nach Auftreten der Symptome am Knochen und der Haut.  
27 Auch eventuell Voroperationen am Bindegewebe, Hernien und so, dass man da noch so einen  
28 Punktescore durchgeht und mindestens 7 Punkte haben muss.

29 Und da komme ich gleich zu meinem ersten Problem: Ich bin Kinderärztin, Marfan ist eine  
30 progrediente Erkrankung, das heißt, sie kann im Kindesalter anfangen. Sie muss nicht im  
31 Kindesalter anfangen, es kann auch sein, dass die ersten Symptome erst viel später kommen,  
32 und es kann sein, dass die halt auch nicht alle gleichzeitig - das ist fast immer so - auftreten

33 müssen. Das heißt, man muss halt hier schauen. Und es ist natürlich gemein, wenn man ein  
34 vierjähriges Kind hat, zu versuchen, alle diese Punkte schon zusammenzukriegen oder wenn  
35 einen vierzigjährigen Erwachsenen, wo man das sehr sicher schaffen wird. Es gibt auch schon  
36 Hinweise, dass ein - es gab schon mal so eine Studie, wo dann Forscher, ich glaub aus  
37 Frankreich - ich weiß es nicht mehr so genau - gesagt haben, also mit Kindern, das schaffen wir  
38 nicht mit diesen 7 Punkten, damit verlieren wir halt ganz viele Kinder, die eigentlich  
39 klarerweise diese Diagnose kriegen sollten. Nur wir kommen nicht auf diese 7 Punkte, und die  
40 haben noch nicht alle so eine große Aorta. Oder sie haben noch nicht alle Probleme mit dem  
41 Auge, weil das, wie gesagt, erst später auftreten kann, dass sie gesagt haben, vielleicht sollten  
42 sie auf 4 bis 5 Punkte runtersetzen. Und da gibt's dann natürlich doch viele Kinder, die wir  
43 klassifizieren und sagen, das ist ein Kind mit Marfan-Syndrom, das nicht klassisch die Gent-  
44 Nosologie erfüllt. Also es ist weiterhin die 7 Punkte, es gibt Diskussionen, aber es ist eher ein  
45 Leitfaden.

46 Ich denke im Kindesalter, wenn man relativ viele Punkte hat, plus ein deutliches Zeichen vom  
47 Auge vom Herzen, sollte man definitiv in Richtung Genetik gehen und das als weiteren  
48 Baustein sehen. Und das ist halt in dieser Gent-Nosologie wirklich auch ein Faktor, wo sie  
49 sagen, Genetik plus die Augenerkrankungen, Genetik plus die Herzerkrankung, oder Genetik  
50 plus diese ähm ganz vielen klinischen Zeichen sichert die Diagnose.

51 Andersrum ist es so, wenn man Familie hat, wie bei euch zum Beispiel, wo man dann eine  
52 Genetik weiß, und die Kinder haben aber überhaupt noch gar keine Zeichen von Marfan. Also  
53 haben weder eine Augenbeteiligung, noch schon eine große Aortenwurzel, noch irgendwie  
54 diese ganz typischen Zeichen, darf man sie eigentlich nicht ähm diagnostizieren mit Marfan-  
55 Syndrom. Sondern muss eigentlich sagen, na ja, das ist sehr wahrscheinlich, dass sie ein  
56 Marfan-Syndrom bekommen. Es ist bei uns jetzt nicht ganz so schlimm, weil ähm wir ein gutes  
57 Sozialsystem haben. Das heißt, eine gute Versicherung. Du bist eigentlich, sobald du auf die  
58 Welt kommst, hier in unseren Breiten versichert. Das ist ganz wichtig. Ich glaube, dieses Ding  
59 mit "Meine Familie hat Marfan-Erkrankung, wir wissen das, und wir haben das jetzt bei dem  
60 neuen Baby nachgewiesen", ist ein Riesenproblem in den USA, wo du da die Kinder nicht mehr  
61 versichert kriegst, weil die haben ja fast nur so private Versicherungssysteme, wo die das  
62 richtig ablehnen können. Und daher kommt das, glaube ich.

63 Das heißt, ne familiäre Marfan-Erkrankung mit Gen-Nachweis selbst ist nach Gent-Nosologie  
64 noch nicht ganz ausreichend, aber schon sehr hindeutend. Da drauf und ähm, das ist ein  
65 bisschen schwierig, einfach bei diesen Kindern schon die Diagnose genau zu stellen, weil das  
66 hat sich die Gent-Nosologie son bisschen offengelassen, weil sie halt viele amerikanische Ärzte

67 mit dabei haben, die glaub ich einfach gesagt haben: "Wir dürfen nicht einfach sagen, dass  
68 Neugeborene hat die Genetik der Mutter auch und das ist ein Marfan-Syndrom, weil die  
69 kriegen nie wieder Versicherung für dieses Kind." Und deswegen, obwohl das ziemlich klar ist,  
70 dass dieses Kind Marfan entwickeln wird.

71 Weil wie penetrant, also wie stark sich die Krankheit durchsetzt, wenn man genetische  
72 Mutationen hat, die eindeutig darauf hinweisen, ist beim Marfan-Syndrom eigentlich 100%.  
73 Wir haben Erkrankungen, wo du die Genetik erben kannst und nicht unbedingt die Erkrankung  
74 ausbildest. Das sind Krankheiten, die penetrant sind, die Durchsetzung nicht so hoch ist. Beim  
75 Marfan-Syndrom ist das schon 100%. Demzufolge offiziell könntest du natürlich sagen, mit ner  
76 ganz klaren Familiengeschichte. Mama, Oma, Großopa oder wat weiß ich haben das alles  
77 schon gehabt und äh sind jetzt auch nachträglich genetisch verifiziert und das Kind kriegt dann  
78 auch die gleiche Genetik. Sind wir uns ziemlich sicher, aber wir nennen es nicht so sofort  
79 Marfan. Ich glaube wirklich, das kommt nur durch diese Versicherungsprobleme in den USA.

80 Aber Gent-Nosologie eindeutig weiterhin angewandt, weil man wirklich gerade bei  
81 Neumutationen das macht ungefähr ein Drittel aller Patienten aus, ahm das halt einfach bei  
82 denen in der Genetik ganz neu diese Veränderungen aufgetreten ist, keine Familien  
83 Verwandten betroffen bisher, bei denen ist es ganz, ganz wichtig, damit man ahm halt nicht  
84 bei jedem, ich sag mal, der groß ist oder so, ne Mutation versucht zu finden, weil wir finden bei  
85 vielen Menschen auch Veränderungen in ganz vielen Genen, die gar keine Erkrankungen  
86 machen, und so ist das auch bei dem FBN 1 Gen. Also ich nehme mal so zum Beispiel, du  
87 nimmst 20 Leute und machst denen ne ne Gen Untersuchung, da wirst du vielleicht nicht bei  
88 20, aber bei 100 wirst du sicherlich auch ein 1/2 finden, wo sie dann in diesem Gen  
89 Veränderung haben, die offiziell nicht so sein sollte, die gar keine Erkrankung auslöst. Und  
90 deswegen ist nur die Gen-Untersuchung nicht zielführend, außer natürlich du hast ne Familie,  
91 wo du diese Gen-Untersuchung hat stattgefunden und bei Oma, bei Opa oder Mama, bei Papa  
92 hat das auch schon zum positiven Zeichen von Marfan geführt. Dann bist du ziemlich sicher,  
93 dass diese Mutation Marfan auslöst, und dann kann das auch bei jemandem, der noch nicht  
94 alle Zeichen hat, zur Hilfe genommen werden. Aber wie gesagt, offiziell darfst du jemanden der  
95 nur das Gen hat und sonst keine klinischen Zeichen hat, nach Gent-Nosologie gar nicht die  
96 Diagnose umhängen. Du merkst schon, das ist ganz schön kompliziert, oder?

