

J. Stening

Sportmedizinische Betreuung bei Marfan-Syndrom

Standortsanitätszentrum der Bundeswehr, Mainz

Zusammenfassung

Patienten mit Marfan-Syndrom können phänotypisch besonders geeignet für bestimmte Sportarten erscheinen. Aufgrund der kardiovaskulären Manifestation mit Ruptur-Gefahr einer dilatierten Aorta ascendens, stellen einige Sportarten jedoch ein letales Risiko dar. In sportmedizinischen Gesundheitsuntersuchungen sollten betroffene Sportler erkannt werden, um diese den notwendigen diagnostischen und ggfs. therapeutischen Maßnahmen zuleiten zu können. Hervorzuheben ist hier die Bedeutung der Echokardiographie, mit welcher eine Ektasie des Bulbus Aortae und eine evtl. begleitende Aorteninsuffizienz sicher zu beurteilen sind. Bei rechtzeitiger Diagnosestellung können betroffene Patienten mit einem rekonstruktiven Verfahren an der Aortenwurzel kardiochirurgisch versorgt werden, womit ihnen die lebenslange Antikoagulation erspart bleibt. Geeignete Sportarten für Patienten mit Marfan-Syndrom zeichnen sich durch ein konstantes aerobes Belastungsprofil ohne Blutdruckspitzen, ohne hohe isometrische Belastungen und ohne Gefahr von Beschleunigungsverletzungen aus.

Einleitung

1896 dokumentiert der franz. Kinderarzt *Antonine-Jean Marfan* auffällige Skelettmerkmale bei einer fünfjährigen Patientin, die als Erstbeschreibung des Marfan-Syndroms gelten. Seitdem sind zahlreiche weitere Organmanifestationen dieser autosomal dominant vererbten Bindegeweberkrankung beschrieben worden. Besonders risikoträchtig ist die Dilatation der Aorta ascendens (häufig mit begleitender Aorteninsuffizienz), die vor allem bei intensiven körperlichen Belastungen oder bei hartem Körperkontakt rupturieren kann.

Das phänotypische Bild eines Patienten mit Marfan-Syndrom kann diesen als besonders geeignet für bestimmte Sportarten erscheinen lassen (Basketball, Volleyball, Leichtathletik). Es muss keineswegs mit dem Habitus des schmächtigen langbeinigen Paganini-Typus übereinstimmen. Im Rahmen von sportmedizinischen Vorsorgeuntersuchungen muss bei bestimmten Sportarten und auffälligen Skelettanomalien an ein Marfan-Syndrom gedacht werden.

Diagnostische Kriterien

Die Möglichkeiten der Genanalyse mit Nachweis der für das Marfan-Syndrom typischen Fibrillin-I-Gen Mutation werden nicht nur zu Forschungszwecken, sondern mittlerweile auch in der Pränataldiagnostik oder zur Sicherung der Diagnostik des Marfan-Syndroms genutzt.

Aufgrund der Vielgestaltigkeit der genetischen Fibrillin-I-Gen Mutationen (z.Z. sind ca. 80 verschiedene Mutationen bekannt) bleibt das Marfan-Syndrom eine primär klinische Diagnose. Die aktuelle „Gent-Nosologie“ berücksichtigt die verschiedenen Manifestationsmöglichkeiten des Marfan-Syndroms in den Organsystemen mit der Beschreibung von sogenannten Haupt- und Nebenkriterien. Die Diagnose „Marfan-

Tabelle 1: Diagnostische Kriterien des Marfan-Syndroms nach der Gent Nosologie [3].

