

Marfan Syndrom

Erklärung:

Trichterbrust / Kielbrust mit extremer Muskel- und Bindegewebsschwäche. Häufigkeit 1:10.000.

Ursache:

Fibrillin-1-Gen Mutation: 15q21.1

Vererbbarkeit:

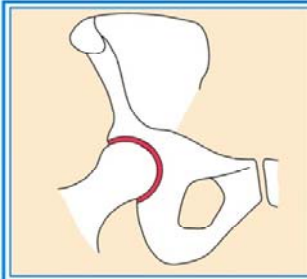
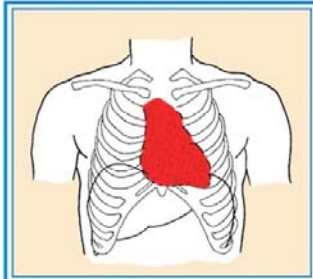
- autosomal dominant (genetisch regelmäßig)
- autosomal rezessiv (genetisch unregelmäßig/vereinzelt)

Kombination mit anderen Organfehlbildungen:

Augenlinse, Aorten-Gefäßverweiterung, Gelenküberstreckungen, verstärktes Körperlängenwachstum

Entdecker: Antonin Marfan, 1896

Marfan Syndrom mit weiteren Organveränderungen



**Bindegewebs-
schwäche
und
Augenlinsen-
erkrankung**

Trichterbrust

Herzfehlbildung

Gelenkfehlbildung