97 I: Ja, ein bisschen. Aber ich glaube, ich habs gut verstanden. Dankeschön.

98 Dr. Christiane Pees: An der Stelle kommen wir, glaube ich, auch gleich zu Frage 2: Wieso  
99 gestaltet sich die Diagnose so komplex? Weil es halt eine fortschreitende Erkrankung ist und  
100 weil wir natürlich immer früher wissen wollen, ob man was hat. Marfan ist auch eins der

101 Erkrankungen, die man, wie wir schon besprochen haben, bei Kindern von einer Mutter oder  
102 einem Vater mit Marfan-Syndrom auch nachweisen darf. Es gibt ein sehr strenges Gen-Gesetz.  
103 Du darfst nicht einfach, weil irgendwie Alzheimer bei euch in der Familie ist, alle Kinder unter  
104 18 genotypisieren und gucken, habe ich dann auch das Alzheimer Gen oder so, weil das eine  
105 Erkrankung ist, die dich nicht in der Jugend betrifft, sondern erst im Erwachsenenalter auftritt.  
106 Das heißt, du darfst nicht einfach hingehen und wie bei Marfan die Erkrankung bei allen  
107 Kindern nachweisen. Du musst ganz streng nach Gen-Gesetz nachweisen, dass diese  
108 Erkrankung wirklich dem, dem du diese genetische Untersuchung antust, der wahrscheinlich  
109 auch noch nicht mündig ist, selbst zu entscheiden, dass diese Erkrankung ihn wirklich im  
110 Kindes- und Jugendalter auch schon beschäftigen wird. Und du mit dem Nachweis dieser  
111 Mutation halt auch schon Therapien anfangen kannst, die in dem Alter schon sinnvoll und  
112 nützlich sind.

113 Das heißt, es gibt sehr strenge Gesetze, ob man überhaupt genetische Erkrankungen bei noch  
114 nicht einwilligungsfähigen Menschen nachweisen darf, und das sagen wir ist eigentlich unter  
115 16, dass du das nachweisen darfst, und das ist bei Marfan erlaubt, weil man halt sagt, diese  
116 Untersuchungen sind eminent wichtig schon im Kindes- und Jugendalter, weil halt auch  
117 einzelne Menschen sehr früh gravierende Probleme entwickeln, wie zum Beispiel die  
118 Linsenluxation, aber auch Aortenerweiterungen, die zum Teil nicht oft, aber doch zum Teil  
119 schon im Kindes- und Jugendalter operiert werden müssen. Und das sind halt die Faktoren, die  
120 die Krankheit besonders gefährlich machen.

121 Eine Aortenerweiterung ist nicht bemerkbar von einem selbst. Das heißt, es tut in diesen  
122 Erweiterungsphasen nicht weh, es macht kein Geräusch, das ein Hausarzt oder Kinderarzt  
123 hören würde. Ähm und kann halt, und das ist früher ganz oft aufgefallen... passiert auch heute  
124 noch bei jemandem, der die Diagnose nicht kennt. Wenn das eine bestimmte Größe  
125 überschreitet, kann einfach diese Wand reißen, also erstmal nur die Wandinnenschicht  
126 einreißen, und dann kanns da reinbluten und die Wand und die Wandanteile aufteilen wie so  
127 ein Fächer und damit zum Teil halt auch den Innenteil der Wand so äh in das Lumen äh das  
128 Rohr von der Hauptsache reindrücken, dass die sich zum Teil verstopft oder aber halt wenns  
129 weiter runter reißt. Du kennst das ja vom Stoff, wenn du mal anfängst zu reißen, geht das ja  
130 dann ganz schnell weiter kaputt bis runter ähm zur Klappe. Die Klappe kaputt machen oder  
131 auch die Herzkranzgefäße miteinreißen, und daran stirbt man dann auch zum Teil, wenn nicht  
132 ganz schnell gehandelt wird. Das heißt, diese Krankheit ist gefährlich, wenn man es nicht weiß,  
133 sich nicht kontrolliert und einfach ich sag mal, weiter so durch die Welt geht und nicht merkt,



134 dass die Aorta immer größer wird. Wenn die reißt, ist das potentiell erstmal ein  
135 lebensgefährlicher Zustand.

136 Auch die anderen Faktoren sind natürlich nicht so gut, wenn man sie nicht behandelt. Eine  
137 Linsenluxation ähm ist natürlich auch fürs Auge problematisch, die kann so weit rausspringen,  
138 dass die Kanälchen von dem Augenwasser verstopft sind. Das ist aber was, was du eher  
139 bemerkst, weil wenn deine Linse doll verlagert, wenns nur schlotternd nicht unbedingt, aber  
140 wenn sie sich doll verlagert, dann wirst du sehr stark kurzsichtig, das heißt wird man schon  
141 irgendwann merken, klar bei den ganz kleinen Kindern sagt Mama. Ich kann das nicht sehen.  
142 Aber bei einem älteren Kind merkt man das natürlich schon, dass das dann irgendwann nicht  
143 gut schauen kann und immer alles ganz nah nimmt. Das heißt, die anderen Symptome von  
144 Marfan-Syndrom sind natürlich auch kompliziert und problematisch, aber die sie sind ja per se  
145 erstmal nicht lebensgefährlich und sie sind dadurch, dass sie halt entweder nach außen  
146 auffällig sind, wenn man eine deutliche Veränderung des der Füße hat oder der Wirbelsäule,  
147 dann sieht man det schon irgendwann. Und äh oder sie beeinträchtigen einen sowie das Auge.  
148 Ähm das Herz aber im ersten Moment nicht. Klar, wenn alles passiert ist, dann merkst du es  
149 schon, aber dann ist es meistens vorbei äh zu spät. Das heißt, das gefährliche, und das war  
150 auch das, was bei unbekanntem Menschen jetzt immer noch und früher, wo wir keine  
151 Therapieoptionen hatten, halt das Lebenslimitierende ist und dass man in den 70er 80er  
152 Jahren gesagt hat, die Lebenserwartung ist bei 30/35 Jahren, das ist ungefähr das  
153 durchschnittliche Alter, wo unbehandelt Marfan-Patienten so nen Aorteneinriss  
154 durchschnittlich bekommen.

155 I: Okay, ahm, dankeschön. Meine nächste Frage wäre jetzt ähm in Bezug auf Sport und warum  
156 es so wichtig ist, darauf zu achten, dass man ja bei den sportlichen Aktivitäten nicht übertreibt.

157 Dr. Christiane Pees: Die Aorta ist unser größtes Gefäß im Körper und verteilt ja das gesamte  
158 Blut vom Herzen kommend in den Körper. Das heißt besonders der aufsteigende Anteil, die  
159 sogenannte Aortenwurzel, ist der zumindest bei den meisten Patienten der erste  
160 Schwachpunkt äh wo diese Erkrankung im ganzen ähm Gefäßsystem anfängt.

161 Prinzipiell ist das eine Erkrankung, die das gesamte arterielle Blutgefäß betrifft, aber ich  
162 wurde... als erste Gefäße, die sehr viel elastisches Bindegewebe haben. Wenn du dir so ein  
163 bisschen mal durchgelesen hast, was die Hauptschlagader macht, dann hast du vielleicht  
164 mitgekriegt haben, dass besonders der Anteil der direkt hinter dem Herzen ist, eigentlich nicht  
165 nur ein starres Gefäß, was einfach nur das Blut weiterleitet. Ich sag mal wie so ne Autobahn,  
166 sondern es ist ein Gefäß, was sehr viel elastisches Bindegewebe hat, weil wenn das äh Blut  
167 vom Herzen ausgeworfen wird, das passiert ja zyklisch immer pro Herzschlag kommt ne riesen

168 Menge Blut auf einmal raus und es fließt nur, ich sag mal, starr weiter, ungefähr 50%. 50% wird  
169 dadurch, dass die Aorta wie so ein kleiner Ballon direkt oberhalb der Klappe sich erweitern  
170 kann gepult. Das nennen wir Windkessel witzigerweise heißt das auch im Englisch Windkessel,  
171 das haben die da einfach mal so von uns übernommen, weil sie kein besseres Wort gefunden  
172 haben und dadurch, dass sich die Aorta so ein bisschen auffaltet ähm und das ganze Blut auch  
173 so wie so ein Springbrunnen, eher nochmal wieder zurück zu der Klappe fließt und die Klappe  
174 damit auch zudrückt wird Blut zurückgehalten, was dann wenn die Klappe zu ist also in dem  
175 Moment wo das Herz eigentlich gerade kein Blut rauswirft, dann durch die Rückstellkräfte wie  
176 so ein Gummiband das Blut weiter nach vorne bringt.

