

HUMANGENETISCHES SACHVERSTÄNDIGENGUTACHTEN

Sozialrechtsgutachten | Berufsunfähigkeit / Erwerbsminderung

Marfan-Syndrom (MFS) mit aortaler und skelettaler Beteiligung | Berufsunfähigkeit eines Zimmermanns / Handwerkers | FBN1-Pathogenität gesichert

Aktenzeichen	SG [Stadt] - Az. S [XX] R [XXXX]/[JJ] (Musterfall)
Auftraggeber	Sozialgericht [Stadt] / Deutsche Rentenversicherung [Region], Beweisbeschluss vom [Datum]
Kläger	Herr Thomas B. [fiktiv], geb. 15.03.1978 (47 Jahre), männlich
Beruf	Zimmermann / Zimmerermeister; zuletzt selbstständig; Berufstätigkeit seit [Jahr] eingeschränkt, seit [Jahr] aufgegeben
Beklagte	Deutsche Rentenversicherung [Region] (Ablehnung Erwerbsminderungsrente)
Gutachter	Prof. Dr. med. Christian T. Thiel, MBA
Qualifikation	Facharzt für Humangenetik; Universitätsklinikum Erlangen; 30 Jahre klinische und wissenschaftliche Erfahrung; Sachverständiger für Gerichte und Versicherungsträger
Datum	28. März 2026
Diagnose	Marfan-Syndrom (MFS; OMIM #154700); FBN1-Mutation c.5788G>T (p.Gly1930Cys), ACMG Klasse 5; Aortenwurzelerweiterung (45 mm); Linsenluxation beidseits; Skoliose 32 Grad Cobb
Kern-Fragestellung	Liegt beim Kläger aufgrund des gesicherten Marfan-Syndroms mit kardiovaskulärer, okulärer und skelettaler Beteiligung eine Berufsunfähigkeit als Handwerker/Zimmermann vor, und ist vollständige Erwerbsminderung im Sinne des § 43 SGB VI gegeben?

Erklärung gemäß § 407a ZPO

Der Unterzeichner erklärt, das Gutachten unparteiisch und nach bestem Wissen und Gewissen erstattet zu haben. Er versichert, in keiner persönlichen oder wirtschaftlichen Beziehung zu den Parteien zu stehen. Das Gutachten stützt sich auf die vorgelegten Unterlagen, die eigene Untersuchung und den aktuellen Stand der medizinischen Wissenschaft sowie die geltenden versorgungsmedizinischen Grundsätze (Versorgungsmedizin-Verordnung, VersMedV).

1. Auftrag und Fragestellung des Gerichts

Das Sozialgericht [Stadt] hat den Unterzeichner mit Beweisbeschluss vom [Datum] beauftragt, folgende Fragen gutachterlich zu beurteilen:

- Liegt beim Kläger Herr Thomas B. ein molekulargenetisch gesichertes Marfan-Syndrom vor, und welche klinischen Manifestationen sind dokumentiert?

2. Welche konkreten körperlichen Einschränkungen ergeben sich aus dem Marfan-Syndrom und seinen Komplikationen (kardiovaskulär, okulär, skelettal) für die Ausübung handwerklicher Tätigkeiten?
3. Ist der Kläger noch in der Lage, seinen zuletzt ausgeübten Beruf als Zimmermann/Zimmerermeister vollzeitig, teilzeitig oder gar nicht mehr auszuüben?
4. Liegt vollständige oder teilweise Erwerbsminderung im Sinne des § 43 SGB VI vor?
5. Wie ist der Grad der Behinderung (GdB) nach den Versorgungsmedizinischen Grundsätzen (VersMedV) einzuschätzen?
6. Welche Tätigkeiten könnte der Kläger trotz seiner Erkrankung noch vollschichtig ausüben (Verweisungstätigkeiten)?

