

## Nationale Anlaufstelle zum Marfan-Syndrom Fondation nationale du Syndrome de Marfan

Die Marfan Stiftung Schweiz hat ihre Geschäftsstelle nach Bern verlegt. Die Stiftung engagiert sich auf nationaler Ebene für Menschen mit Marfan-Syndrom (MFS) und verwandten Beeinträchtigungen des Bindegewebes; Schwerpunkte ihrer Tätigkeit sind Beratung, Informationsvermittlung und Dokumentation für Betroffene und Fachpersonen.

Das Marfan-Syndrom ist in manchen Fällen schwierig zu diagnostizieren. Man schätzt, dass eine auf 5000–10000 Personen vom MFS betroffen ist, unabhängig von Geschlecht und ethnischer Zugehörigkeit. 1991 wurde der Primärdefekt, ein abnormes Fibrillin-1-Gen auf Chromosom 15, gefunden. Mutationen führen zu einem quantitativen und qualitativen Mangel an Fibrillin und dadurch zur Beeinträchtigung des Bindegewebes. Primär betroffen sind das Skelett, die Augen, die Lungen und vor allem die Herzklappen und die Aorta. Die 1996 veröffentlichte «Gent-Nosologie» bietet Richtlinien für die klinische Diagnosestellung.

1993 konnte bei einigen offenkundigen Fällen von MFS eine Mutation im Fibrillin-1-Gen ausgeschlossen werden. Vor Kurzem ist bei diesen und anderen Fällen ein anderes für MFS verantwortliches Gen identifiziert worden: das TGFBR-2-Gen auf Chromosom 3. Man schätzt, dass 10% der Marfan-Betroffenen Mutationen in diesem Gen tragen, dass sie alle Marfan-Merkmale aufweisen, ausser vielleicht die Linsenluxationen.

Vor einigen Jahren entwickelte die Gruppe von Professor Dr. Beat Steinmann am Kinderspital Zürich eine Methode für den Nachweis von Mutationen im ersten, «traditionellen» Gen und jetzt auch noch im neu entdeckten Gen, welche beide zum MFS führen können.

MFS ist nicht heilbar und nur begrenzt behandelbar. Das Verhindern einer Aorten-Ruptur oder -Dissektion bleibt vorrangigste Aufgabe. Aber auch andere Manifestationen des MFS erfordern besondere Beachtung.

Die grosse Bandbreite von Symptomen und Ausprägungen verlangt deshalb eine interdisziplinäre Zusammenarbeit der behandelnden Fachpersonen und die bestmögliche Koordination aller therapeutischen Massnahmen. Versicherungsrechtliche Aspekte sind ebenfalls von besonderer Bedeutung.

Die Marfan Stiftung Schweiz arbeitet eng mit erfahrenen Spezialisten und Spezialistinnen aus verschiedenen Disziplinen zusammen und pflegt den Kontakt mit Fachkreisen aus dem In- und Ausland. PatientInnen und ihren Bezugspersonen bietet sie professionelle Beratung sowie Auskunft in medizinischen, sozialen und rechtlichen Fragen. Über die Geschäftsstelle der Stiftung erhalten Fachleute und Studierende aktuelle Informationen aus Forschung und Praxis.

La Fondation Marfan Suisse a transféré ses bureaux à Berne. Il s'agit d'une organisation qui s'investit à l'échelle nationale en faveur des personnes touchées par ce syndrome ou d'autres atteintes apparentées du tissu conjonctif. La fondation donne des conseils et diffuse des informations et de la documentation à l'intention des patients et du monde médical.

Le syndrome de Marfan n'est pas toujours facile à diagnostiquer. Il touche 1 personne sur 5000 à 10000, indépendamment du sexe et de l'appartenance ethnique. Une mutation – découverte en 1991 – d'un gène du chromosome 15 codant pour la fibrilline 1 est le plus souvent responsable. Un déficit quantitatif et qualitatif en fibrilline entraîne des anomalies du tissu conjonctif. Le squelette, les yeux, les poumons mais aussi – et surtout – les valves cardiaques et l'aorte sont touchés. Des critères nosologiques, dits de Gand, publiés en 1996, permettent d'orienter le diagnostic clinique.

En 1996, la littérature a fait état de patients ne présentant pas de mutation du gène de la fibrilline 1. Un autre gène responsable a pu être identifié récemment, il s'agit du gène du TGFBR-II situé sur le chromosome 3. Cette mutation concerne 10 % des patients qui présentent tous les critères cliniques du syndrome à l'exception possible de la luxation du cristallin.