177 Das heißt, wir haben einen hohen Ausschuss von Blut in der sogenannten Systole, also wenn  
178 das Herz auswirft und durch diesen Windkessel also dieses pulen von Blut in dem Gefäßbett  
179 größer wird wie so ein kleiner Ballon und sich dann äh wieder zurücksetzt wie ein Gummiband.  
180 Und diese zweite Hälfte vom Blut weiter dann in der Phase wo eigentlich das Herz sich selber  
181 grad füllt und nicht auswirft doch weiter fließen kann sodass wir nicht ähm nur Blut in dieser  
182 Rauswurfphase haben. Ist ganz besonders wichtig für Organe die halt dauerhaft Blut brauchen  
183 wie das Gehirn und dass man son langen diastolischen Vorwärtsfluss auch hat während das  
184 Herz eigentlich gar nichts auswirft. Auch die Herzkranzgefäße werden in dieser Zeit  
185 durchblutet das heißt diese Windkesselfunktion ist ganz, ganz doll wichtig und wird halt durch  
186 elastische ahm Anteile in der Muskelwand des äh der Gefäße der arteriellen Gefäße  
187 ermöglicht. Und je mehr man von dem elastischen Gewebe hat, umso mehr Fibrillin ist drin.  
188 Denn Fibrillin ist son Haltestoff zwischen den Muskelfasern und den elastischen Fasern.

189 Und Fibrillen ist das was beim Marfan-Syndrom durch eine genetische Veränderung falsch  
190 aufgebaut wird. Es ist noch viel komplizierter, aber ungefähr so kann man sich das vorstellen.  
191 Wir brauchen son Gummiband Effekt und eines dieser elastischen Anteile ist Fibrillin und das  
192 ist verändert und dadurch wird die Wand nicht mehr ganz so elastisch. Sie kann sich zwar so  
193 ausdehnen, aber dieses zurück schnalzen und vor allen Dingen auch wieder kleiner werden  
194 kann sie nicht so gut und ähm das ist natürlich auch abhängig davon wieviel Sport man macht  
195 oder wie aufgeregt man ist. Das hat ja ne Grundfrequenz, aber wenn du Sport machst, wird  
196 deine Herzfrequenz schneller. Das ist ein Problem, ist aber erstmal nicht so groß, wenns n  
197 bisschen schneller wird, aber wenn wir sehr viel Sport machen wo man Kraftanstrengung hat,  
198 also wo man nicht Ausdauersport macht sondern Kraftsportanteile wo man gegen einen  
199 Widerstand irgendwas hebt oder drückt, dann müssen wir halt auch noch zusätzlich zum  
200 schnelleren Atmen schnelleren Herzfrequenz ähm den Druck im Brustkorb erhöhen. Das heißt,  
201 das kennst du vielleicht wenn du irgendwas hebst und man mal so n bisschen mal kurz die Luft

202 anhält, um halt die Muskeln zu stabilisieren und Kraft aufzubringen und dieses ähm  
203 Luftanhalten, dieses Drücken erzeugt nen höheren Druck im Brustkorb. Man hat sogar mal  
204 gemessen, wenn so n so n Gewichtheber, also die heben ja zum Teil 120 Kilo oder so. Wenn  
205 die wirklich in vollen Power arbeiten, geht deren Blutdruck ich weiß gar nicht mit welchem  
206 Gerät die das gemessen haben aber auf über 350 hoch. Ein normaler Blutdruck bei einem  
207 Erwachsenen sagt man ein wunderschön bei 120 zu 80 klar bei Kinder noch niedriger, aber  
208 wenn man wirklich beim Sport ordentlich Kraftanstrengung macht, dann kann man den.  
209 Blutdruck wirklich extrem hochgehen und dieser Blutdruck wirkt sich 1 zu 1 ähm auf die Aorta  
210 aus, das heißt, das wogegen das Herz auswirft, ist der Blutdruck. Und wenn du den hoch  
211 bringst, dann muss diese ganze Kraft auch von der Aortenwand getragen werden, wenn du das  
212 ständig machst, dann wird die immer noch mehr ausgedehnt. Es ist ohne Marfan bekannt, dass  
213 Kraft Sportler doch mit Menge ihrer Gewichte, die sie heben und wie häufig sie das tun, auch  
214 ihre Aorta vergrößern. Grundsätzlich wird bei jedem Menschen der altert die Aorta etwas  
215 größer es ist nur eine Frage wieviel und ähm Kraftsport kann das alleine machen Kraftsport auf  
216 eine Aorta, die eigentlich schon den normalen Druck nicht gut halten kann macht halt eine  
217 deutliche Zunahme dieser Erweiterung und bei plötzlicher Kraftanstrengung ist natürlich auch  
218 die Gefahr, dass das reißt, viel höher, als wenn man nicht plötzliche Anstrengung macht. Also  
219 es gibt relativ viele ähm Beschreibungen, dass ähm Marfan-Patienten, die ins Krankenhaus  
220 kommen, mit Schmerzen und dass dann gesehen wird dass da ein Einriss der Wand ist, nach  
221 zum Beispiel einem Umzug. Typischerweise packt man ja dann seine Sachen selber gibt erstmal  
222 eine Lage Bücher rein und dann packt man so einen Umzugskartons mit 40 Kilo an. Das ist ganz  
223 ganz gefährlich, vor allem, wenn man das ruckartig macht. Wir haben sehr, sehr lange und  
224 deswegen dieses sportliche Aktivität ist grad ein Thema was sehr aufkommt grundsätzlich aber  
225 in der ganzen Marfan-Community und den Ärzten. Ähm wir haben früher einfach ängstlich  
226 alles verboten oder so gut wie alles verboten und die ganze Welt ist natürlich gerade dabei  
227 ähm, sich in ein massives Adipositas, also Übergewichtsproblem rein zu – ich sags mal bösartig-  
228 fressen, ja. Und wir haben relativ äh früh gemerkt, dass das gar nicht so gut ist, wenn man den  
229 Leuten sagt:“Pass mal auf, bleib auf dem Sofa sitzen. Pack dich in Watte. Beweg dich nicht  
230 mehr, dann kann auch nichts passieren. Erstens mal stimmt das nicht und zweitens weiß man  
231 jetzt seit ein paar Jahren auch aus Tierversuchsstudien, aber auch einfach so bei der  
232 Beobachtung von Menschen, dass sportliche Aktivitäten nicht nur psychisch einem guttun,  
233 sondern dass das auch körperlich viel trainiert, auch die Resistenz der Gefäße gegen halt  
234 plötzlich auftretende äh Bewegung, das heißt, man ist viel mehr geschützt, wenn man eine  
235 bestimmte sportliche Aktivität macht. Das heißt, dieses Rumsitzen auf dem Sofa und vielleicht

236 nur noch Chips fressen ist klarerweise erstmal gar nicht gesund und auch nicht für Marfan-  
237 Patienten gesund. Und jetzt kommt natürlich immer die Patrouille, was erlaubt man, was  
238 erlaubt man nicht, klar, Erwachsenen kannst du gar nichts verbieten, aber was sagst du ist gut  
239 und was nicht gut und man geht jetzt davon aus, dass halt ähm, Ausdauersportarten, die  
240 gemacht werden in einem Bereich, wo man sich nicht überanstrengt. Man sagt das immer so  
241 lapidar, aber das ist einfach das einfachste, was du den Menschen beibringen kannst, wenn du  
242 dich dabei gut unterhalten kannst. Du kommst nicht super stark außer Atem, dann ist das eine  
243 gute sportliche Aktivität, das heißt schnelles Gehen auch langsames Joggen oder auch einfach  
244 nur 10000 Schritte am Tag zu Fuß gehen ist sicherlich eine gute sportliche Aktivität, die auch  
245 jeder Marfan-Patient machen sollte. Gibt es ganz viele Studien auch außerhalb von Marfan-  
246 Syndrom das halt wirklich, diese 10000 Schritte Regel perfekt ist. Wobei. Sie auch schon sagen  
247 Herzinfarkt verhindern ist so ungefähr ab 2500 schritten schon. Jeder Schritt mehr immer  
248 besser, aber auch Marfan-Patienten sollten sportlich aktiv sein, aber halt nicht im  
249 Hochleistungssportbereich.

