

Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. ■ (Hrsg.)

---

## **Marfan-Syndrom**

Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. (Hrsg.)

# Marfan-Syndrom

Ein Ratgeber für Patienten,  
Angehörige und Betreuende

Mit 32 Abbildungen und 4 Tabellen

STEINKOPFF  
DARMSTADT

Marfan Hilfe (Deutschland) e.V.

Postfach 0145

23691 Eutin

Vereinsregister Stuttgart VR 5059

ISBN-10 3-7985-1565-4 Steinkopff Verlag, Darmstadt

ISBN-13 978-3-7985-1565-9 Steinkopff Verlag, Darmstadt

Bibliografische Information der Deutschen Nationalbibliothek  
Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der  
Deutschen Nationalbibliografie; detaillierte bibliografische Daten sind im Internet  
über <http://dnb.d-nb.de> abrufbar.

Dieses Werk ist urheberrechtlich geschützt. Die dadurch begründeten Rechte, insbesondere die der Übersetzung, des Nachdrucks, des Vortrags, der Entnahme von Abbildungen und Tabellen, der Funksendung, der Mikroverfilmung oder der Vervielfältigung auf anderen Wegen und der Speicherung in Datenverarbeitungsanlagen, bleiben, auch bei nur auszugsweiser Verwertung, vorbehalten. Eine Vervielfältigung dieses Werkes oder von Teilen dieses Werkes ist auch im Einzelfall nur in den Grenzen der gesetzlichen Bestimmungen des Urheberrechtsgesetzes der Bundesrepublik Deutschland vom 9. September 1965 in der jeweils geltenden Fassung zulässig. Sie ist grundsätzlich vergütungspflichtig. Zuwiderhandlungen unterliegen den Strafbestimmungen des Urheberrechtsgesetzes.

Steinkopff Verlag Darmstadt  
ein Unternehmen von Springer Science+Business Media

[www.steinkopff.springer.de](http://www.steinkopff.springer.de)

© Steinkopff Verlag Darmstadt 2007

Printed in Germany

Die Wiedergabe von Gebrauchsnamen, Handelsnamen, Warenbezeichnungen usw. in diesem Werk berechtigt auch ohne besondere Kennzeichnung nicht zu der Annahme, dass solche Namen im Sinne der Warenzeichen- und Markenschutz-Gesetzgebung als frei zu betrachten wären und daher von jedermann benutzt werden dürften.

Produkthaftung: Für Angaben über Dosierungsanweisungen und Applikationsformen kann vom Verlag keine Gewähr übernommen werden. Derartige Angaben müssen vom jeweiligen Anwender im Einzelfall anhand anderer Literaturstellen auf ihre Richtigkeit überprüft werden.

Redaktion: Dr. Annette Gasser Herstellung: Klemens Schwind

Umschlaggestaltung: Erich Kirchner, Heidelberg

Satz: K + V Fotosatz GmbH, Beerfelden

SPIN 11557029

85/7231-5 4 3 2 1 0 – Gedruckt auf säurefreiem Papier

Wir widmen diesen Ratgeber unserem  
Ehrenmitglied WOLFGANG P. CRUMMENAUER,  
der kurz vor der Vollendung dieses Buches  
verstorben ist.



## Geleitwort

Als einer der deutschen „Väter“ des chirurgischen Eingreifens bei den so gefürchteten aortalen Komplikationen der Marfan-Erkrankung möchte ich den Leser zu einer ebenso informativen wie spannenden Reise durch die Welt dieses Syndroms einladen. Erkennung und Akutbehandlung der so vielgestaltigen Erkrankung sind hierzulande nur verzögert in Gang gekommen. Auch hat es lange an einer durchgehenden Betreuung der Betroffenen gefehlt. Umso mehr ist zu begrüßen, dass heute Diagnostik und Therapie des Syndroms auch bei uns internationales Niveau erreicht haben und dass zudem mit der Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. eine verlässliche Anlaufstelle für auf Behandlung Harrende wie für bereits Behandelte besteht. Deren aufklärende Tätigkeit verhilft zu besserem Verständnis der Erkrankung und zur Verhütung irreversibler Komplikationen. Sie fördert damit eine angemessene Lebensführung der Betroffenen und somit Sicherheit im und Freude am täglichen Dasein.

