



Marfans Syndrom

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

4/05

God Jul!



Ledare

Hej

Sitter och skriver det här medan den första snön faller. Plötsligt viker mörkret undan, ljuset finns oförklarligen där och jag känner lättnad. Så var novembertristessen avklarad för i år och jag kan blicka fram emot adventsljus och juldofter. Dessutom kommer jag absolut att klara av julen lättare tack vare Carinas tips i tidningen. Följ dem och ni får energi till att göra upp lite semesterplaner inför sommaren; Öland eller byt hus med någon i Marfan in the house nätverket i Norden.

Samarbetet med den norska föreningen har givit oss kunskap om många tillstånd som liknar Marfans syndrom. Det kan ni läsa mer om i Ulla och Bertils översättning. Att Marfanföreningen ska inkludera även dessa diagnoser känns självklart, speciellt som flera av våra medlemmar redan har fått en ändrad diagnos. Så alla med marfanliknande diagnoser – varmt välkomna!

Många medlemmar hittar ju till föreningen via Internet. För deras skull samt för all vårdpersonal som letar efter kunskap är Socialstyrelsens information om Marfans syndrom på (www.sos.se) otroligt viktig. Uppdateringen är förhoppningsvis färdig när tidningen kommer ut. Mycket ny information är inkluderad och andra ändringar är gjorda. Ulla, Jenny och jag har kämpat på och varit tacksamma för allt arbete som våra hängivna och kunniga kontaktläkare har lagt ner. Vi är er stor tack skyldiga!

Så plötsligt en dag viker mörkret undan och ljuset finns oförklarligen där – hoppas att ni alla får andrum och glädje i advent och jul!

Lise



Marfans
syndrom

4/05

UTGIVEN AV
Svenska Marfanföreningen
C/o Ulla Frick
S:t Eriksgatan 50 A, 3 tr
112 34 Stockholm
www.marfanforeningen.se

POSTGIRO 37 51 94 –8

ISSN: 1652-7054

REDAKTIONSKOMMITTÉ
Jenny Åström och Lise Murphy.
Redaktionskommittén är tacksam för alla bidrag till tidningen

TRYCKERI
Fyris-Tryck AB, Uppsala

Kalendarium 2005/2006

November	19-20 Sällsynta Diagnosers ordförandemöte på Åsa Folkhögskola, Katrineholm, 19 deadline för medlemsbladet nr 4 26 styrelsemöte
December	5 telefonmöte
Januari	2 telefonmöte ev.läkar-/lokalmöte (datum ännu ej fastställt)
Februari	5 lokalmöte i Göteborg
Mars	11 årsmöte i Stockholm 12 konstituerande styrelsemöte
Maj	ev. läkar-/lokalmöte i Norrköping/Linköping (datum ej fastställt)

Familjehelg på Öland 2006

Välkommen till en familjehelg på Öland sommaren 2006. Vi träffas på STF Vandrarhem Stora Frögården under den sista helgen i juli – alltså fredagen den 28 – söndagen den 30 juli.

Vid 2006 års familjehelg kommer barnen och ungdomarna att stå i centrum, med fokus på aktiviteter för dem som är upp till cirka 15 år.

I samband med tidigare inbjudningar till Ölands-helger har vi fått intresseanmälningar från familjer med barn i den här åldern, och vi har förstått att det finns ett intresse för en särskild satsning på dem.

Vi ska försöka ordna aktiviteter som i första hand vänder sig till våra yngre medlemmar, som exempelvis besök på Ölands Djurpark, Eketorps borg eller Humlesafari.

På lördagskvällen ska vi försöka ordna någon aktivitet för barn och ungdomar så att föräldrarna kan samlas och prata själva.

Vi håller för närvarande på och diskuterar priser mm med Stora Frögården men sannolikt kommer vi att få samma fina villkor som tidigare. Kostnaden för medlemmar i Svenska Marfanföreningen blir för vuxna ca 500 kronor och för barn upp till 15 år ca 380 kronor. I priset ingår logi i vandrarhemsrum, kvällsmacka, två frukostar, grillkväll och eventuellt andra måltider beroende på vilka utflykter vi kommer att göra.

Och som tidigare betalar man resan till och från Öland själv. Kostnader för utflykter och mat på andra ställen än Stora Frögården måste du också betala själv.