250 I: Okay

251 Dr. Christiane Pees: Von dir Frage 4, Ist es für Personen mit Marfan überhaupt möglich,  
252 Hochleistungssport auszuüben? Ich müsste jetzt sagen Nein, aber es gibt  
253 Hochleistungssportler, die Marfan Syndrome haben. Bewusste oder unbewusst, die sagen es ja  
254 auch nicht alle, müssen sie ja auch nicht. Es ist natürlich immer wieder ne Frage, wie stark du  
255 betroffen bist und da ist das Marfan-Syndrom halt auch individuell so unterschiedlich, dass  
256 man eigentlich nicht das alles über einen Kamm scheren kann. Also wenn du das Marfan-  
257 Syndrom hast und aber ich sag mal gut operierte Augenproblematik im Griff hast und deine  
258 Aorta nicht doll groß ist und du auch nicht derjenige bist, der vielleicht auch eine  
259 Herzfunktionsstörung hat. Also es gibt Menschen, die halt auch nen Herzkraftverlust  
260 bekommen durch das Marfan-Syndrom. Da wird das Herz größer und pumpt nicht mehr so gut.  
261 Wenn du das alles nicht hast und dann machst du gleich noch nen Hochleistungssport, der gar  
262 nicht so viel Kraftanstrengung drin hat dann geht das sehr wahrscheinlich schon, aber frag mal  
263 n andern Arzt und der sagt dann ja klar darfst du das das halt diese Verantwortungsübernahme  
264 ist natürlich rein rechtlich und auch für viele die vielleicht auch nicht einsehen, dass sie doch  
265 mehr betroffen sind schon sehr schwierig und dann ist natürlich auch immer die Frage  
266 welcher. Sport also es gibt zum Beispiel so Sportarten, die auf sehr geringem Niveau ahm  
267 angesiedelt sind, wo man dann sagt, Ich weiß nicht dran, Curling und Schach ist auch ein Sport,  
268 ne, also du kannst auch gerne Hochleistungs Schach machen, das wird jetzt nicht n großes  
269 Problem für deine Aorta sein, aber ich denke auch, es gibt auch Sportarten wo es eventuell

270 ginge, die Frage ist nur, wie sieht denn das Training aus und selbst bei Sportarten wo nicht viel  
271 Kraftsport so bei der Sportart selbst mit dabei ist. Wirst du glaube ich in. Den  
272 Trainingseinheiten schon viel Kraftsport finden. Grundsätzlich als Arzt muss ich sagen, Nein,  
273 Hochleistungssport ausüben darf man als Marfan-Patient nicht, aber wie gesagt, Erwachsenen  
274 das zu verbieten geht prinzipiell nicht. Ich kann sowieso nur. Sachen sagen, die nach Leitlinien  
275 besser nicht oder besser doch zu tun sind. Und jeder Mensch muss natürlich damit dann  
276 rausfinden, was er machen möchte und wieviel Risiko er eingeht. Ich würde auch  
277 grundsätzlich keinem raten weiß ich nicht son Hochseilakt da. was die manchmal machen auch  
278 ähm zwischen Hochhäusern lang zu marschieren oder Bungee Jump finde ich auch etwas, dass  
279 ich prinzipiell nicht machen würde ne. Ist aber natürlich, wie willst du das Menschen  
280 verbieten? Es gibt Menschen, die sagen:“ Das ist. Mein Lebensglück da diese Sportart zu  
281 machen.“ Und manche sagen, „ne, natürlich nicht“ Ob Marfan oder nicht es gibt Sportarten die  
282 sehr gefährlich sind. Also man sollte keinen Hochleistungssport ausüben, aber ich denke das ist  
283 eine ganz ganz ganz individuelle Entscheidung, die man selbst anhand seines Risiko Profils von  
284 den Anteilen, die man vom Marfan-Syndrom bisher schon ausgeprägt hat entscheiden muss.  
285 Natürlich mit Rücksprache mit dem Arzt, aber ich glaube nicht, dass es irgendjemanden gibt,  
286 der sagt, „klar, mach doch Hochleistungssport“ Weils halt in unserer Gesellschaft dann auch  
287 wieder so ist, wenn. man was erlaubt ist man auch gleich mitverantwortlich und das wird  
288 glaube ich keiner mehr tun bei Marfan-Patienten.

289 I:

290 Okay. Ahm..

291 Dr. Christiane Pees: Schwierige Frage, aber ja.

292 I: Dankeschön

293 Dr. Christiane Pees: Sportliche Aktivitäten bitte ja immer die Frage, wieviel und welche Art von  
294 Sport.

295 I: Okay also, es kommt auf das Pensum an.

296 Dr. Christiane Pees: Es ist immer eine Frage der Dosis und bei Marfan natürlich niedrigere  
297 Dosis von Sport als bei gesunden Menschen, aber es kommt halt auch auf deine Ausprägung  
298 von deinem Geweben an. Marfan-Patienten haben ja auch oft Probleme mit ähm Gelenken  
299 und dann kannst du noch so gesund am Herzen sein, weil du vielleicht da nicht doll getroffen  
300 bist. Wenn deine Gelenke nicht mitmachen, ist das für sie sportlich auch nicht gut. Also sehr  
301 schwierige Frage.

302 I: Mir ist auch noch eine Frage kurz eingefallen. Ich habe gelesen, dass es sehr schwer ist,  
303 generell Muskulatur aufzubauen. Wissen Sie da was Genaueres dazu?