Trotz der geschilderten Fortschritte gibt es noch viel zu tun, denn noch immer treten unerwartete Todesfälle oder lebensbedrohliche Komplikationen mit unvermeidbar hohem Operationsrisiko auf, weil die Therapie nicht rechtzeitig einsetzen konnte. Was erforderlich wäre, ist die flächendeckende Aufklärung aller Betroffenen. Indem ich der Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. zu ihrer bisherigen Leistung aufrichtig gratuliere, wünsche ich ihr, dass sie ihre hoch gesteckten Ziele in naher Zukunft erreichen möge. Zweifellos wird dieser, von ausgewiesenen Experten bestrittene, umfangreiche Ratgeber hierzu maßgeblich beitragen.

HANS G. BORST

Bis 1996 Direktor der Klinik  
für Thorax-, Herz- und Gefäßchirurgie  
der Medizinischen Hochschule Hannover



## Vorwort

Die Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. wurde im Jahr 1991 als Selbsthilfverein gegründet. Die Initiative dazu wurde von betroffenen Menschen und Familienangehörigen aufgebracht. Aus eigenem Antrieb, mit Unternehmensgeist und Entschlusskraft wurde das Ziel verfolgt, die Situation der Marfan-Betroffenen zu verbessern. Der Schwerpunkt lag und liegt auf der Zusammenarbeit zwischen Medizinern, Wissenschaftlern und den Mitgliedern der Selbsthilfe. Ganz besonders ist der gegenseitige Nutzen hervorzuheben, der heute diese Zusammenarbeit prägt.

Zum Zeitpunkt der Gründung der Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. gab es in Deutschland kein patientengerechtes Informationsmaterial und keine allgemein bekannte Anlaufstelle für Betroffene. Wie schwer die gesetzten Ziele der Selbsthilfegemeinschaft in den ersten Jahren zu erreichen waren, ist angesichts der Entwicklung in den vergangenen 5 Jahren nur noch Wenigen im Bewusstsein. Aus der Notwendigkeit heraus, daß sich Patienten organisieren, ist im Laufe der Zeit eine Kraft geworden, deren Leistung von allen Beteiligten sehr geschätzt wird.

Bei der Information, Beratung und Betreuung sowie im direkten Kontakt mit den professionellen Kräften hat sich die Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. eine große Kompetenz erarbeitet. Dies spiegelt unter anderem die Besetzung unseres medizinisch-wissenschaftlichen Beirats, aber auch die Teilnahme an Kongressen, dem Deutschen Marfantag oder die Herausgabe gemeinsamer Publikationen wider. Bei den Firmen *St. Jude Medical GmbH* und *Human Optics Deutschland GmbH & Co. KG* bedanken wir uns für die freundliche Unterstützung zur Realisierung dieses Buches.

An dieser Stelle möchte ich mit großer Hochachtung auf die Leistungen unseres Ehrenvorsitzenden Herrn Prof. Dr. Dr. med. Wolfgang Steinhilber eingehen. Mit großem Engagement und unermüdlichem Einsatz hat er die Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. viele Jahre als Vorsitzender geführt und sie, gemeinsam mit vielen anderen Aktiven, zu einer hoch angesehenen Selbsthilfeorganisation geformt. Sein starker Charakter, seine Ideen und Visionen, aber auch seine fachliche Kompetenz und seine vielfältigen Kontakte in Politik und Medizin haben die Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. zu einer sehr starken, aktiven Selbsthilfeorganisation werden lassen.

Das Marfan-Syndrom zählt zu den seltenen Erkrankungen. Gerade deshalb war die Entscheidung zur Gründung einer Selbsthilfeorganisation besonders wichtig und notwendig, da den Marfan-Betroffenen im Gesundheitswesen nicht immer die erforderliche Aufmerksamkeit zuteil wird. Zum einen sind es die Besonderheiten, die vielfältigen, differenzierten Ausprägungen der einzelnen Symptome, zum anderen aber auch die Besonderheiten im Erscheinungsbild der Betroffenen, die zum Kontakt mit der Marfan Hilfe (Deutschland) e.V. führen.

