Was kann jeder für sich selbst tun?

- Lassen Sie sich regelmäßig von Marfan Fachärzten betreuen und halten Sie Ihre Termine für die Kontroll-untersuchungen ein.
- Vermeiden Sie bestimmte körperliche Belastungen (schweres Heben, Kraftsport, Wettkampf- oder Kontaktsport o. Ä.).
- Informieren Sie sich über Unterstützungsangebote, die Ihnen aufgrund des Marfan-Syndroms zur Verfügung stehen, z. B. mögliche Langzeitverordnungen für Krankengymnastik aufgrund des ICD-Codes Q87.4, Kontakt zu anderen Betroffenen oder persönlicher Erfahrungsaustausch.
- Stimmen Sie Ihre Hobbys auf die Krankheit ab (Vermeiden von Fallschirmspringen, Bungeejumping, Bergsteigen, Klettern, Achterbahnfahren o. Ä.).
- Überlegen Sie schon bei der Berufswahl und vermeiden Sie wenn möglich Berufe mit Risiko.
- Genießen Sie das Leben, es gibt viele Möglichkeiten auch mit Marfan-Syndrom glücklich zu sein.
- Das Allerwichtigste: Passen Sie auf sich auf und hören Sie auf Ihren Körper und den Rat Ihrer Ärzte!

Wir sind die Marfan Selbsthilfegruppe Südbayern und sind für Betroffene und Angehörige da. Wir freuen uns über Ihren Kontakt.

MAR SÜDBAYERN FAN

Marfan Selbsthilfegruppe Südbayern

Den meisten Menschen ist es möglich, sich Informationen im Internet und in sozialen Netzwerken zu beschaffen. Jedoch sind diese Infos in Bezug auf das Marfan-Syndrom sehr vielfältig, erschreckend und oft fühlt man sich mit der Krankheit allein gelassen.

Die Marfan Selbsthilfegruppe Südbayern wurde 2019 gegründet, um vom Marfan-Syndrom betroffenen Patienten und deren Angehörigen eine Anlaufstelle zu bieten und füreinander da zu sein. Bei uns erhalten Sie Informationen zur Erkrankung und erleben Halt unter Betroffenen. Ebenso werden wir Ärzte bzw. gemeinsam mit Ärzten über die Erkrankung informieren und das Marfan-Syndrom in der Öffentlichkeit bekannter machen. Bei unseren Treffen in und um München können Kontakte geknüpft und Informationen und Erfahrungen ausgetauscht werden.

Das Mitmachen bei der Marfan Selbsthilfegruppe Südbayern ist kostenlos, und wir freuen uns, wenn Sie mit uns Kontakt aufnehmen.

Jeder ist bei uns herzlich willkommen!

Marfan Selbsthilfegruppe Südbayern

Website: www.marfan-suedbayern.de
E-Mail: info@marfan-suedbayern.de

Die Marfan Selbsthilfegruppe Südbayern wird gefördert durch die gesetzlichen Krankenkassen und deren Verbände in Bayern.

Marfan Selbsthilfegruppe Südbayern 2026

MAR SÜDBAYERN FAN

MARFAN-SYNDROM

Überblick

Das Marfan-Syndrom ist eine genetische Veränderung des FBN1-Gens. Es betrifft das Bindegewebe und somit den ganzen Körper. 1 bis 2 von 10.000 Menschen sind vom Marfan-Syndrom betroffen.

Positives Handgelenkszeichen –
wenn sich die Finger stark überlappen

Geschichte

Im Jahr 1896 wurden von Dr. Antoine Bernard-Jean Marfan (Dozent für Kinderheilkunde der medizinischen Fakultät der Universität von Paris) am Fall eines fünfjährigen Mädchens zum ersten Mal diverse spezifische Merkmale beschrieben. Die nach ihm benannte Krankheit Marfan-Syndrom wurde im Jahr 1931 zum ersten Mal erwähnt.

1955 verfasste Professor Dr. Victor McKusick (Gründer des ersten medizinischen Genetikprogramms am Johns Hopkins Hospital in Baltimore) eine detailliertere Beschreibung des Marfan-Syndroms im sog. McKusick Katalog. Dieser wird seit 1966 laufend von Forschern und Medizinern überarbeitet und erweitert, um die neuesten Erkenntnisse über die Krankheit festzuhalten. 1990 gelang die Entdeckung von Fibrillin und dem defekten Gen auf dem Chromosom 15, die Mutation des FBN1-Gens.

Seit 2010 wird die Diagnose Marfan-Syndrom mithilfe der diagnostischen Kriterien der Gent-Nosologie und der DNA-Analyse erleichtert.

Das Marfan-Syndrom – was ist das eigentlich?

Das Marfan-Syndrom ist ein Gendefekt auf Chromosom 15, der das Bindegewebe betrifft. Die Erkrankung und ihre Symptome können individuell unterschiedlich stark ausgeprägt sein. Folgende Symptome KÖNNEN auftreten:

KNOCHEN & GELENKE

- lange, schlanke Finger (Arachnodaktylie)
- überstreckbare Gelenke
- Kiel- oder Trichterbrust
- Fußfehlstellungen (Knickfuß, Plattfuß)
- Wirbelsäulenveränderungen (Skoliose, Kyphose)
- Kieferveränderungen, z. B. gotischer Gaumen, Zahnfehlstellungen
- Dehnungsstreifen der Haut, sogenannte Schwangerschaftsstreifen

AUGEN

- Fehlsichtigkeit, insbesondere Kurzsichtigkeit (Myopie)
- Linsenverlagerung oder Linseninstabilität
- Netzhautablösung
- Grüner Star (Glaukom), Grauer Star (Katarakt)

HERZ & GEFÄSSE

- lebensbedrohliche Veränderungen der Aorta durch Aussackungen (Aneurysmen) oder Einrisse der Gefäßwand (Dissektionen)
- Herzklappenfehler (Aortenklappe, Mitralklappe)
- Herzschwäche

Eine sichere Diagnosestellung muss auf jeden Fall interdisziplinär oder von einem auf das Marfan-Syndrom spezialisierten Facharzt erfolgen!

Diagnostik

Ursache für das Marfan-Syndrom sind Mutationen im FBN1-Gen (im Fibrillin), das ein wichtiger Faktor für die elastischen Fasern im menschlichen Körper ist.

- Es sind über 2.000 verschiedene Mutationen bekannt, daher ist die Diagnosestellung oftmals zeitaufwendig.
- 1 bis 2 von 10.000 Menschen sind vom Marfan-Syndrom betroffen.
- Es kann von einem betroffenen Elternteil mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 % vererbt werden.
- Bei etwa 25 % der Betroffenen handelt es sich um Neumutationen.

Eine Diagnose ist auch mithilfe der Gent-Nosologie möglich, einem Punktesystem, das sich an den Symptomen orientiert. Anhand dieser Punkte kann eine Differenzialdiagnose zu anderen Erkrankungen durchgeführt werden. In jedem Fall sollte die Diagnose von einem Facharzt gestellt werden.

Für Diagnose und Behandlung gibt es sogenannte Marfan Sprechstunden, die nach der „Ambulanten Spezialfachärztlichen Versorgung“ (ASV) §116 SGB V in vielen Städten für Patienten zur Verfügung stehen.