

Leben in ständiger Bedrohung

Marfan-Syndrom

„Erst in der fünften Schwangerschaft habe ich erfahren, dass ich das Marfan-Syndrom habe. Ich musste notoperiert werden weil meine Aorta ausgesackt war und fast geplatzt wäre. Jetzt darf ich natürlich keine Kinder mehr bekommen.“ In den folgenden Untersuchungen hat sich herausgestellt, dass auch viele andere in der Familie mit dem gleichen Leiden geschlagen sind: sieben Geschwister, Nichten, Gott sei Dank nicht alle ihre Kinder. Die Krankheit ist erblich, kann aber auch durch Mutation von Genen neu entstehen.

Genetischer Defekt

Ein genetischer Defekt im Fibrillin führt zu Bindegewebsschwäche im gesamten Körper. Noch vor nicht langer Zeit sagte man den Patienten, dass sie von Glück sagen können, wenn sie das 30. Lebensjahr erreichen. Die beiden, denen ich gegenüber sitze, sind schon bald 40. Er wusste schon sehr früh von seiner lebensbedrohlichen Situation. Typische Erkrankungszeichen waren bei ihm schon in der Jugend deutlich zu erkennen: Sein Skelett zeigte den „Großwuchs“, er war schon damals „lang und dünn“, seine Gliedmaßen, die Finger extrem lang. Die „Spinnengliedrigkeit“ zeigte sich im Handgelenks- und im Daumen-Zeichen (siehe Bilder). Eine verkrümmte Brustwirbelsäule, die Kielbrust (im Volksmund „Hühnerbrust“ genannt), das Verbot, Sport zu treiben: Alles das macht es einem männlichen Jugendlichen nicht gerade einfach, sich als liebenswert zu empfinden.



Wenn man dazu überlegt, dass die Blutgefäße so sehr geschwächt sind, dass jederzeit die Gefahr besteht, dass die Hauptschlagader stellenweise aussacken (Aneurysma) und gar reißen kann, dann lebt man in ständiger Angst um sein Leben. Mit einer daraus folgenden Herzinsuffizienz muss derjenige erst einmal leben lernen. Da man schon morgen tot sein kann – warum dann auf sein Leben achten?

Im Alter von 30-40 J. haben die Erkrankten schon mindestens eine OP hinter sich, die direkt vom Herz aufsteigende Aorta wird durch einen Dacron-Schlauch ersetzt, weil da

der höchste Druck darauf lastet. Merkwürdigerweise erweitert sich danach oft die Bauchaorta, was nicht weniger gefährlich ist.

Oft leiden Patienten auch an einer Erweiterung des Rückenmarkskanals, was zu starken Schmerzen vor allem in der Lendenwirbelsäule führt. Starke Kopfschmerzen werden hervorgerufen durch eine Aussackung oder das Reißen der das Gehirn umgebenden Haut. Beides ist nicht behandelbar, nur schmerztherapeutisch kann hier geholfen werden.

Bei Basketballspielern, deren Größe ja eigentlich ihr Vorteil ist, bleibt das Marfan-Syndrom oft unerkannt. Auch das ist extrem gefährlich, denn wie auch bei anderen Körperkontaktsportarten kann ein Sturz oder ein heftiger Rempel ein Blutgefäß zum Platzen bringen. In kürzester Zeit kann man innerlich verblutet sein!

Viele Körperteile betroffen

Interessanterweise wird die erste Diagnose des Marfan-Syndroms von Augenärzten gestellt, da auch die Augen betroffen sein können. Auch dort gibt es um die Linse Bindegewebe, das in geschwächtem Zustand dazu führt, dass die Augen ständig hin und her zittern (Schlotterlinse).

Nicht alle diese Symptome müssen zusammen auftreten, sie können es aber. Er, der mir von seinem Leben erzählt, hat aber viele davon. Dass er in der Uniklinik Münster gleich den Studenten vorgestellt wird, weil er so ein „interessanter Fall“ ist, ist vielleicht spannend, macht das Leiden aber auch nicht kleiner.

Und sie? Vier Kinder zur Welt gebracht, normale Körperstatur, nie große Probleme gehabt - bis zu der plötzlichen Notoperation beim fünften Kind. Man sieht ihr die Erkrankung nicht sofort an, viele Ärzte, die sie nicht kennen, können es erst einmal gar nicht glauben, wenn sie nicht immer ihren Genfehler schwarz auf weiß bei sich tragen würde. Beinahe wäre es schief gegangen, sie hatte ungeheures Glück, genauso wie ihre Verwandten, die ebenfalls nichts ahnend ihr Leben ganz normal führten, ohne die Gefahr zu ahnen.

seltene Erkrankung

Ca. 8000-9000 bekanntermaßen Erkrankte gibt es in Deutschland. Da die Dunkelziffer sehr hoch ist, muss aber davon ausgegangen werden, dass tatsächlich wohl eher fast doppelt so viele Personen erkrankt sind, ca. 15 000, also einer unter 5000 Menschen. Somit bleibt das Marfan-Syndrom eine seltene Erkrankung.