2. Untersuchungsmaterial und Methodik

2.1 Vorgelegte Unterlagen

- Molekulargenetischer Befundbericht: FBN1-Seqünzanalyse (Datum: [Datum]); Variante c.5788G>T (p.Gly1930Cys), pathogen, ACMG Klasse 5
- Kardiologische Befundberichte inkl. Echokardiographie-Serien [Datum]-[Datum]: Aortenwurzel 45 mm, bikuspidale Aortenklappe ausgeschlossen, kein Aneurysma dissecans
- Ophthalmologischer Befundbericht: Linsenluxation beidseits, Myopie -14 dpt. beidseits, bestkorrigierter Visus 0,4 / 0,3
- Orthopädie-/Wirbelsäulen-Befundberichte: Skoliose 32 Grad (Cobb), lumbale Bandscheibenprotrusion L4/5, Kyphose BWS
- Pulmonologischer Befundbericht: Spontanpneumothorax (Ereignis [Datum]), Lungenfunktion FEV1 78 %
- Rentenbescheide der Deutschen Rentenversicherung (Ablehnung [Datum], Widerspruchsbescheid [Datum])
- Attest Unterlagen des behandelnden Kardiologen und Orthopäden
- Berufsgenossenschaftliche Unfallakte (Sturz bei Dachdeckerarbeit [Datum])

2.2 Eigene Untersuchung

Am [Datum] wurde Herr Thomas B. im Institut für Humangenetik persönlich untersucht. Die Untersuchung umfasste: klinisch-genetische Ganzkörperuntersuchung mit Dymorphologiebefund, Beurteilung der Beweglichkeit und Belastbarkeit, Augenuntersuchung (orientierende Spaltlampe), Messung und Beurteilung der Körperproportion sowie Beurteilung aller vorliegenden Fremdbefunde.

2.3 Rechtliche Grundlagen der Beurteilung

Die Beurteilung der Erwerbsminderung erfolgt nach § 43 SGB VI (Rente wegen Erwerbsminderung). Vollständige Erwerbsminderung liegt vor, wenn der Versicherte wegen Krankheit oder Behinderung auf nicht absehbare Zeit außer Stande ist, unter den üblichen Bedingungen des allgemeinen Arbeitsmarktes mindestens drei Stunden täglich erwerbstätig zu sein. Teilweise Erwerbsminderung liegt vor bei einer Resterwerbsfähigkeit von drei bis unter sechs Stunden täglich. Die Beurteilung des GdB folgt den Versorgungsmedizinischen Grundsätzen (VersMedV, Anlage 'Versorgungsmedizinische Grundsätze').

3. Anamnese

3.1 Berufsanamnese

Herr Thomas B. erlernte nach dem Hauptschulabschluss den Beruf des Zimmermanns und legte [Jahr] die Meisterprüfung ab. Er war von [Jahr] bis [Jahr] als angestellter Zimmerermeister tätig und machte sich [Jahr] selbstständig (Zimmerei- und Dachdeckerbetrieb, [X] Mitarbeiter). Die Arbeit umfasste regelmässig:

- Schweres Heben und Tragen (Holzbalken, Dachstühle; regelmässig > 25 kg, gelegentlich bis 80 kg)
- Arbeit in grosser Höhe (Dachstühle, Gerüste, bis 15 m Höhe)
- Körperlich anstrengende Zwangshaltungen (Bücken, Knien, Überkopfarbeit)
- Vibrationsexposition (Kettensäge, Bohrmaschine, Nagelpistole)
- Witterungsexposition (Kälte, Nässe, Hitze)

3.2 Krankheitsgeschichte

Die Diagnose Marfan-Syndrom wurde erstmals [Jahr] im Alter von [Alter] Jahren gestellt, nachdem der Kläger wegen eines Spontanpneumothorax hospitalisiert wurde. Die klinische Diagnose wurde [Jahr] durch den molekulargenetischen Nachweis der FBN1-Mutation gesichert. Im Verlauf wurden folgende Komplikationen dokumentiert:

- [Jahr]: Spontanpneumothorax links, Behandlung mit Thoraxdrainage; später rechts (rezidivierend)
- [Jahr]: Erstmalige Echokardiographie: Aortenwurzel 38 mm; seitdem jährliche Kontrollen; aktuell 45 mm
- [Jahr]: Ophthalmologische Diagnose bilaterale Linsenluxation; operative Korrektur links, rechts konservativ
- [Jahr]: Sturz vom Gerüst (aus ca. 3 m Höhe) mit Rippenfraktur rechts; berufsgenossenschaftlich erfasst
- [Jahr]: Aufgabe der körperlich belastenden Tätigkeiten aufgrund kardiologischer Empfehlung bei Aortenwurzel 43 mm
- [Jahr]: Aufgabe des Betriebs; Antrag auf Erwerbsminderungsrente; Ablehnung durch DRV

3.3 Aktuelle Beschwerden (zum Untersuchungszeitpunkt)

- Belastungsdyspnoe ab leichter körperlicher Anstrengung (NYHA II-III)
- Rückenschmerzen bei längerem Stehen und Sitzen (Skoliose, Bandscheibenprotrusion)
- Sehbeeinträchtigung: bestkorrigierter Visus 0,4 / 0,3; kein Führerschein mehr möglich
- Gelenkschmerzen und -instabilität beider Knie und beider Hände (Hypermobilität)
- Schwindel und Gleichgewichtsstörungen (okulär mitbedingt)
- Psychische Belastung durch chronische Erkrankung und Zukunftsangst (dokumentierte Anpassungsstörung)

4. Familienanamnese und Erbgang

Das Marfan-Syndrom wird autosomal-dominant mit sehr hoher Penetranz vererbt. Etwa 75 % der Fälle sind familiär, ca. 25 % entstehen durch Neumutation.

- Vater (verstorben mit 52 Jahren): Aortendissektion Typ A; retrospektiv kompatibel mit Marfan-Syndrom, nicht molekulargenetisch gesichert
- Bruder (44 Jahre): klinisch verdächtig (Hochwuchs, marfanoider Habitus); humangenetische Beratung empfohlen, noch nicht durchgeführt
- Sohn des Klägers (18 Jahre): bisher keine Beschwerden. Prädiktive Testung auf FBN1-Mutation empfohlen

Die Familienanamnese (insbesondere der plötzliche Herztod des Vaters) unterstreicht die klinische Relevanz der kardiovaskulären Beteiligung und bestätigt den autosomal-dominanten Erbgang.

5. Klinischer Befund

5.1 Anthropometrischer Befund / Proportionen

Auxiologie: Körperhöhe 194 cm, Spannweite 204 cm (Spannweite/Größe-Quotient 1,05; Norm < 1,03), Oberlänge/Untерlänge-Quotient 0,86 (Norm > 0,89). Arachnodaktylie: Walker-Murdoch-Zeichen positiv beidseits, Steinberg-Zeichen positiv beidseits.

5.2 Kardiovaskulärer Befund (nach aktueller Echokardiographie)

- Aortenwurzel (Sinus valsalvae): 45 mm (Z-Score +3,8; Normalwert alters- und körperhöhenadaptiert < 37 mm)
- Aorta ascendens: 38 mm (erweiterungsverdächtig, Grenzbereich)
- Mitralklappe: Mitralklappenprolaps, leichte Mitralklappeninsuffizienz Grad I
- Keine Aortendissektion, kein Perikarderguss
- Kardiologische Empfehlung: Sportverbot für körperlich anstrengende Aktivitäten; Betablocker-Dauertherapie; 6-monatliche echokardiographische Kontrollen; OP-Indikation bei > 50 mm oder rascher Progredienz

5.3 Ophthalmologischer Befund

- Ectopia lentis (Linsenluxation) beidseits: links operativ versorgt, rechts konservativ
- Hochgradige Myopie: -14 dpt. links, -12 dpt. rechts
- Bestkorrigierter Fernvisus: rechts 0,3 / links 0,4 (erhebliche Sehbeeinträchtigung)
- Kein Glaukom, kein Netzhautablösung aktuell; Netzhautablösung-Risiko erhöht durch Myopie

5.4 Skelettaler Befund

- Skoliose: thorakolumbal, Cobb-Winkel 32 Grad rechtskonvex
- Kyphose BWS: 55 Grad (Norm < 45 Grad)
- Lumbale Bandscheibenprotrusion L4/5 mit Nervenwurzelreizung (radiologisch gesichert)
- Generalisierte Gelenkhypermobilität (Beighton-Score 7/9)
- Plattfuß beidseits; Pes planovalgus