Für Menschen mit Marfan-Syndrom ist es wichtig, die Krankheit zu akzeptieren, sich den Beeinträchtigungen, die sie mit sich bringt, aber auch den damit verbundenen Herausforderungen zu stellen. Daraus erwächst ein gestärktes Selbstbewusstsein. Nicht die Einschätzung „ich könnte, aber ich darf nicht“ sollte den Lebensweg prägen, sondern das Bewusstsein, daß Besonderheit und Ausnahme durchaus attraktive, interessante und erfolgreiche Persönlichkeitsentwicklungen begünstigen. Das Marfan-Syndrom schließt Lebensqualität nicht grundsätzlich aus. Hier ist die Kreativität jedes einzelnen Marfan-Betroffenen gefordert, seine individuellen Möglichkeiten zu suchen, aber auch zu nutzen. Haben Sie den Mut und tun Sie den ersten Schritt. Rat und Hilfe bei der Bewältigung der vielfältigen Probleme im Umgang mit dem Marfan-Syndrom sind die Fundamente, die Ihnen durch dieses Buch vermittelt werden sollen.

WOLFGANG P. CRUMMENAUER (†)

Ehrenmitglied der Marfan Hilfe (Deutschland) e.V.

# Inhaltsverzeichnis

<b>1</b>	<b>Marfan-Syndrom: gestern – heute – morgen</b> . . . . .	1
	M. VOGLER	
<b>2</b>	<b>Vererbung</b> . . . . .	5
	L. NEUMANN, P.N. ROBINSON	
<b>3</b>	<b>Diagnosekriterien</b> . . . . .	9
	P.N. ROBINSON	
<b>4</b>	<b>Genetische Tests</b> . . . . .	15
	P.N. ROBINSON	
<b>5</b>	<b>Differenzialdiagnosen</b> . . . . .	19
	P.N. ROBINSON	
<b>6</b>	<b>Bindegewebe</b> . . . . .	26
	D.P. REINHARDT	
<b>7</b>	<b>Herz und Aorta</b> . . . . .	34
	<b>Kardiologie</b> . . . . .	34
	Y. VON KODOLITSCH, M. RYBCZYNSKI	
	<b>Kardiochirurgie</b> . . . . .	43
	K. KALLENBACH, M. KARCK	
<b>8</b>	<b>Augen</b> . . . . .	57
	<b>Veränderungen im vorderen Augenabschnitt</b> . . . . .	57
	H.-R. KOCH, S.C. KULUS	
	<b>Veränderungen im hinteren Augenabschnitt</b> . . . . .	77
	B. KIRCHHOF	



<b>9</b>	<b>Skelett</b> .....	85
	<b>Diagnose und Therapie</b> .....	85
	D. MAIER-LENZ, P. KREUZ, L. SCHWERING	
	<b>Hüfte: protrusio acetabuli</b> .....	96
	P. RIEGER, F. KNÖFLER	
<b>10</b>	<b>Kieferorthopädie</b> .....	101
	W. STEINHILBER	
<b>11</b>	<b>Duraektasie</b> .....	107
	H. PRÜSS	
<b>12</b>	<b>Pneumothorax</b> .....	112
	Y. VON KODOLITSCH, M. RYBCZYNSKI	
<b>13</b>	<b>Leistenhernie</b> .....	115
	V. SCHUMPELICK, R. SCHWAB	
<b>14</b>	<b>Schwangerschaft</b> .....	119
	Y. VON KODOLITSCH, M. RYBCZYNSKI	
<b>15</b>	<b>Krankheitsmanagement</b> .....	122
	M. VOGLER	
<b>16</b>	<b>Fragen aus dem Alltag</b> .....	128
	M. VOGLER	
<b>17</b>	<b>Sport und Fitness</b> .....	134
	Y. VON KODOLITSCH, M. RYBCZYNSKI	
<b>18</b>	<b>Selbsthilfevereinigung Marfan Hilfe (Deutschland) e.V.</b> .....	138
	M. VOGLER	
<b>19</b>	<b>Forschungsausblick</b> .....	142
	P. N. ROBINSON, D. P. REINHARDT	
	<b>Glossar</b> .....	148