Vi ska också ansöka om fondmedel för att täcka delar av kostnaderna.

Vi kommer i nästa nummer av medlemstidningen att gå ut med exakta uppgifter om priser och aktiviteter mm, men redan nu vore det bra om ni som är intresserade hörde av er till mig så vi vet hur vi ska gå vidare. Den bindande anmälan kommer troligtvis att lämnas under mars 2006.

Hör gärna av dig till Carina Olsson på telefon 08-89 49 92 eller 073-628 74 36. Vi vill gärna veta redan nu hur stort intresse som finns för en familjehelg på Öland sommaren 2006.

Vi hörs!

Hjälp - Marfanföreningen behöver ny kassör!

Som vi redan skrev om i förra numret ska Tony de Belder, vår trogna kassör, avgå nästa år. Släng blygsamheten överbord och kontakta Tony eller Lise om du känner för att jobba ideellt för marfanare.

LISE

Innehåll

Ledare	2	Tillväxthämning på långa flickor	10
Familjehelg på Öland 2006	3	Högintressant nordiskt maarfanmöte	11
Marfanliknande syndrom	4	Kontaktpersoner	12
Julstök i sista minuten	7		

Marfanliknande syndrom

Vår norska broderorganisation skriver i en bilage-broschyr, som medföljer senaste numret av deras medlemsorgan "Marfant'n" om Marfanliknande sjukdomar, så kallade differentialdiagnoser.

Det är en lättfattlig och intressant redogörelse för alla de komponenter hos Marfans syndrom, som även finns i gränslandet till liknande tillstånd hos andra åkommor, som i sin tur också bygger på den genetiska profilen.

Vad är exempelvis FBN1? Jo, det är själva marfangenen. Den sitter på kromosom 15 och ger koden till själva uppbyggnaden av äggviteämnet fibrillin 1.

Ganska många som drabbats av Marfans syndrom har antingen för lite av fibrillin 1 eller något fel i uppbyggnaden av den. Fram till i dag har forskarna funnit cirka 500 olika mutationer hos människor med Marfans syndrom. Men samtidigt har man funnit fel på FBN1 hos personer med ett flera av de "marfanliknande tillstånden".

ÄRFTLIGHETEN

Dessa marfanliknande tillstånd nedärves som regel dominant. Det innebär, att varje barn löper 50 procent risk att ärva något marfanliknande om det finns hos föräldrarna.

AORTA-ANEURYSM OCH DISSEKTION INOM FAMILJEN

I somliga familjer får flera medlemmar samma slags symptom på aortan som personer med Marfans syndrom men utan att uppfylla Gent-kriterierna för detta. Det gäller framför allt utvidgning av aortabågen eller tendenser till dissektion det vill säga sprickbildningar i de innersta och mellersta artärvägarna.

Det finns också personer utan Marfans syndrom, som kan ha långsträckta benpipor, märken på buken vid graviditet eller andra symptom. Hos andra individer med aorta-aneurysm har man funnit mutation i FBN1.

LINSLUXATION INOM FAMILJEN

I en del familjer får flera medlemmar linslossning på samma sätt som personer med Marfans syndrom, men utan att uppfylla kriterierna för denna åkomma. Någon har även haft symptom som långsträckta benpipor, sträckmärken på buken eller annat.

SPRINTZEN-GOLDBERGS SYNDROM

En sällsynt sjukdom, som inte har något av de kända Marfan-liknande kännetecknen som exempelvis långväxthet eller slanka långa händer och fingrar, fötter och tår. Däremot föreligger inte sällan bröstkorgsdeformiteter och ibland utvidgad huvudpulsåder och linslossning.

Det mest typiska är att benen i skallen har vuxit samman (craniosynostos) och att ögonen är utåttstående. Många är utvecklingsstörda. Hos en del av de drabbade har man funnit mutation i FBN1, men inte hos andra.

LÅNGVÄXTA FAMILJER

Den vanligaste orsaken till att man är lång hänger samman med att föräldrarna också är det. Långa människor är ofta slanka och har långa händer och fingrar, fötter och tår. Inom en familj kan det finnas en mutation på FBN1, men då gäller det bara hos de långa i familjen.