304 Dr. Christiane Pees: Es ist klar, wir sehen das immer wieder, dass der typische Marfan-Patient,  
305 und das ist halt immer dieses Bild, was man hat, trifft natürlich nicht auf alle Marfan-Patienten  
306 zu. Es gibt Patienten, die total typisch aussehen, die erkennt man mit geschultem Auge schon  
307 auf der Straße und dann gibt es einfach Menschen, die haben das Marfan-Syndrom, sehen  
308 aber überhaupt nicht so aus. Das heißt, ich hab auch Menschen, die es schaffen dick zu werden  
309 im Kindes und Jugendalter und die Amerikaner haben das auch jetzt berichtet, dass ganz viele  
310 Marfan-Kinder in Amerika leider auch schon dick sind. Das ist etwas, das wir vor  
311 Jahren/Jahrzehnten gesagt hätten, nein, Marfan-Patienten sind ganz dünn.  
312 Dieses Ding ist auch schon nicht ganz klar, es gibt viele viele, viele Marfan-Patienten  
313 besonders. Kinder und Jugendliche, die einfach schwer ähm Gewicht und auch Muskelmasse  
314 aufbauen. Und das hat sicherlich grundsätzlich was, wie bei allen Menschen mit Hormonen zu  
315 tun. Also Männer bauen halt Muskeln auf, sobald ihr Testosteron anfängt, ab der Pubertät, das  
316 heißt, ab da kann man erst wirklich diesen richtig, ganz kräftigen, muskulösen Körper  
317 entwickeln. Es gibt sicherlich auch ein Muskelaufbauproblem beim Marfan-Syndrom, das ist  
318 aber soweit ich das verfolgt hab nichts so gut untersucht, als dass man sagt, ja klar, das ist auf  
319 jeden Fall so. Wir sehen es auf jeden Fall bei vielen Marfan-Patienten, dass die einfach nicht  
320 muskulös werden, selbst wenn sie viel Kraftsport machen würden, was wir aber fast bei allen  
321 erstmal unterbinden. Klar, es gibt Jugendliche, die erst diagnostiziert werden, wenn sie  
322 meinetwegen schon 5 Jahre Leistungssport machen, aber auch die sind meistens deutlich  
323 dünner und muskelärmer.  
324 Auch Fett Aufbau, wie gesagt irgendwie schafft man es mit sehr schlechter Ernährung und sehr  
325 viel rumsitzen, sonst würd es jetzt nicht mehr dicke geben. Aber es gibt schon viele mehr  
326 Patienten, die bis ich sag mal, bis zum Einsetzen der Pubertät oder bis zum 20. Lebensjahr, wo  
327 man dann doch mal so ein bisschen Umbau seiner Fett Verteilung hat, wirklich sehr sehr sehr  
328 dünn sind und auch zum Teil sagen „wir essen wirklich ganz viel“. Und wir geben auch  
329 manchmal sogar bei ganz dünnen noch Zusatzernährung. So Hochkalorisches wie  
330 Astronautenshakes oder so mit dazu. Und auch trotzdem. Bauen die nicht sehr gut Fett auf. Da  
331 ist sicherlich was mit dabei, was durch das Fibrin bedingt nicht viel Muskel und Fett Aufbau  
332 macht, ganz genau erforscht welche oder wie das abläuft ist mir nicht bekannt, ich glaube es  
333 ist auch nicht ganz so bekannt, aber das Suchen ganz viele schon lange. Das ist sicher ein  
334 Problem und das versucht man dann auch immer den Jugendlichen zu sagen. „Selbst wenn du  
335 jetzt ganz viel Kraft und was ganz schlecht für deine Aorta wäre, wirst du gar niemals so  
336 aussehen, wie du dir das vorstellst.“ Und es wird natürlich immer schlimmer, wenn sie dann  
337 sagen, es funktioniert nicht und dann anfangen Keratin oder Protein Shakes und so zu nehmen.

338 Das ist für jeden Menschen nicht besonders gut, das macht Muskelaufbau ja, aber es macht  
339 halt auch viele Nebenprodukte und das ist halt Blutdruckanstieg, Nierenprobleme das wieder  
340 Blutdruckanstieg macht. Und das ist besonders bei Marfan-Patienten natürlich was, was  
341 nochmal das ganze Problem verstärkt. Der Blutdruck, da muss man ganz doll drauf aufpassen.  
342 Jetzt denkst du dir:“ Ich hab doch einen niedrigen Blutdruck“ Das haben die meisten Kinder  
343 und Jugendlichen mit Marfan-Syndrom. Das kann dann aber plötzlich sich ändern, in der älter  
344 werden und älter werden heißt dann noch nicht mal irgendwie 60/70, wo viele Leute Blutdruck  
345 bringen, sondern wirklich auch schon 20/30 das plötzlich der Blutdruck ansteigt und das ist  
346 natürlich wieder ne Überlastung dieser Bindegewebsstrukturen im Muskel in der  
347 Haputschlagader in der Wand der Aortenwand und das muss eindeutig verhindert werden.

348 I: Apropos Blutdruck, ich hatte auch noch eine Frage, was sind die Unterschiede zwischen Beta-  
349 Blockern und Losartan, weil das hat ja glaub ich auch was mit Blutdruck zu tun.

350 Dr. Christiane Pees: Genau, also wir benutzen Medikamente, die den Blutdruck senken  
351 können. Das ist sicherlich für Erwachsene, Marfan-Patienten mit erhöhtem Blutdruck eine  
352 sinnvolle und logische Sache, das machen wir aber auch bei Kindern und Jugendlichen mit ganz  
353 niedrigen Blutdrücken, was erstmal ziemlich komisch klingt, wir nutzen aber nicht unbedingt  
354 nur den blutdrucksenkenden Wirkmechanismus dieser beiden Medikamente, sondern auch  
355 deren, jetzt in vielen Studien schon nachgewiesenen Effekt, dass die halt auch wirklich gegen  
356 Kraftanstrengungen auf die Aortenwand reduzieren können, also nicht nur durch  
357 Blutdrucksenken, sondern einfach durch Widerstandsreduktion und weichmachende Effekte.  
358 Das ist ziemlich schwierig zu erklären, weil so ganz sicher sind wir uns noch nicht, wie das  
359 funktioniert, es ist eher gezeigt worden, dass es funktioniert.

360 Es gibt bei den Beta-Blockern eigentlich nicht ganz viele Studien an Menschen, wo man sagt  
361 "Wir haben das jetzt mit ganz vielen Marfan-Patienten geguckt." Beta-Blocker gegen gar nichts  
362 geben und ob das wirklich gute Erfolge hat, das ist eher der Beta-Blocker, weil wir schon viel  
363 länger geben, rein aus der Erfahrung vielen Menschen gegeben, und da wird es einfach  
364 langsamer, wie die Aorta größer wird, also muss es schon eine (Sorgfalt) haben.

365 Das heißt diese Beta-Blocker-Wirkung ist eher noch darauf zurückzuführen, dass wir halt die  
366 Beta-Rezeptoren blockieren, und Beta-Rezeptoren sind die Rezeptoren, wo unser Adrenalin  
367 den ganzen Blutdruck ansteigenden körpereigene Substanzen drangehen, was ja natürlich  
368 sinnvoll ist, wenn so eine Situation kommt, wo man plötzlich seine Leistung steigern muss,  
369 Fluchttiere, das heißt grundsätzlich aus dieser Situation. Da kommt der Tiger und du musst  
370 jetzt schnell los, also brauchst nen schnellen Herzschlag, nen hohen Blutdruck, du musst jetzt

371 alles gut durchblutet, die ganzen Muskeln müssen durchblutet werden, jetzt musst du  
372 sprinten, dafür sind die hauptsächlich gemacht, also diese Adrenalin-Kicks.

373 Ja, das kann man ein bisschen runterblockieren und damit ist natürlich mal so dieser schnelle  
374 Druckanstieg auf die Aorta beziehungsweise die ganzen Sachen bisschen ausgenockt. Aber wie  
375 gesagt, es gibt Hinweise, dass die Beta-Blocker nicht nur das, sondern grundsätzlich auch, ich  
376 sag mal kosmetisch gut für die Wand sind, dass die halt nicht so schnell größer wird. Das ist  
377 nachgewiesen, dass es funktioniert, der genaue Mechanismus ist sicherlich noch nicht  
378 hundertprozentig klar.

379 Es gibt auch gar nicht so viele Studien wie bei Losartan, also bei dem angebotenen Rezeptor-  
380 Blocker im Hinblick auf Marfan und Mäusestudien zum Beispiel. Das Losartan ist Anfang des  
381 Jahrtausends plötzlich relativ hochgeschossen, weil wir gemerkt, also die Studie, die Forscher  
382 gemerkt haben, wenn man das einer Maus gibt, die diese genetische Mutation angezchtet  
383 hat, also auch diese Aortenvergrößerung ausbildet, dass sich das total zurückbildet oder  
384 beziehungsweise es gar nicht entwickelt.