Organsystem	Hauptkriterium	Nebenkriterium	Kriterium für die Beteiligung eines Organsystems
Skelett	Vier Manifestationen ergeben ein Hauptkriterium: <ul style="list-style-type: none"> • Pectus carinatum • Pectus excavatum mit Op-Indikation • Quotient Ober-/Untertlänge $\leq 0,85$ • Quotient Armspann-/Körpergröße $> 1,05$ • Positives Handgelenk- und Daumenzeichen • Skoliose mit Cobb-Winkel $\geq 20^\circ$ • Spondylolisthesis • Pes planus durch mediale Dislokation des Malleolus med. • Protrusio acetabuli • Ellenbogenstreckdefizit $> 10^\circ$ 	<ul style="list-style-type: none"> • Milde Trichterbrust • Gelenküberbeweglichkeit • Gotischer Gaumen mit Zahnfehlstellung • Typisches Aussehen: schmaler Schädel (Dolichocephalie), eingefallene Augen (Enophthalmus), Unterkiefer-Rücklage (Retrognathie), Wangenknochenhypoplasie, antimongoloide Lidstellung 	2 Komponenten aus der Liste der Hauptkriterien oder eine Komponente aus der Liste der Hauptkriterien und zwei Nebenkriterien
Augen	<ul style="list-style-type: none"> • Ectopia lentis 	<ul style="list-style-type: none"> • Abnorm flache Cornea • Verlängerte Bulbusachse • Hypoplastische Iris/hypoplastischer Ziliarmuskel 	Ein Hauptkriterium oder zwei Nebenkriterien
Herz/Kreislauf	<ul style="list-style-type: none"> • Dilatation der Aorta ascendens inklusive der Sinus valsalvae mit/ohne Aorteninsuffizienz • Dissektion der Aorta ascendens 	<ul style="list-style-type: none"> • Mitralklappenprolaps mit/ohne Mitralsuffizienz • Dilatation der A. pulmonalis vor dem 40. Lebensjahr (ohne Pulmonalstenose/erhöhter pulmonaler Widerstand) • Verkalkter Anulus mitralis vor dem 40. LJ • Dilatation/Dissektion der thorakalen/abdominellen Aorta < 50 LJ 	Ein Hauptkriterium oder ein Nebenkriterium
Lungen		<ul style="list-style-type: none"> • Spontanpneumothorax • Apikale Emphysemlasen 	Ein Nebenkriterium
Dura	<ul style="list-style-type: none"> • Lumbosakrale Duraektasie 		Ein Hauptkriterium
Integument (Haut und tiefer liegendes Gewebe)		<ul style="list-style-type: none"> • Striae atrophicae (nicht verursacht durch Gravität oder Gewichtsreduktion) • Rezidivierende Hernien oder Inzisionshernien 	Ein Nebenkriterium
Familienanamnese/ genetische Befunde	<ul style="list-style-type: none"> • Verwandter ersten Grades, der unabhängig vom Betroffenen die diagnostischen Kriterien erfüllt • FBN-I-Mutation, die ursächlich mit dem Marfan-Syndrom in Beziehung steht • Nachweis eines Haplotyps im Bereich des FBN-I-Gens, der von einem Verwandten mit klinisch klarem Marfan-Syndrom vererbt wurde. 		Ein Hauptkriterium

Syndrom“ kann demnach gestellt werden, wenn Hauptkriterien in zwei Organsystemen vorhanden sind und ein drittes Organsystem mit Haupt- oder Nebenkriterien beteiligt ist (Tab. 1).

Differentialdiagnostisch werden folgende Krankheitsbilder vom Marfan-Syndrom unterschieden:

- Kongenitale kontraktuelle Arachnodaktylie, Beals-Hecht-Syndrom
- Familiäres thorakales Aortenaneurysma
- Familiäre Aortendissektion
- Familiäre Ektopia lentis
- Familiärer marfanoider Habitus
- MASS-Syndrom (Myopie, Mitralklappenprolaps, geringe Aortenerweiterung, Hautstreifen und Skelettbeteiligung)
- Familiäres Mitralklappenprolaps-Syndrom
- Stickler-Syndrom (hereditäre Arthro-Ophthalmopathie)

Die Analyse der Haupt- und Nebenkriterien verdeutlicht, dass es sich um eine interdisziplinäre Diagnose handelt (3). Mittels Echokardiographie kann die quod vitam wichtige Dilatation der Aorta direkt oberhalb der Aortenklappen mit und ohne Aorteninsuffizienz zuverlässig diagnostiziert werden.

Klinisch-therapeutisches Vorgehen

Da eine kausale Therapie des Marfan-Syndroms nicht existiert, ist es gerade in der Sportmedizin notwendig, ein besonders differenziertes individuelles klinisch-therapeutisches Konzept mit dem Patienten zu entwickeln. Dabei sollten die Fragen hinsichtlich der Lebenserwartung und der Lebensqualität gleichermaßen Berücksichtigung finden.

Lebenserwartung

Die wesentlichste Maßnahme stellt zunächst die Aufklärung des Patienten über den möglichen Erkrankungsverlauf dar. Hieraus ergeben sich Konsequenzen für regelmäßige Kontrolluntersuchungen. Insbesondere hinsichtlich des Risikos der Aortendissektion und der progredienten Entwicklung einer Aorteninsuffizienz sollten regelmäßige echokardiographische Kontrollen erfolgen.

In Bezug auf sportliche Aktivitäten sollten spezifische Risikosportarten mit der Gefahr von Akzelerations-/Dezelerationstraumata wie Mannschaftssportarten oder Kampfsportarten mit Körperkontakt gemieden werden. Ebenso sind Sportarten mit hohen isometrischen Belastungen oder Blutdruckspitzen (Kraftsport, Tauchen, Fallschirmspringen) ungeeignet. Jeglicher Wettkampfsport muss mit Blick auf die psychophysische Belastung im Einzelfall besprochen werden.

Lebensqualität

Ein generelles Sportverbot ist lediglich in operationsbedürftigen Fällen notwendig. Moderate sportliche Aktivitäten im aeroben Bereich wie Walking oder Jogging sind wünschenswert. Unter Berücksichtigung der individuellen kardiovaskulären Situation (Aorteninsuffizienz, Aortendurchmesser) sind bei moderater Blutdruckbelastung und Herzfrequenzprogression auch Radfahren, Schwimmen, Fitnessgymnastik, Inline-Skating oder Skilanglauf möglich. Auch die orthopädischen Defizite von Marfan-Patienten erfordern eine adäquate sportliche Betätigung.