In ganz NRW gibt es nur 180 Mitglieder in der Marfan-Hilfe, und sie wohnen weit auseinander. Deshalb gab es bisher kaum regionale Treffen, und wenn dann kommen viele aufgrund der Entfernung gar nicht erst hin.

Ein kleiner Kreis einer Selbsthilfegruppe, zu der immer alle regelmäßig kommen, existiert somit nicht. Die Entfernungen sind einfach zu groß. Wie verlief Deine Behandlung? Was hat Dir geholfen? Wie geht es Dir? Der Austausch untereinander, sich besser kennen zu lernen, das bleibt bei diesen seltenen Treffen alles auf der Strecke.

Natürlich gibt es im Bundesverband und auf Länderebene Treffen mit Ärzte-Vorträgen und Erfahrungsaustausch (Welche Sportarten sind möglich und in welcher Intensität, in welchem Rahmen?), regionale Treffen finden statt, Freizeit- und Infoveranstaltungen. Es



gibt den Marfan-Tag mit Workshops (Frauenworkshop, Eltern-Kinder-Workshop...), ein Aktiventreffen im März 2010 in Wennigsen bei Hannover etc.

Um hieran teil zu nehmen, sind allerdings erhebliche Kosten zu tragen: die Fahrt- und die Übernachtungskosten werden von niemandem, auch nicht den Krankenkassen übernommen. Höchstens für die Regionalgruppensprecher, die alle ehrenamtlich arbeiten, gibt es einen Fahrtkostensersatz zum Marfan-Tag. In geringem Maß gibt es auch Unterstützung durch die Marfan-Hilfe. Die einfachen Mitglieder gehen aber leer aus.

zu wenig Austausch

Auf diesen Treffen kann man jedoch nicht „am anderen dran bleiben“. Die vielen Mitglieder im Bundesverband erfordern viel Bürokratie, die mit erstaunlich wenig Personal bewältigt wird. Gleichzeitig rückt die Beschäftigung mit der „klassischen Selbsthilfe“ fast zwangsläufig in den Hintergrund. Deshalb wurde eine neue Initiative ergriffen: seit August 2010 erfolgt jeweils am 2. Montag im Monat ein Selbsthilfegruppentreffen in Hagen, da diese Stadt für die Mitglieder in NRW recht zentral liegt. Hier lautet das Motto: „Zurück zur Selbsthilfe!“ Auch ein Freizeit-Sommertreffen im Römberg-Park in Dortmund mit Picknick und Parkrallye fand statt.

Um dies alles zu packen braucht man aber sehr viel Engagement: Ein großer Kreis Betroffener muss mit Einladungen versorgt werden, Briefe sind zu schreiben, einzutüten, mit Adressen zu be-

kleben. Das kostet Zeit und Geld und viel Mühe, es ist jedoch gerade so ein Beitrag zur Auseinandersetzung mit der eigenen Erkrankung.

Insgesamt muss man sagen, dass die genauere Betrachtung zwei Richtungen weist: Einerseits wird die Krankheit häufiger erkannt, obwohl die Häufigkeit des Auftretens nicht zunimmt. Die ärztliche Versorgung hat sich deutlich verbessert. Die Fachärzte für Herzerkrankungen und auch Augenärzte sind zunehmend gut informiert und wachsam. In Krankenhäusern findet man inzwischen häufiger regelrechte Marfan-Zentren (das ist aber noch deutlich verbesserbar!), Marfan-Sprechstunden sind eingerichtet, z. B. im Aachener Klinikum, der Aufbau neuer Zentren wird von den Betroffenen durch ihre Erfahrung unterstützt.

Alleine gelassen

Andererseits werden die Patienten häufig noch alleine gelassen, z. B. wenn sie der Schock bei neuer Diagnosestellung trifft, wenn sie konfrontiert sind mit ihrer Todesangst, mit den immer wieder auftretenden Fragen: Warum ausgerechnet ich? Was geschieht nun mit mir? Wie werde ich mit meinem Leben noch klar kommen? Wie kann ich verhindern, dass mir alles einfach egal wird und ich nicht mehr auf mich achte? Die seelischen Auswirkungen davon, jederzeit mit dem Schlimmsten rechnen zu müssen bei sich selbst und seinen Verwandten, sind kaum auszudenken. So sind die von Marfan Betroffenen nicht nur mit der Krankheit belastet, sondern auch mit den Umständen, zu denen sie führt. Ein wichtiger Weg scheint zu sein, zu lernen, wie ich mein Leben so gut wie möglich genießen kann, ohne die anderen zu vergessen. Gerade das täte aber auch uns nicht Betroffenen gut!

Ein gutes Buch zur Information für Marfan-Erkrankte:

Marfan-Syndrom – ein Ratgeber für Patienten, Angehörige und Betreuende

Hrsg.: Marfan-Hilfe (Deutschland) e. V., Steinkopff-Verlag Darmstadt, ISBN 978-3-7985-1565-9,

www.steinkopff.springer.de