385 Leider sind wir keine Mäuse, wir sind Menschen mit ganz unterschiedlichen genetischen  
386 Veränderungen, die Marfan-Syndrom auslösen können. Es hat nicht so funktioniert, dass man  
387 jemand, ich sag mal, damit heilen kann. Wie bei den Mäusen ganz viele Studien laufen, warum  
388 wir nicht wie Mäuse reagieren. Es ist noch gar nicht ganz klar. Für mich ist eigentlich klar jeder  
389 Marfan-Patient. Hat eine eigene Mutation. Also du bist zu deiner Familie gleich, aber selbst die  
390 nächste Familie nebenan, mit Marfan Syndrom hat meist eine ganz andere Mutation und die  
391 lösen auch so ein bisschen, unterschiedliche Reaktionen aus, wobei selbst die gleiche Mutation  
392 unterschiedliche Reaktionen auslöst. Das sehen wir in Familien, dass nicht jeder gleich  
393 betroffen ist, die gleichen Organe.

394 Das heißt, wir haben eine viel größere Bandbreite, als man das in Studien an Mäusen  
395 nachbauen kann, weil da wird eine Mutation gezüchtet, das heißt, genetisch sind die Mäuse  
396 alle mit der gleichen Mutation, das ist im richtigen Leben nicht so. Losartan, wissen wir, aber  
397 macht nicht nur durch die Hemmung des Angiotensin, Angiotensin ist auch ein ganz starker  
398 Wirkstoff im Körper, der Blutdruck erhöhend ist und aktivierend ist und halt in diesen  
399 Situationen halt das ganze System aufrecht hält, also ein wichtiger Stoff, aber der halt zu viel  
400 immer, wie immer schlecht ist, sondern durch die Hemmung von dem Angiotensin gibt es über  
401 ganz viele Kaskaden nachgewiesen auch Aktivierungen von anderen Substanzen, die  
402 anscheinend besser auch im Körper schutzbewirkend sind und es hemmt auch die (XXX) von  
403 Wachstumshormonen, das, durch diese Veränderung von Fibrillin entsteht. Und dieser  
404 Wachstumshormon macht natürlich auch nicht nur, dass Menschen mit Marfan-Syndrom so



405 groß werden, sondern auch, dass die Aorta länger und größer wird. Und vom  
406 Wirkmechanismus sind wir uns viel sicherer Warum Losartan besser wirken müsste, tuts aber  
407 in Realität gar nicht so viel besser.

408 Es gibt jetzt ganz viele Studien an Kindern an Erwachsenen, gemischte Gruppen, mal mit  
409 mehreren Kliniken, mal in mehreren Ländern, mal auch nur Einzelstudien und im Alltag, muss  
410 man sagen, hat man gelernt, egal was man gibt, Beta oder Losartan, wenn es gut genommen  
411 wird, hilft es eigentlich ganz gut diese Vergrößerung der Aorta zumindest einzubremsen zu  
412 verhindern oder rückgängig zu machen, nicht aber einzubremsen.

413 Und letzten Sommer ist eine gute Metaanalyse gemacht worden, also wo sich dann ganz kluge  
414 Statistiker hinsetzen und das Ganze nochmal durchrechnen an allen bisher gängigen großen  
415 Studien. Das heißt, man nimmt einfach ganz viele Studien zusammen. Und die haben sich  
416 wirklich ziemlich viel Zeit genommen, haben nämlich nicht nur irgendwie Ergebnisse  
417 genommen, sondern die Patientendaten genommen, die nochmal in eine Studiendaten  
418 gepackt und versucht, die wirklich so genau übereinander zu nehmen wie es geht. Also sie  
419 haben überall die gleichen Messmethoden genommen und versucht dann auch diesen  
420 Studiendaten raus zu rechnen, wenn es nicht ging, haben sie die Studien nicht genommen und  
421 da haben sie gezeigt, dass Losartan besser ist als Beta-Blocker und eine Kombination auch  
422 sinnvoll erscheint.

423 Danach leben wir im Moment, also ich Zum Beispiel versuche. Die meisten Kinder und  
424 Jugendlichen, die ich. Betreue auf Losartan einzustellen. Weil ich halt von diesem  
425 Wirkmechanismus überzeugter bin und weil Beta-Blocker auch nicht nur blutdrucksenkend  
426 und Herzfrequenzen regulierend ist, also relativ zum runter senken ist. Und viele meiner  
427 Patienten sind einfach beim Marfan Syndrom schon sehr langsam. Das heißt, da ist manchmal  
428 auch das Limit schon gesetzt, dass man sagt, also dem kann ich gar kein. Beta-Blocker mehr.  
429 Geben grundsätzlich kann man jedes Medikament ganz niedrig dosiert schon mal anfangen  
430 und versuchen, aber diese reduzierende Herzfrequenz, reduzierende Anteil von Beta-Blockern  
431 macht manchmal wirklich einfach. Einen Strich durch die Rechnung.

432 Doppelte Medikamentengabe klingt gut, ist aber manchmal im Alltag auch nicht ganz einfach,  
433 weil du brauchst jemanden, der auch da mitzieht und du bist selbst Jugendliche und du weißt,  
434 Jugendliche haben glaube ich nicht so viel Bock, jeden Tag auch noch mehrere Medikamente  
435 zu nehmen, wenn man früh anfängt, was zu nehmen, dann ist man sicherlich besser  
436 akzeptierend Medikamente zu nehmen, als wenn man es immer Pubertät anfangen müsste  
437 und da muss man wirklich ganz genau gucken, wie viel verträgt diese Person und wie viel  
438 verträgt sie auch in den Alltag zu integrieren, und das ist halt glaub ich etwas was relativ viel

439 unter täglich Brot ist, dass man halt guckt, nicht nur was macht Sinn, sondern was macht  
440 derjenige auch mit und es hilft nichts, wenn man etwas anfängt und sich freut und im Alltag  
441 nimmt die Person das gar nicht.

442 Ich habe jetzt ein bisschen auf Jugendlichen rumgeritten. Das ist viel schlimmer. Beim  
443 Erwachsenen, die sind ja viele weniger einsichtig, und die haben vor allen Dingen keine Eltern.  
444 Mehr die Ihnen. Sagen, du musst das jetzt aber tun. Das heißt Schwierige Situation, aber  
445 grundsätzlich weltweit Beta-Blocker oder Losartan, egal, was hilft, sollte man nehmen und was  
446 vor allem akzeptiert wird vom Patienten ziemlich gleich bleibend, also gleich bedeutende  
447 Wirkung. In sophisticated Studien hat Losartan jetzt einen Hauch besser abgeschnitten. Frag  
448 mich in 5 Jahren noch mal. Da wird wahrscheinlich ne Studie kommen wo dann Beta-Blocker  
449 wieder besser abgeschnitten hat. Es ist auch ganz schwierig zu vergleichen, weil man eigentlich  
450 ja ahm gleiche Dosierungen nehmen müsste und es gibt jetzt nicht gleiche Dosierungen, dass  
451 man bei jedem sagt eine Tablette, sondern. Man muss genauer gucken. Wir haben sicherlich  
452 dadurch, dass wir die Beta-Blocker viel länger schon geben, eine höhere Dosierung akzeptiert  
453 als am Anfang bei Losartan und da wird grad ganz viel auch daran geforscht.

454 Weil du ja auch ganz genau gefragt hast: Was gibt's noch für jüngste Fortschritte in der  
455 Forschung? Wenn es jetzt allgemein um die Medikamente geht, gibt's ganz viel im Moment zur  
456 Kombinationstherapie. Losartan ist nur eins von diesen Medikamenten; wir nennen sie  
457 Sartane. Es steht ja in Losartan schon drin, und da gibt's noch viel mehr Medikamente. Jetzt  
458 noch, die halt entwickelt wurden. Man sagt immer nur Beta-Blocker. Beta-Blocker ist aber auch  
459 nur eine Beschreibung einer Gruppe. Da gibt's auch ganz viele. Auch da ist man sich nicht  
460 sicher, welcher Beta-Blocker, und bei den Sartanen ist man sich noch viel unsicherer. Da hat  
461 jede Klinik so ungefähr gesagt: "Also meins ist besser. Ich nehme lieber (Irbesartan), und die  
462 anderen nehmen Valsartan."