# Autorenverzeichnis

Dr. med. KLAUS KALLENBACH  
Medizinische Hochschule Hannover  
Thorax-, Herz- u. Gefäßchirurgie  
Carl-Neuberg-Str. 1  
30625 Hannover

Prof. Dr. med. MATTHIAS KARCK  
Medizinische Hochschule Hannover  
Thorax-, Herz- u. Gefäßchirurgie  
Carl-Neuberg-Str. 1  
30625 Hannover

Prof. Dr. med. BERND KIRCHHOF  
Abteilung für Netzhaut-  
und Glaskörperchirurgie  
Zentrum für Augenheilkunde  
Joseph-Stelzmann-Straße 9  
50931 Köln

Dr. med. FRIEDRICH KNÖFLER  
Klinikum Uckermark GmbH  
Orthopädie  
Auguststraße 23  
16303 Schwedt/Oder

Prof. Dr. med. HANS-REINHARD KOCH  
Hochkreuz-Augenklinik  
Godesberger Allee 90  
53175 Bonn

PD Dr. med. YSKERT VON KODOLITSCH  
Universitäres Herzzentrum gGmbH  
(UHZ)  
Klinik und Poliklinik für Kardiologie/  
Angiologie  
Medizinische Klinik III  
Martinistraße 52  
20246 Hamburg

Dr. med. PETER KREUZ  
Department Orthopädie  
und Traumatologie  
Universitätsklinikum Freiburg  
Hugstetter Straße 55  
79106 Freiburg

Dr. med. SVEN CHRISTIAN KULUS  
Hochkreuz-Augenklinik  
Godesberger Allee 90  
53175 Bonn

DIRK MAIER-LENZ  
Department Orthopädie  
und Traumatologie  
Universitätsklinikum Freiburg  
Hugstetter Straße 55  
79106 Freiburg

Dr. med. LUITGARD NEUMANN  
Institut für Humangenetik  
Universitätsklinikum Charité  
Humboldt-Universität zu Berlin  
Augustenburger Platz 1  
13353 Berlin

Dr. med. HARALD PRÜSS  
Charité – Universitätsmedizin Berlin  
Experimentelle Neurologie  
und Klinik und Poliklinik  
für Neurologie  
Schumannstr. 20/21  
10117 Berlin

Prof. Dr. rer. nat. DIETER P. REINHARDT  
Faculty of Medicine, Department  
of Anatomy and Cell Biology  
and Faculty of Dentistry  
McGill University  
3640 University Street, Room 1/14  
Montreal, Quebec H3A 2B2  
Canada

Dr. med. PETER RIEGER  
Klinikum Uckermark GmbH  
Orthopädie  
Auguststraße 23  
16303 Schwedt/Oder

Dr. med. PETER N. ROBINSON  
Institut für Medizinische Genetik  
Universitätsklinikum Charité  
Humboldt-Universität  
Augustenburger Platz 1  
13353 Berlin

Dr. med. MEIKE RYBCYNSKI  
Universitäres Herzzentrum gGmbH  
(UHZ)  
Klinik und Poliklinik für Kardiologie/  
Angiologie  
Medizinische Klinik III  
Martinistraße 52  
20246 Hamburg

Prof. Dr. med. Dr. h.c.  
VOLKER SCHUMPELICK  
Direktor der Chirurgischen Klinik  
und Poliklinik  
Universitätsklinikum der RWTH Aachen  
Pauwelsstraße 30  
52074 Aachen

Dr. med. ROBERT SCHWAB  
Bundeswehrzentral Krankenhaus Koblenz  
Abteilung für Allgemein-, Viszeral-  
und Thoraxchirurgie  
Rübenacher Str. 170  
56072 Koblenz

Dr. med. LUDWIG SCHWERING  
Department Orthopädie  
und Traumatologie  
Universitätsklinikum Freiburg  
Hugstetter Straße 55  
79106 Freiburg

Prof. Dr. Dr. med.  
WOLFGANG STEINHILBER  
Marfan Hilfe (Deutschland) e.V.  
Postfach 0145  
23691 Eutin

MARINA VOGLER  
Marfan Hilfe (Deutschland) e.V.  
Postfach 0145  
23691 Eutin

Dank gilt den ehrenamtlich tätigen Mitarbeitern der Marfan Hilfe (Deutschland) e.V.:  
Christiane Ulbrich und Achim Urban für Kritik, Fotografie und viele gute Ideen, Ulri-  
ke und Rainer Süß für Korrekturlesen und insbesondere für das Zusammenstellen des  
Glossars sowie Timo Vogler für sprachliche Gestaltung.