5.5 Pulmonologischer Befund

- Zustand nach zwei Spontanpneumothoraces (links, rechts)
- Lungenfunktion: FEV1 78 % Soll, FVC 82 % Soll; leichtgradige restriktive Ventilationsstörung
- Bullae und Emphysemareale beidseits apical (CT-gesichert)

6. Molekulargenetischer Befund

6.1 FBN1-Variante

Molekulargenetischer Befund - FBN1-Sequenzanalyse

Gen: FBN1 (Fibrillin-1; Chromosom 15q21.1; NM_000138.5)

Variante: c.5788G>T (p.Gly1930Cys) - heterozygot

Variantentyp: Missense; Glycin-zu-Cystein-Substitution in einem EGF-ähnlichen Repeat der Fibrillin-1-Domäne

Klassifikation: Pathogen (ACMG Klasse 5)

Referenz: OMIM #154700 | Ghent-Nosologie 2010: vollständig erfüllt

6.2 Pathomechanismus und Krankheitsbedeutung

Das Marfan-Syndrom entsteht durch pathogene Varianten im FBN1-Gen, das das Strukturprotein Fibrillin-1 kodiert. Fibrillin-1 ist ein essentieller Bestandteil der extrazellulären Mikrofibrillennetze, die Elastin umhüllen und für die mechanische Stabilität von Bindegewebe - insbesondere in der Aortenwand, den Augenbindebändern (Zonulafasern) und dem Skelett - verantwortlich sind. [1,2]

Die nachgewiesene Glycin-Substitution p.Gly1930Cys ist ein charakteristischer Typ einer FBN1-Missense-Variante, bei dem der Glycin-Rest in einem calcium-bindenden EGF-ähnlichen Repeat ersetzt wird. **Diese Klasse von FBN1-Varianten gilt als besonders stark mit kardiovaskulärer Beteiligung (Aortendilatation, Aortendissektion) assoziiert.** [3,4] Die Diagnose nach der Ghent-Nosologie 2010 [2] ist aufgrund der Kombination aus aortaler Erweiterung (Z-Score > 2), Linsenluxation, skelettaler Beteiligung (Systemscore > 7) und pathogener FBN1-Variante vollständig erfüllt.

7. Humangenetische und klinische Beurteilung

7.1 Diagnose und Vollständigkeit der klinischen Ausprägung

Die Diagnose Marfan-Syndrom ist beim Kläger molekulargenetisch gesichert und klinisch vollständig manifest. Der Befundkomplex (Aortenwurzel 45 mm, bilaterale Linsenluxation, Skoliose 32 Grad, Spontanpneumothoraces, marfanoide Körperproportion) ist charakteristisch und in seiner Kombination aus humangenetischer Sicht eindeutig. Es besteht kein diagnostischer Zweifel.

7.2 Risikoprofil und Einschränkungen durch die kardiovaskuläre Beteiligung

Die Aortenwurzel Dilatation von 45 mm stellt die lebensbedrohlichste Manifestation dar. **Ab einer Aortenwurzel von 45-50 mm besteht ein erhebliches Risiko der Aortendissektion, die in bis zu 90 % der Fälle tödlich verläuft wenn sie nicht sofort operativ behandelt wird.** [1,5]

Für die Beurteilung der Berufsunfähigkeit ist entscheidend: Jede körperliche Belastung, die den Blutdruck und die aortale Wandspannung erhöhen kann (isometrische Belastungen, schweres Heben, Pressen, Sturzgefahr), ist bei einem Aortendurchmesser von 45 mm aus kardiologischer und humangenetischer Sicht kontraindiziert. Die aktuelle Leitlinie der Europäischen Gesellschaft für Kardiologie (ESC 2022) [5] nennt folgende absoluten Kontraindikationen:

- Heben von Lasten > 5-10 kg
- Isometrische körperliche Belastung (Stemmen, Pressen)
- Arbeiten mit Sturzgefahr oder erhöhtem Verletzungsrisiko
- Stoßbewegungen, Vibrationsexposition
- Arbeit unter Zeitdruck und psychischem Stress (Blutdruckerhöhung)

Sämtliche dieser Kontraindikationen sind kernbestandteil der beruflichen Tätigkeit eines Zimmermanns.