463 Da gibt's ganz viele Studien, welches Sartan oder auch Kombinationen, und wir fordern immer  
464 wieder Dosierungsstudien, weil es halt doch einen Riesenunterschied macht, wie viel Wirkung  
465 man kriegt, mit wie viel Dosierung. Und da sind wir, glaube ich, im Kindesalter noch viel mehr  
466 hinterher, weil das Erwachsenenalter ist dann irgendwann so. Da wird man über einen Kamm  
467 geschert. Als Erwachsener kriegt man halt eine Tablette, und wenn es nicht hilft, zwei  
468 Tabletten. Die Dosierungen sind nämlich fast immer nach Erwachsenen dosiert. Das heißt, die  
469 normale Menge an Medikamenten in einer Tablette ist eindeutig für den Durchschnitts-  
470 Erwachsenen konzipiert. Und wir machen ja ganz viel fürs, vielleicht kannst du dich noch  
471 erinnern, dass wir das immer nach Gewicht dosieren und sagen okay, du kannst noch keine  
472 Tablette nehmen, du bist noch viel zu klein, und lassen die vom Apotheker zermörsern und

473 geben dir davon ein Drittel/Fünftel. Wir gehen da sehr nach Gewicht, was Erwachsene dann  
474 gar nicht mehr tun. Deswegen gibt es ganz viele Studien im Kindesalter, wo man sagt, okay, ich  
475 habe dem Kind ein Milligramm pro Kilogramm Losartan gegeben. Oder 1,4. War früher unser  
476 Limit, jetzt gehen wir schon auf 2 Milligramm. Das ist ganz schwer zu vergleichen, damit  
477 Erwachsene die dann halt immer nur eine bestimmte Dosis kriegen, egal ob der Patient 70 Kilo  
478 wiegt oder 100 oder nur 50. Ja, und das ist natürlich auch wieder was ganz schwierig ist zu  
479 vergleichen, es gibt ganz, ganz viele Forschungen, gerade mit Behandlungen Marfan-Syndrom.  
480 Es ist natürlich auch davon abhängig, wonach du guckst. Das hatten wir ja schon vorher gesagt.  
481 Wir beschäftigen uns hauptsächlich mit dem Herzen, aber es gibt natürlich auch Orthopäden,  
482 die sich mit Marfan-Syndrom beschäftigen und da neue Methoden haben, wie man Skoliose,  
483 Wirbelprobleme auch anders als operativ vielleicht hinkriegt oder auch Fußfehlstellung, und  
484 natürlich forschen auch die Augenärzte. Medikamentös ist natürlich wirklich nur das Herz  
485 wirklich zu behandeln. Da gibt es sonst gar nichts anderes, als es gibt dann auch immer  
486 Menschen, die kommen und auch durch die ganze Werbung dann auch sagen, ja, es hat ja was  
487 mit Bindegewebe, also mit Collagen zu tun. Kollagen ist klar auch im Bindegewebe, aber halt  
488 der Gegenpart zum elastischen Bindegewebe, und diese ganzen Kollagen-Geschichten essen  
489 als Kapseln, das hilft gar nichts, das geht gar nicht. Dahin, wo. Es hin soll. Die Forschungen in  
490 der kardiologischen Marfan-Forschung geht wirklich im Moment. Viel hin über die  
491 Verbesserung der Dosierung der Medikamente, der Kombination und aber auch jetzt ganz viel  
492 auch in Richtung aktivieren der Patienten mehr Sport zu machen. Wir versuchen gerade ne  
493 Studie zu machen mit den Deutschen und Schweizern zusammen, also Hamburg, Zürich, Wien,  
494 dass wir einfach mal erheben wie viel Sport machen unsere Patienten, haben wir die nicht  
495 einfach viel zu sehr eingeschüchtert und die Eltern total eingeschüchtert, dass keiner mehr  
496 irgendwie dem Kind Sport überhaupt erlaubt. Oder haben Sie das gar nicht so richtig  
497 verstanden, was das Problem ist? Und machen die falschen Sportarten? Das scheitert bei uns  
498 gerade noch beim Bezahlen dieser Studie, da suchen wir noch Menschen, die uns ein bisschen  
499 fördern, weil doch das relativ kompliziert hier in unseren Breitengraden ist. Äh, die  
500 Amerikaner, die Franzosen, die sind sogar noch ein bisschen weiter, die haben alle schon  
501 geguckt und gesagt, also, Sport ist wirklich ganz gut und fangen auch schon an für Patienten  
502 genauere Programme aufzustellen, was die an sportlichen Aktivitäten an der Schule machen  
503 können, sollen, dürfen, und da haben die sicherlich Glück, weil halt die Schulsysteme in  
504 Amerika und vor allem in Frankreich viel mehr nach Plan gehen. In welchem Schuljahr machst  
505 du welchen Sport und wie viel? Das heißt, Sie haben viel leichtere Einfluss darauf zu sagen,  
506 okay, wenn du in Studienjahr 5 Rugby hast, dann darfst du da bitte nicht teilnehmen. Das ist

507 bei uns ein bisschen schwieriger, und die sind viel mehr Menschen und viel mehr Ärzte, die  
508 sich mit diesem Thema befassen, und damit ist auch viel, viel, viel mehr Geld in diesen Ländern  
509 für die Forschung vorhanden. Es gibt auch Fortschritte, wenn wir schon Behandlung sind.  
510 Medikamentöse Behandlung ist nur Herauszögern einer gegebenenfalls dann  
511 lebensnotwendigen Operation an der Aorta, und da gibt es auch in den letzten Jahren  
512 eigentlich schöne Fortschritte. Wir haben ja früher nur die Operations-Technik gehabt, wo man  
513 die Hauptschlagader mit Klappe mit gleich ersetzen musste, mechanisch. Dann haben die  
514 Chirurgen das wirklich schön aufgearbeitet und mit tollen Techniken geschafft, dass man die  
515 Aorta ascendens ersetzen. Und aber die eigene Aortenklappe da rein. Positioniert und erhalten  
516 kann. Das ist sehr wichtig, weil keine Klappe funktioniert so. Gut wie die. Eigene, und eine  
517 mechanische Klappe macht auch, dass man dann noch besondere Medikamente nehmen  
518 muss. Blutverdünnend, und das ist auch sehr lebeenseinschränkend, und jetzt gibt es auch seit,  
519 boah, jetzt muss ich nachdenken. 17 Jahren müsste das jetzt sein, eine Technik, wo man die  
520 Aorta mit einem extra nach seinen eigenen Maßen im CT erhobenen, also im  
521 Computertomogramm gemessen Aorten Größe, ummantelt. Das ist die ersten 10 Jahre  
522 eigentlich fast nur in England gemacht worden und wurde auch eigentlich, als eher nicht ganz  
523 erfolgversprechend von allen angesehen. Und nachdem die jetzt nach 10 Jahren wirklich gute  
524 Erfolge mit ihren ersten 30 Patienten haben, wird das jetzt ganz, ganz viel auch weiter in die  
525 Welt gebracht. Das ist die sogenannte Pearce-Operation, wo man halt so eine personifizierte  
526 externe. Verstärkung der Aortenwand muss man schon operativ einbauen, aber man muss  
527 nicht mehr etwas wegschneiden und ersetzen, sondern man kann es ummanteln. Das ist  
528 operations-technisch, bisschen. Weniger für den Patienten eingreifen, weil man nicht an. Die  
529 Herz-Lungen-Maschine muss. Im besten Fall also, es gibt viele neue Sachen, aber was wir nicht  
530 haben bisher, es wird dran gearbeitet, aber eine Therapie, einen sogenannten Gentherapie,  
531 dass man sagt wir finden was diesen Gendefekt im Körper wieder zurücksetzen kann und  
532 ausschalten kann oder verbessern kann. Es gibt Gen-Ansätze bei anderen Erkrankungen. Die  
533 eventuell einfach leichter sind, weil es gibt Erkrankungen. Ich sag dann zum Beispiel zystische  
534 Fibrose, da haben 80% aller Menschen mit zystischer Fibrose, haben eigentlich ein und  
535 dieselbe Mutation an der gleichen Stelle die gleiche Art, das heißt, da kann man so ein Virus  
536 die als Trägersubstanz dahin muss, zu diesem Genpunkt, die kann man besser programmieren  
537 und sagen, da musst du hingehen und das genau musst du raus schneiden. Bei Marfan-  
538 Patienten gibt es so viele unterschiedliche Mutationen, die wir jetzt schon wissen, und das sind  
539 ja nicht mal alle, die es gibt, sondern nur der kleinste Teil, den wir wissen. An jeder Stelle vom  
540 Gen kann irgendwas passieren, da kann was wegfallen, da kann was getauscht sein,

541 dazukommen, dann kann der ganze Genabschnitt weggehen, und das ist so kompliziert, dass  
542 das sicherlich noch sehr, sehr, sehr, sehr lange dauern wird, bis man eine Gentherapie bei  
543 Marfan-Syndrom bekommt. Aber es wird geforscht.