**1**

# Marfan-Syndrom: gestern – heute – morgen

M. VOGLER

Das Marfan-Syndrom ist eine von mehr als 7000 bisher entdeckten seltenen, genetisch bedingten Krankheiten. Als selten betrachtet man in Europa solche Krankheiten, die mit einer Häufigkeit von höchstens 1:2000 auftreten. Beim Marfan-Syndrom vermutet man eine Häufigkeit von mindestens 1:10000. In Deutschland leben mehr als 8000 betroffene Menschen, in der Schweiz sind es ca. 750 und in Österreich ca. 800 Betroffene. Wenn man der Statistik folgt, wäre weltweit mit einer Anzahl von über 600000 Marfan-Betroffenen zu rechnen.

Die Seltenheit der Erkrankung mag der Grund sein, warum sich ihre Erforschung über einen so langen Zeitraum hingezogen hat. Am 28. Februar 1896 beschrieb der französische Kinderarzt Professor A. Marfan anlässlich eines Vortrags in Paris die skelettalen Besonderheiten der fünfeinhalbjährigen Gabrielle. Es gilt als die Erstbeschreibung des Marfan-Syndroms und gab damit der Krankheit ihren Namen, obwohl es in der medizinischen Literatur auch schon frühere Hinweise auf das Marfan-Syndrom gibt.

Im Laufe der Jahre wurden zusätzlich die Symptome an den Augen (1914), die dominante Vererblichkeit (1931) und schließlich die lebensgefährdenden Veränderungen des Herz- und Gefäßsystems (1943) beschrieben. Eine grundlegende Beschreibung des Marfan-Syndroms verfasste Professor Victor A. McKusick 1956 in seinem Werk „Heritable Disorders of Connective Tissue“ (Erbliche Erkrankungen des Bindegewebes). Verändertes Bindegewebe, welches fast überall im Körper vorkommen kann, ist eine Erklärung für viele Symptome des Marfan-Syndroms. Hier wurde schon früh die Ursache der Krankheit vermutet.

Einen Durchbruch in den therapeutischen Möglichkeiten bedeutete die Idee eines sog. „composite graft“ durch Professor Hugh

Bentall (1968): Eine künstliche Herzklappe wurde mit einer Gefäßprothese verbunden und implantiert. Dieses Verfahren entwickelte sich zur Standardmethode bei entsprechenden Herzoperationen, was zur Folge hatte, dass diese bei Patienten mit Marfan-Syndrom seit dem Ende der 70er Jahre viel erfolgreicher verliefen als zuvor. Zusätzlich verbesserten sich die Möglichkeiten der Diagnostik durch die Einführung von Ultraschalluntersuchungen an Herz und Gefäßen.

Die Lebenserwartung eines Menschen mit Marfan-Syndrom steigerte sich laut Studien zwischen 1972 und 1995 um 25%. Zum Teil ist diese positive Entwicklung auf die verbesserten therapeutischen Möglichkeiten zurückzuführen; allerdings wird die Statistik auch durch die häufigere Identifizierung von leichter betroffenen Patienten beeinflusst, die in der ersten Studie 1972 keine Berücksichtigung finden konnten.

Eine neue Ära in der Erforschung des Marfan-Syndroms begann Ende der 80er Jahre, als das Protein Fibrillin als *der* Bestandteil des Bindegewebes erkannt wurde, der auslösend für die Symptome des Marfan-Syndroms ist. Wenig später wurde das entsprechende Gen gefunden, und man versucht seitdem einen Zusammenhang zwischen den vielfältigen individuellen Mutationen innerhalb dieses sehr großen Gens und den Symptomen des Marfan-Syndroms herzustellen.