8. Beurteilung der Berufsunfähigkeit und Erwerbsminderung

8.1 Berufsunfähigkeit als Zimmermann / Zimmerermeister

Die Tätigkeit als Zimmermann/Zimmerermeister setzt nach dem Berufsbild und den einschlägigen berufskundlichen Quellen regelmäßig folgende körperliche Anforderungen voraus:

Berufliche Anforderung	Zumutbar für den Kläger?	Begründung
Heben/Tragen > 10 kg	NEIN	Kontraindiziert bei Ao-Wurzel 45 mm (ESC-Leitlinie)
Arbeit in Höhe (Gerüst, Dach)	NEIN	Sturzgefahr; Sturzfolgen bei Aortenaneurysma potenziell letal; Sehbeeinträchtigung (Visus 0,3/0,4) erhöhen Sturzrisiko
Schwingungsexposition (Kettensäge, Nagelpistole)	NEIN	Vibration erhöhen aortale Wandspannung; kontraindiziert bei Aneurysma
Körperliche Schwerstarbeit (> 6h)	NEIN	Belastungsdyspnoe NYHA II-III; kardiopulmonale Einschränkung
Arbeit in Zwangshaltungen (Bücken, Knien)	NEIN	Skoliose, Bandscheibe L4/5, Gelenkhypermobilität; schmerzbedingt nicht ausführbar
Handwerkliche Feinarbeit (sitzend, leicht)	Bedingt	Möglich für max. 2-3 h/d; durch Sehbeeinträchtigung eingeschränkt
Büroarbeit / administrative Leitungsaufgaben	Bedingt	Möglich, aber Sehbeeinträchtigung limitiert Bildschirmarbeit; fachfremde Umschulung nötig

Ergebnis: Der Kläger ist nicht mehr in der Lage, den Beruf des Zimmermanns oder Zimmereimeisters - auch nicht in einem reduzierten Stundenumfang - auszuüben.
Berufsunfähigkeit im versicherungsrechtlichen Sinne liegt vor.

8.2 Erwerbsminderung nach § 43 SGB VI

Für die Frage der Erwerbsminderungsrente ist zu beurteilen, ob der Kläger noch irgendeine Tätigkeit auf dem allgemeinen Arbeitsmarkt vollzeitig (> 6 h/d) oder teilzeitig (3-6 h/d) ausüben kann:

- Körperlich mittelschwere bis schwere Tätigkeiten: vollständig ausgeschlossen (Aortenbefund, kardiopulmonale Einschränkung)
- Körperlich leichte Tätigkeiten im Stehen oder mit häufigem Haltungswechsel: max. 2-3 h/d möglich (Rückenbeschwerden, Gelenkhypermobilität, Ermüdung)
- Bildschirmarbeit / Verwaltungstätigkeit: durch die Sehbeeinträchtigung (Visus 0,3/0,4 bestkorrigiert) erheblich eingeschränkt; maximal 2-3 h/d tolerabel
- Präzisionsarbeit unter Zeitdruck: durch Sehbeeinträchtigung und Tremor (Betablocker-Nebenwirkung) eingeschränkt
- Arbeit auf Leitern, Gerüsten, mit Fahrzeugen: vollständig ausgeschlossen (Sehbeeinträchtigung unterschreitet Fahrtauglichkeitsgrenze)

Gesamtbeurteilung: Das verbliebene Leistungsvermögens des Klägers liegt unter 3 Stunden täglich für jede Tätigkeit auf dem allgemeinen Arbeitsmarkt. **Vollständige Erwerbsminderung im Sinne des § 43 Abs. 2 SGB VI liegt vor.**

8.3 Grad der Behinderung (GdB)

Nach den Versorgungsmedizinischen Grundsätzen (VersMedV, Anlage) ist der GdB aus den Einzel-GdB der Funktionseinschränkungen zu bilden (kein schematisches Addieren; Gesamtbeurteilung):