BEALS SYNDROM

(Congenital Contractural Arachnodactyli / CCA)

Här föreligger ännu ett Marfanliknande utsende; lång kroppsbyggnad, slank, med långa slanka fingrar, fötter och tår. Till detta kommer bröstkorgsdeformiteter. Rygggraden är ofta sned och kräver inte sällan kirurgiska ingrepp. Ibland har man funnit vidgad aorta och linslossning. Ofta är öronen veckade.

Vid CCA har man funnit mutationer i genen för fibrillin 2, FBN2 på kromosom 5.

ANDRA ÅKOMMOR SOM KAN FÖRVÄXLAS MED MARFANS SYNDROM

HOMOCYSTEINURI

Ett icke-dominerande ärvtligt tillstånd med fel på omsättningen i ämnet homocystein, på så sätt, att

detta samlas upp i blodet och fälls ut i urinen. Det finns många liknande enzymfel och generna, som ger detta resultat.

Kännetecknande för dessa tillstånd är linslossning, Marfanliknande utseende (långväxthet, smala, långa händer och fingrar, fötter och tår) och ofta förekommande blodproppar. Behandlas med medicin eller diet.

STICKLERS SYNDROM

Åkomma med Marfanliknande utseende. Beträffande kroppslängden ligger denna inom de normala variationerna. Som regel föreligger överrörliga leder, som avtar med stigande ålder.

Vidare förekommer ofta ledsmärter, även från barnåren och tidig artros s.k slitage-gikt. Andra typiska drag är ett platt ansikte, låg och bred näsrot, uppåtriktade näsborrar och flyende, liten haka. Andra kan ha en bakre gomspalt. Två av tre undergrupper har ögonförändringar i form av allvarlig närsynthet, rubbningar i glaskroppen, risk för näthinnelossning och eventuellt grå och grön starr.

De flesta utvecklar hörselnedsättning. Denna Marfanliknande åkomma nedärvs dominant, det vill säga att varje barn löper

50-procentig risk att få detta sjukdomstillstånd.

Det föreligger emellertid stora gradskillnader inom Sticklers syndrom. Man har funnit tre olika protein- och genavvikelser hos några med detta syndrom, men inte hos alla. Detta har tolkats som att det kan finnas flera undergrupper av Sticklers syndrom, orsakad av mutationer i olika gener.

EHLERS-DANLOS SYNDROM EDS

Ehlers-Danlos syndrom (EDS) är en medfödd bindvävssjukdom som påverkar leder, hud och blodkärl. Förändringen i bindväven beror på bristfällig bildning av kollagen. Kollagen är ett av kroppens grundläggande byggnadsmaterial.

EDS kan indelas i sex olika typer: klassisk typ, överrörlighetstyp, kärltyp, kyfoskolios-typ, artrochalasi-typ samt dermatosparaxis-typ. De vanligaste varianterna är den klassiska typen, överrörlighetstypen och kärltypen.

Ledsymtom är det dominerande symtomet vid de flesta varianterna av syndromet. Ett annat symtom är skör och ibland extremt töjbar hud med benägenhet för svårsläkt sår. Under barndomen kan ovanligt många blåmärken vara första symtomet. Hjärtproblem kan förekomma i form av mitralislackffprolaps,

och att aortaväggen delar sig (dissektion) eller pulsåderbräck (aneurysmbildning) i stora och medelstora artärer i alla delar av kroppen.

Andra symtom är problem med åderbräck, snedrygg (skolios), plattföt, felställningar i leder.

De flesta formerna av Ehlers-Danlos syndrom ärvs autosomt dominant. Om den ena föräldern har sjukdomen blir risken för såväl söner som döttrar att ärva den 50 procent. Då det finns flera varianter av Ehlers-Danlos syndrom med olika typer av ärftlighet bör man rådgöra med klinisk genetiker.

HYPERMOBILITETSSYNDROM INOM FAMILJEN

Överrörliga leder i många familjeled. Människor med detta tillstånd är ofta långa och slanka med långa, tunna händer och fingrar, fötter och tår. Några har sträckmärken vid graviditet, pungbräck och liknande jämte åderbräck. Huvudproblemet är smärter från leder, muskler och senor.