L'équipe du Prof. Beat Steinmann, Hôpital pédiatrique de Zurich, a mis au point voici quelques années une méthode de détection des mutations responsables au niveau du gène classiquement impliqué d'abord, puis du second gène, ensuite. La maladie de Marfan n'est pas guérissable mais certaines de ses conséquences peuvent être traitées. La prévention d'une dissection ou d'une rupture de l'aorte figure en priorité mais d'autres manifestations cliniques doivent aussi être contrôlées. La multiplicité des manifestations cliniques et de leurs degrés de gravité exige une approche multidisciplinaire et une coordination optimale des mesures thérapeutiques. Des problèmes juridiques relatifs aux assurances doivent aussi être réglés.

La Fondation Marfan Suisse collabore étroitement avec des spécialistes avérés de différentes disciplines et entretient des contacts avec des milieux spécialisés suisses et étrangers. La fondation propose aux personnes touchées et à leurs familles les conseils de professionnels ainsi que des informations médicales, sociales et juridiques. Elle informe le monde médical et les étudiants de l'évolution de la recherche et du traitement.

### Korrespondenzadresse/Correspondance :

Marfan Stiftung Schweiz/Fondation Marfan Suisse  
Marktgasse 31, 3011 Bern

Tel. 031 312 11 22

[info@marfan.ch](mailto:info@marfan.ch)

[www.marfan.ch](http://www.marfan.ch)



## A propos du massacre de Beslan – un appel des membres de la société Genevoise de pédiatrie

Société Genevoise de Pédiatrie, Genève, le 14 septembre 2004

Varia

Suite aux événements de Beslan, qui ont abouti à un véritable massacre des innocents, des membres de la Société genevoise de Pédiatrie tiennent à exprimer leur tristesse et leur colère.

Constater qu'en ce début de 3ème millénaire, malgré la récente et universelle proclamation des Droits de l'Enfant, il est toujours possible, voire courant, en Ossétie comme ailleurs, d'attenter à la vie des enfants, de les prendre en otages, de les transformer en soldats ou en objets sexuels, de les emprisonner ou d'en exploiter grossièrement le travail est pour nous source de consternation.

Conscients de la faiblesse de notre voix dans le tumulte du monde, et du caractère dérisoire de cet appel, nous pensons cependant nécessaire de lutter contre la tentation du silence, silence qui pourrait traduire notre résignation et constituer une forme de complicité par l'indifférence.

Nous ne devons pas, et ne voulons pas, nous habituer à de tels faits.

Nous en appelons donc aux instances gouvernementales, aux autorités et aux agences de l'ONU ainsi qu'à toutes les consciences, pour qu'elles s'engagent avec détermination à donner à la protection de l'enfance la priorité absolue qu'elle devrait avoir dans la vie politique et sociale des peuples et des nations.

## **Ausschreibung für Fred-Bamatter Preis 2005 Candidature aux prix Fred Bamatter 2005**

Varia

Die nächste Verleihung des Bamatter Preises für Perinatalogie in der Höhe von Fr. 10000.– bis 15000.– wird anlässlich der Jahresversammlung der Schweizerischen Gesellschaft für Pädiatrie im Juni 2005 erfolgen. Mit dem Preis sollen wichtige wissenschaftliche Erkenntnisse auf dem Gebiet der klinischen Perinatalogie oder der entsprechenden Grundlagenforschung ausgezeichnet werden. Schweizerische oder in der Schweiz wohnhafte Interessenten sind gebeten, ihre Bewerbungsschreiben mit den zu beurteilenden Arbeiten samt Curriculum vitae und Publikationsliste in sechsfacher Ausführung bis spätestens 31. Dezember 2004 zuhanden der Jury an den Präsidenten der Fondation Prix Fred Bamatter, Prof. Dr. med. A. Fanconi, Kinderspital Zürich, Steinwiesstrasse 75, 8032 Zürich, einzusenden.

Le Prix Fred Bamatter de périnatalogie d'une valeur de Fr. 10000.– à 15000.– sera remis lors de la réunion annuelle de la Société Suisse de Pédiatrie en juin 2005. Le prix est destiné à récompenser des recherches cliniques ou fondamentales importantes dans le domaine de la périnatalogie. Les candidats suisses ou domiciliés en Suisse sont priés d'adresser leurs travaux, leur curriculum vitae et leur liste de publications en six exemplaires au Président de la Fondation Prix Fred Bamatter, le Prof. A. Fanconi, Kinderspital Zurich, Steinwiesstrasse 75, 8032 Zurich, jusqu'au 31 décembre 2004.