544 I: Okay, danke. Ich werde jetzt mit der nächsten Frage weitermachen. Also, welche Ratschläge  
545 haben Sie für Menschen, die kürzlich mit dem Marfan-Syndrom diagnostiziert worden sind?

546 Dr. Christiane Pees: Das ist sehr natürlich davon abhängig, welche Symptome diese Patienten  
547 haben. Wenn sie kommen und die Aorta ist so der Bystander, das heißt, sie sind diagnostiziert  
548 worden, weil starke Wirbelsäulenprobleme und Augenprobleme da sind, dann muss man  
549 natürlich sagen, du musst dich kontrollieren lassen, du musst dich regelmäßig kontrollieren  
550 lassen. Du musst auf diese sportlichen Einschränkungen oder auch körperlichen  
551 Einschränkungen achten. Das heißt, wir sagen immer, bitte auch im Alltag keine  
552 Kraftsportarten machen. Das heißt, man sollte möglichst nicht über 8 Kilo tragen, was gar nicht  
553 so einfach ist. 8 Kilo hat ein Handgepäckskoffer. Ein Baby im Maxi. Das ist echt nicht leicht. Auf  
554 unter 8 Kilo zu kommen, aber das sind so die Sachen, die man so grundsätzlich gibt. Aber wenn  
555 jemand neu in der Praxis oder Klinik kommt und man konfrontiert ihn damit, du hast eine  
556 prinzipielle lebensbedrohliche Krankheit, die du vererben kannst, die dein Leben sehr stark  
557 einschränkt, muss man wirklich genau gucken. Wie alt ist dieser Patient, wie stark ist er mit  
558 welchem Organ betroffen, und muss auch ganz genau gucken, wie stark emotional jemand  
559 darauf reagiert? Von den Ratschlägen ist das sicherlich egal. In welchem Alter?

560 Guckt, dass ihr das in den Alltag so integriert, dass man nicht ruckartige, starke Bewegungen  
561 macht, wo man viel plötzlich hochhebt oder stemmt oder drückt oder so. Aber das ist  
562 natürlich, das kann. Man einem Vierjährigen. Ist das was ganz anderes, wenn du das einem  
563 Vierzigjährigen erklären musst, man kann. Auch bei Jüngeren. Auch eher mal mit den Eltern  
564 dann. So ein bisschen. Tunneln und sagen, er soll nicht dies und jenen Sport machen, als wenn  
565 jemand kommt, der Jugendliche ist und schon seit 14 Jahren irgendwie oder seit 10 Jahren.  
566 Oder 4 Jahren. Leistungssport in der Sportart macht, die man ihm verbieten muss, ist das was  
567 ganz anderes, als wenn man jemand jung kennenlernt, den man dann halt schon in Phasen, wo  
568 er sich vielleicht noch gar nicht für den Sport interessiert sagt, also interessiere dich lieber für  
569 andere Sportarten. Sehr schwieriges Thema und eine Frage sehr abhängig davon, wie stark  
570 betroffen und wie alt. Oder auch sehr stark betroffen ist es eine Frau oder ein Mann, weil  
571 Schwangerschaften sind auch sehr stark anstrengend für. Für die Person, also für die Mutter,  
572 und auch Medikamente, die wir geben, sind nicht immer in der Schwangerschaft möglich zu  
573 nehmen. Also da sind nochmal ganz andere Ratschläge notwendig.

574 I: Dann komme ich auch noch kurz zu meiner letzten Frage. Also. Welche Auswirkungen gibt es  
575 jetzt grundsätzlich auf den Alltag?

576 Dr. Christiane Pees: Ich glaube schon, dass wir das meiste gesagt haben, also im Alltag ist  
577 natürlich viel Bewegung tragen, heben, körperliche Aktivitäten, das heißt, je jünger wir die  
578 Patienten kennen, desto eher kann man mit denen beraten, wie viel solltest du in deiner  
579 Berufswahl, in deiner Wahl einer Sportart beachten und. je früher man irgendwie sagen kann,  
580 pass auf, also du bist keine Person, die im Straßenbau tätig sein sollte, also bitte geh zur  
581 Schule, lerne, eröffne dir die Möglichkeiten, andere Berufsperspektiven zu haben, umso  
582 einfacher, ja gut, einfach ist nichts, aber umso besser kann man beraten, wenn jemand schon  
583 kommt mit dieser Erkrankung und arbeitet im Straßenbau oder in irgendeiner anderen sehr  
584 körperlich ähm stark körperlich belastenden Arbeit. Umso schwieriger wird, dass da wirklich  
585 die Einschränkungen auch durchzuziehen, weil, na klar kann man den Beruf wechseln, aber so  
586 einfach ist es nicht, also es gibt schon viele Einschränkungen und je früher man irgendwie  
587 versucht denen zu entgehen, weil man sich einfach für andere Sachen interessiert, weil man  
588 einen anderen beruflichen Laufbahn einschlägt, umso weniger wird einem das vielleicht  
589 wirklich als einschränkend. Bemerkbar sein, also, das denke ich, noch größere Problem, wenn  
590 man Erwachsene betreut, die auch dann erst diagnostiziert werden. Ich hoffe immer, dass  
591 wenn wir früh genug anfangen, einfach schon so viel Wissen vermitteln können und so viele  
592 Möglichkeiten, wie man das verhindert, dass man halt einfach auch jemanden wenig  
593 einschränken muss, weil er sich einfach anders schon orientiert, aber ja, wir schränken sehr  
594 viel ein in sportlicher Hinsicht und damit natürlich in Hobby und Freizeitaktivitäten. Genauso  
595 wie ähm in beruflicher Hinsicht ja.

596 I: Okay.

597 Dr. Christiane Pees: Also such dir etwas aus, wo du nicht so viel heben musst, weil das. wird  
598 nicht lange gut gehen, ne.

599 I: Ah, gut, dann möchte ich mich nochmal bedanken für das Beantworten von meinen ganzen  
600 Fragen ahm das hat mir wirklich sehr viel weitergeholfen.

601 Dr. Christiane Pees: Ich hoffe doch, und melde dich einfach, wenn du noch Fragen hast.

602 I: Ja, danke schön. Wiedersehen!

603 Dr. Christiane Pees: Tschüss.

# Selbstständigkeitserklärung

Ich erkläre hiermit, dass ich die vorliegende Arbeit selbstständig und ohne Benutzung anderer als der angeführten Behelfe verfasst habe. Alle aus fremden Quellen direkt oder indirekt übernommenen Gedanken sind als solche kenntlich gemacht. Die Arbeit wurde bisher keiner anderen Prüfungskommission vorgelegt.

Ich bin mir bewusst, dass eine falsche Erklärung rechtliche Folgen haben wird.

---

Ort, Datum

---

Unterschrift