Funktionseinschränkung	Einzel-GdB (Schätzung)	Grundlage VersMedV
Aortenwurzeldilatation 45 mm, Mitralklappeninsuffizienz Grad I	40-50	Herz-/Gefäßerkrankungen
Bilaterale Linsenluxation, Visus 0,3/0,4	30-40	Augen (Sehminderung beidseits)
Skoliose 32 Grad + Bandscheibe L4/5 + Kyphose BWS	20-30	Wirbelsäule / Skelett
Spontanpneumothorax beidseits, leichte Ventilationsstörung	10-20	Lunge
Gelenkhypermobilität mit Funktionseinschränkung	10	Extremitäten
Anpassungsstörung / psychische Komorbidität	20-30	Psyche
Gesamt-GdB (Gesamtschau)	80-90	Keine Addition; Gesamtbeurteilung

Empfehlung: GdB 80, ggf. 90 je nach Verlaufsdynamik der Aorta. Merkzeichen G (erhebliche Gehbehinderung durch Skoliose und kardiopulmonale Einschränkung) und B (Begleitperson für öffentliche Verkehrsmittel aufgrund Sehbeeinträchtigung und Schwindelneigung) sollten geprüft werden.

9. Schlussfolgerung / Gutachterliche Bewertung

Zusammenfassung der gutachterlichen Feststellungen

1. Gesicherte Diagnose: Beim Kläger liegt ein molekulargenetisch und klinisch gesichertes Marfan-Syndrom (OMIM #154700) vor, verursacht durch die pathogene FBN1-Variante c.5788G>T (p.Gly1930Cys, ACMG Klasse 5). Die Ghent-Nosologie 2010 ist vollständig erfüllt.
2. Multisystemische Manifestation: Die Erkrankung manifestiert sich beim Kläger kardiovaskulär (Aortenwurzel 45 mm, Mitralklappenprolaps), okulär (bilaterale Linsenluxation, Visus 0,3/0,4), skelettal (Skoliose 32 Grad, Bandscheibenprotrusion, Hypermobilität) und pulmonal (Zustand nach Spontanpneumothorax, leichte Ventilationsstörung).
3. Berufsunfähigkeit als Zimmermann: Der Kläger ist nicht mehr in der Lage, seinen zuletzt ausgeübten Beruf als Zimmermann/Zimmerermeister in irgendeinem relevanten Stundenumfang auszuüben. Die berufstypischen Anforderungen (Heben, Höhenarbeit, Vibrationsexposition, Körperliche Schwerstarbeit) sind durch die kardiovaskuläre und okuläre Beteiligung absolut kontraindiziert.
4. Vollständige Erwerbsminderung: Das Restleistungsvermögen des Klägers ist auf unter 3 Stunden täglich für jede Tätigkeit auf dem allgemeinen Arbeitsmarkt eingeschränkt. Vollständige Erwerbsminderung im Sinne des § 43 Abs. 2 SGB VI liegt vor.
5. GdB und Merkzeichen: GdB 80 (ggf. 90) wird empfohlen. Prüfung der Merkzeichen G und B ist indiziert.
6. Dauerhaftigkeit: Das Marfan-Syndrom ist eine lebenslange, genetisch bedingte Erkrankung. Die Einschränkungen werden im Verlauf (Aortenprogression, okuläre Komplikationen) eher zunehmen. Eine wesentliche Besserung der Erwerbsfähigkeit ist nicht zu erwarten.

Die vorstehenden gutachterlichen Feststellungen werden nach bestem Wissen und Gewissen, unparteiisch und gewissenhaft im Sinne des § 407a ZPO erstattet. Der Unterzeichner versichert, in keinem Abhängigkeitsverhältnis zu den Parteien zu stehen.