Die Ausprägungen der Erkrankung sind vielfältig und manchmal auch innerhalb einer Familie sehr individuell. Wenn wir vom Marfan-Syndrom sprechen, dann ist das kein einheitliches Erscheinungsbild einer Krankheit, sondern bedeutet eine große Bandbreite an unterschiedlich starken Symptomen und individuellen Ausprägungen bei jedem Betroffenen. Neben den klassischen Formen des Marfan-Syndroms, die schon bei einer Blickdiagnose verdächtig erscheinen, gibt es extreme Formen wie z. B. das sog. „neonatale (das Neugeborene betreffende) Marfan-Syndrom“, aber auch sehr milde Formen. Bei Letzteren muss das gesamte Repertoire der klinischen Diagnostik genutzt werden, um eine Gefährdung der Person feststellen oder im günstigsten Fall ausschließen zu können. In einer sehr unbefriedigenden Situation leben diejenigen, für die es keine definitive Diagnose gibt und bei denen sich lediglich der Verdacht auf Marfan-Syndrom jahrelang durch die Arztbriefe zieht. Hier sind die Ärzte der Spezialambulanzen gefragt, um Abhilfe zu schaffen.



**Abb. 1.** Steinberg-Zeichen: Der in die Handfläche gelegte Daumen ist so lang, dass das letzte Daumenglied vollständig aus der Faust herausragt

Ein Hilfsmittel bei der Diagnostik des Marfan-Syndroms bildeten die auf skelettale Besonderheiten begründeten Zeichen von Steinberg 1966 (Abb. 1) und Walker/Murdoch 1972 (Abbildung auf dem Buchdeckel). Eine systematische Erfassung der Diagnosekriterien erfolgte durch die Berlin-Nosologie 1986, die 1996 durch die Gent-Nosologie abgelöst wurde.

Die Versorgung der Marfan-Patienten in Deutschland und der Schweiz verbesserte sich Ende der 90er Jahre entscheidend, als sich das Konzept der interdisziplinären Betreuung der Betroffenen durchsetzte. Damit verbunden waren für die Patienten zwar oftmals weite Wege zu den Spezialambulanzen, andererseits entfiel für viele die aufreibende Odyssee durch die Arztpraxen. Die Zusammenarbeit über medizinische Fachrichtungen hinaus erleichterte die Diagnostik und verringerte in vielen Fällen die Verunsicherung der Betroffenen. Durch das erhöhte Interesse der Wissenschaftler und ein entsprechendes Patientenaufkommen waren verschiedene Studien über Operationstechniken und Medikamenteneinsatz beim Marfan-Syndrom möglich, die das Leben der Betroffenen positiv beeinflusst haben.

Die Fortschritte in der Arbeit der Genetiker geben immer wieder neue Einblicke in das Krankheitsbild, so dass man Licht am Hori-

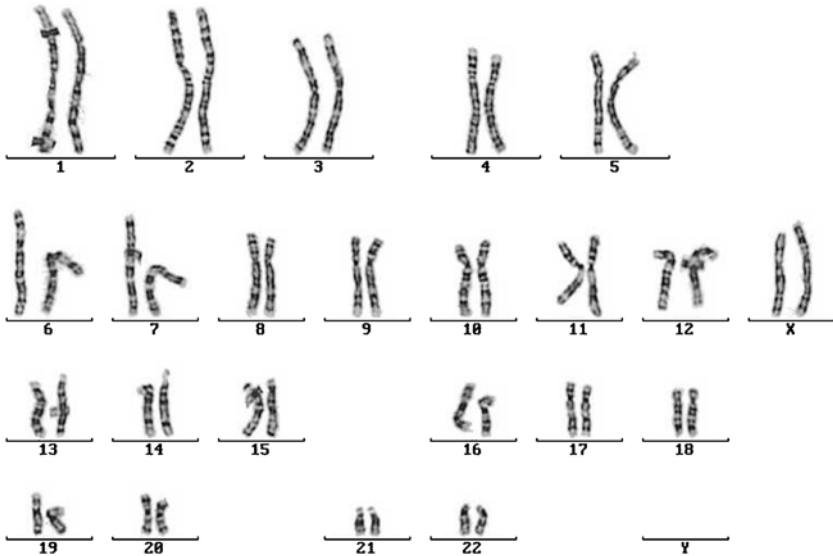
zont vermuten könnte. Auch wenn die Hoffnung auf Heilung noch in weiter Ferne liegt, ist es sehr oft möglich, mit dem Marfan-Syndrom eine gute Lebensqualität zu erreichen. Viele der Patienten führen trotz Einschränkungen ein aktives und zufriedenstellendes Leben.