Konservative Begleitmaßnahmen

Der Patient mit Marfan-Syndrom sollte bei einem Aortendurchmesser kleiner 40 mm zunächst jährliche echokardiographische Kontrollen vornehmen lassen. Bei einem Aortendurchmesser größer 40 mm werden halbjährliche Untersuchungen empfohlen, um die Progression der Erweiterung zeitnah erfassen zu können (3).

Die Notwendigkeit einer medikamentösen β -Rezeptorenblockade bei Patienten mit Marfan-Syndrom wird derzeit noch kontrovers diskutiert. Bei Kindern und Jugendlichen scheint die Medikation den Prozess der Aortenerweiterung zu verlangsamen, wodurch ein kardiochirurgischer Eingriff möglicherweise in die Phase nach dem Wachstumsabschluss verlagert werden kann. Für Erwachsene ist bisher kein Nachweis über den positiven Nutzen einer β -Blocker Therapie im Sinne der Verschiebung einer präventiven kardiochirurgischen Operation erfolgt. Als

präventive Wirkmechanismen der β -Blocker werden stabilisierende Wirkungen auf den Kollagen- und Elastin-Stoffwechsel, eine Abnahme der hämodynamischen Belastung der Aortenwurzel und eine Verbesserung der Compliance des Aortenrohres diskutiert (4).

Unstrittig ist die Notwendigkeit einer Endokarditisprophylaxe mit einer oralen oder intravenösen Antibiose bei jeder möglichen Bakteriämie, da das Risiko einer Endokarditis auch bei Marfan-Patienten ohne Herzklappenvitien erhöht ist.

Präventive kardiochirurgische Intervention

Das Ziel eines präventiven kardiochirurgischen Eingriffs ist der elektive, zeitgerechte und risikoarme Ersatz der erkrankten dilatierten Aorta und ggfs. die Rekonstruktion oder der Ersatz der Aortenklappe. Die Letalität bei elektiven Eingriffen liegt bei ca. 1,5%. Dagegen beträgt die Letalitätsrate bei einer notfallmäßigen Operation bei Aortendissektion über 13% (2). Für die elektive Operation bei Patienten mit Marfan-Syndrom spricht darüber hinaus die Möglichkeit zur Rekonstruktion der Aortenklappe, so daß keine Antikoagulation notwendig wird, was für junge, sportlich aktive Personen von besonderer Bedeutung ist (1).

Indikationen zur prophylaktischen operativen Sanierung sind im Einzelfall gegeben, wenn:

- eine Progression des Aortendurchmessers von > 10 mm pro Jahr beschrieben wird.
- der Aortendurchmesser > 55 mm beträgt.
- der Aortendurchmesser > 50 mm beträgt und zusätzlich Risikofaktoren für eine Aortendissektion bestehen, wie eine positive Familienanamnese oder eine deutliche Aorteninsuffizienz (4).

Fazit

- Bei Aktiven in bestimmten Sportarten (z.B. Basketball, Volleyball, verschiedene Disziplinen der Leichtathletik) mit auffälligen Merkmalen des Skeletts und des Integuments muss an ein Marfan-Syndrom gedacht werden.
- Unter sportmedizinischen Gesichtspunkten können Sportarten mit konstantem aeroben Belastungsprofil ohne Blutdruckspitzen, ohne hohe isometrische Belastungen und ohne Gefahr von Beschleunigungsverletzungen empfohlen werden (z.B. Jogging, Walking, Fitnessgymnastik, muskelkräftigende Übungen wie leichtes Hanteltraining, Radfahren, Schwimmen).
- Regelmäßige echokardiographische Untersuchungen sind notwendig, um den geeigneten Zeitpunkt für eine elektive kardiochirurgische Intervention zu erkennen.

Literatur

1. Graeter T, Langer F, Nikoloudakis N, Wendler O, Demertzis S, Schäfers H-J: Eingriffe an Aortenklappe und Aorta ascendens: Die Bedeutung rekonstruktiver Verfahren an der Aortenwurzel. Dtsch med Wschr 123 (1998) 1195 – 1200.
2. Heinemann M, Borst HG: Kardiovaskuläre Erkrankungen des Marfan-Syndroms. Möglichkeiten der chirurgischen Behandlung. Dt Ärztebl (1996); 93: A-1182-1189.
3. v. Kodolitsch Y, Ragunath M, Dieckmann C, Nienaber CA: Das Marfan-Syndrom: Diagnostik der kardiovaskulären Manifestation. Z Kardiol 87 (1998) 161 – 172.
4. v. Kodolitsch Y, Ragunath M., Karck M., Haverich A., Nienaber C.A.: Das Marfan-Syndrom: Therapie bei kardiovaskulären Manifestationen. Z Kardiol 87 (1998) 173 – 184.

Anschrift des Verfassers:

Dr. Jens Stening, Standortsanitätszentrum Mainz
Freiligrathstr. 6, 55131 Mainz
Tel.: 06131/56-2802