9a. Verweisungstätigkeiten und Rehabilitationspotential

Das Gericht hat zu prüfen, ob dem Kläger eine Verweisungstätigkeit zumutbar ist. Aus humangenetisch-klinischer Sicht können folgende Tätigkeiten für den Kläger noch in Betracht kommen, jedoch nur in eingeschränktem Stundenumfang (< 3 h/d):

- Beratende Tätigkeit im Baugewerbe (sitzend, ohne körperliche Belastung) - erfordert jedoch Umschulung und setzt ausreichende Sehfähigkeit voraus

- Lehrfähigkeit für theoretische Inhalte der Zimmererausbildung (Berufsschule) - unter Vorbehalt der Sehbeeinträchtigung für Tafelbild und Bildschirm
- Administrative Büroarbeit - durch Sehbeeinträchtigung auf max. 2-3 h/d limitiert

Keiner dieser Tätigkeiten ist dem Kläger vollschichtig oder auch nur teilschichtig (> 3 h/d) zumutbar. **Eine Verweisungsstätigkeit, die die Anforderungen des § 43 SGB VI erfüllt, ist nicht erkennbar.**

9b. Medizinisch-sozialrechtliche Einordnung und Empfehlungen

- Rentenversicherung: Antrag auf volle Erwerbsminderungsrente nach § 43 Abs. 2 SGB VI begründet; Bewilligung empfohlen
- Schwerbehindertenrecht: GdB 80 beantragen; Nachteilsausgleiche (Kündigungsschutz, Steuerfreibetrag, erhöhte Fahrtkostenerstattung) bestehen bei GdB \geq 50
- Pflegeversicherung: Beizeitigem Befund noch kein Pflegegrad; bei Aortenoperation oder weiterer Progredienz erneut prüfen
- Berufsgenossenschaft: Sturzunfall ([Jahr]) ist BG-Fall; Dauerfolgen sollten auf BG-Rente geprüft werden
- Rehabilitation: Medizinische Rehabilitation (kardiologisch und orthopädisch) sinnvoll, jedoch nicht mit Ziel der Wiederherstellung der Berufsunfähigkeit als Zimmermann - dieses Ziel ist realistischweise nicht erreichbar
- Psychosoziale Unterstützung: Psychoonkologische/psychosomatische Begleitung bei bestehender Anpassungsstörung dringend empfohlen

10. Literaturverzeichnis

1. Dietz HC. Marfan Syndrome. In: GeneReviews [Internet]. Seattle: University of Washington; 1993-2023. Updated 2022.
2. Löys BL, Dietz HC, Braverman AC, et al. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *J Med Genet.* 2010;47(7):476-485.
3. Faivre L, Masurel-Paulet A, Collod-Beroud G, et al. Clinical and molecular study of 320 children with Marfan syndrome and related type I fibrillinopathies. *Pediatrics.* 2009;123(1):391-398.
4. Aalberts JJ, van den Berg MP, Bergman JE, et al. Genotype-phenotype relationships in Marfan syndrome. *Hum Genet.* 2008;124(5):505-511.
5. Isselbacher EM, Preventza O, Hamilton Black J 3rd, et al. 2022 ACC/AHA Guideline for the Diagnosis and Management of Aortic Disease. *Circulation.* 2022;146(24):e334-e482.
6. Richards S, Aziz N, Bale S, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants. *Genet Med.* 2015;17(5):405-424.
7. Versorgungsmedizinische Grundsätze (Anlage zu § 2 Versorgungsmedizin-Verordnung). Bundesministerium für Arbeit und Soziales. Aktuelle Fassung 2024.
8. Ammash NM, Sundt TM, Connolly HM. Marfan syndrome - diagnosis and management. *Curr Probl Cardiol.* 2008;33(1):7-39.
9. De Pöpe A, Devereux RB, Dietz HC, Hennekam RC, Pyeritz RE. Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome. *Am J Med Genet.* 1996;62(4):417-426.
10. Silverman DI, Burton KJ, Gray J, et al. Life expectancy in the Marfan syndrome. *Am J Cardiol.* 1995;75(2):157-160.

Prof. Dr. med.

Christian T. Thiel-Hirschmann, MBA

GUTACHTER & SACHVERSTÄNDIGER

Erlangen, den 28. März 2026

Prof. Dr. med. Christian T. Thiel, MBA

Facharzt für Humangenetik