Das Marfan-Syndrom beruht auf einem Defekt der Mikrofibrillen (s. Kap. 6) des Bindegewebes und führt zu einer Schwäche elastischer Fasern. Mutationen in dem Gen für Fibrillin-1 (*FBN1*) (s. Kap. 6) verursachen das Marfan-Syndrom. Die Symptome manifestieren sich in erster Linie im Bereich der 3 Organsysteme Skelett (Lang-Schmal-Gliedrigkeit, „Spinnenfingrigkeit“, Thoraxdeformitäten, verkrümmte Wirbelsäule), Herzkreislaufsystem (Aortenaneurysma, Mitralklappeninsuffizienz, s. Anhang) und Auge (hochgradige Kurzsichtigkeit, Verlagerung der Augenlinse). Die klinischen Manifestationen und die Differenzialdiagnose (Unterscheidung und Abgrenzung einander ähnlicher Krankheitsbilder) des Marfan-Syndroms werden in anderen Kapiteln behandelt. In diesem Kapitel geht es uns darum, die Vererbung und die Wiederholungswahrscheinlichkeit des Marfan-Syndroms zu beschreiben.

### ■ Autosomal dominanter Erbgang

Das Marfan-Syndrom folgt einem autosomal dominanten Erbgang. Der Begriff „autosomal dominant“ bedeutet, dass ein autosomales (nicht geschlechtsgebundenes) Chromosom beteiligt ist. Die 23 Chromosomenpaare des Menschen bestehen aus 22 Paaren Autosomen (d.h. Chromosomen 1 bis 22) sowie zwei Geschlechtschromosomen (Abb. 2). „Dominant“ heißt, dass eine Mutation (genetische Veränderung) in einem Gen auf einem der zwei Chromosomen eines Chromosomenpaars zur Krankheit führt, obwohl das Gen auf dem anderen Chromosom normal ist. Im Gegensatz dazu spricht man von der autosomal rezessiven Vererbung, wenn beide Exemplare eines Gens eine Mutation haben müssen, um zur klinischen Krankheit zu führen.





**Abb. 2.** Ein Karyogramm (Chromosomendarstellung) zeigt einen normalen weiblichen Chromosomensatz: 46,XX. Autosomal bedeutet, dass die Erbanlage, die das Merkmal verursacht, nicht auf einem Geschlechtschromosom, sondern auf einem anderen Chromosom der übrigen 22 Chromosomenpaare (Autosomen) liegt. Das Fibrillin-1-Gen liegt auf Chromosom 15. Übrigens sind die das Marfan-Syndrom verursachenden Mutationen, die in der Regel lediglich nur ein Nukleotid („Buchstabe des genetischen Kodes“) betreffen, mit der Chromosomenanalyse nicht sichtbar.

Typisch für die autosomal dominante Vererbung ist es, dass mehrere Generationen in einer Familie betroffen sein können; im Durchschnitt gleich viele Männer wie Frauen. Auch kann eine Vater-zu-Sohn-Vererbung stattfinden. Abbildung 3 zeigt einen für die autosomal dominante Vererbung typischen Stammbaum.

### ■ Weitergabe bei autosomal dominantem Erbgang

Die Wahrscheinlichkeit, dass ein betroffener Elternteil die Fibrillin-Mutation vererbt, beträgt 50%, unabhängig vom Geschlecht und der Geschwisterreihenfolge. Es sei angemerkt, dass die Wiederholungswahrscheinlichkeit nur im statistischen Sinne gültig ist. Inner-