WEILL-MARESANIS SYNDROM

Detta sjukdomstillstånd kännetecknas av lösa linser, som ofta är runda och små, närsynthet, grön starr och korta fingrar (brachydactyly), stela leder och benskörhet. En form, som ärvs i en mindre skala knyts ofta till kromosom 19, men det finns även en variant, som ofta kopplas samman med en så kallad dominant typ. Det innebär som bekant, att varje barn löper 50 procentig risk att få åkomman, då den finns som mutation av FBN1.

LOEYS-DIETZ SYNDROM

I vår amerikanska broderorganisations magasin "Connected Issues" har vi funnit artikeln "Känner man till nya typer av aortaaneurism kan många liv räddas". Författare är Joanna Downer, John Hopkins Medicine. Här kommer ett referat.

Ett forskarlag från John Hopkins Hospital, Baltimore har lyckats identifiera en ny variant av bindvävssjukdom. Den har fått namnet Loeys-Dietz syndrom och har stora likheter med Marfans syndrom, men den skiljer på vissa avgörande punkter.

Teamet vid John Hopkins Hospital gick igenom medicinska journaler och undersökningar av nya patienter. Då fann de att personer, som hade ögon, som satt brett isär, en gomspalt eller defekt tunga samt där blodådrorna var svängda och vridna utöver det normala, dessutom hade en oroväckande snabb aortautvidgning.

FORTSÄTTNING NÄSTA SIDA

Professor Hal Dietz med kolleger hävdar i sin rapport, att det därför är synnerligen viktigt att i god tid diagnosticera dessa patienter.

- Eftersom en aortaruptur kan uppstå mycket tidigare än man vanligtvis förväntar sig, måste dessa patienter behandlas så tidigt som som möjligt och mycket snabbare än medicinsk praxis annars anger för aortaaneurysm.

Denna defekt gäller för hela aortasystemet och även mindre utvidgningar kan ge sprickor. Detta skiljer Loeys-Dietz syndrom från Marfans syndrom.

Sannolikt har personer med Loeys-Dietz fått diagnosen Marfan. Möjligen har de också testats för Ehlers-Danlos typ IV, därför att de lätt kan få blåmärken och onormala ärrbildningar.

VILKA BÖR UNDERSÖKAS?

Personer med Marfanliknande symptom bör kontrolleras och behandlas där man kan påvisa något onormalt i något organ. Vidare manas till uppmärksamhet vad gäller nya symptom och problem hos den enskilde personen.

Genetisk rådgivning

Ett EU-projekt har som mål att föreslå ett mer enhetligt system för hur man ger patienter information före och efter genetiska tester. Man undersöker också vilka möjligheter patienter har till att få genetiska tester gjorda. Forskningsresultaten från fem länder, däribland Sverige, kommer att presenteras och patientrepresentanter från de olika länderna är med för att lämna synpunkter. Jag åker till mötet för att representera Sällsynta diagnoser och hoppas att den här forskningen kan hjälpa oss att lättare bli testade och få bättre information både före och efter testet.

LISE

Byt hus med någon

Mejla Lise info om:

- Vart du skulle vilja resa
- Vad du själv kan erbjuda för bostad
- Under vilken period det gäller

Det säger sig självt att det är lättare att hitta någon att byta med om man har flera alternativ eller ett större område man kan tänkas semestra i. (mer info finns också på hemsidan)

LISE

LÖS RESÅR!

Vi har nu glädjen att få erbjuda er COMFORT-STRUMPAN, som har lös och skön resår!

Strumpan klämmer inte åt runt vaden, men sitter ändå uppe! Den är gjord av 80% bomull, 17% polyamid och 3% elastan. Denna blandning gör strumpan elastisk och mjuk och skön på foten.

Bra för dig som har hjärt- och kärlsjukdomar, cirkulationsproblem, är diabetiker, reumatiker eller bara har svullna och ömma vader.

Fyll i svarstalongen redan idag!
Inga exp. avg. Inga postföreskotts avg.
Endast varans pris + frakt och ev. svarsporto.

Order telef: 0247-23532
E-post: order@rsprodukter.se
www.rsprodukter.se

Comfort-strumpan, en succé för foten!

1 par 59 :-
2 par 109 :-
3 par 139 :-
4 par 159 :-
5 par och uppåt 38 :- /par

Spara mer!

	Svart	Grå	Marin	Natur	Vit
Strl. 35-37	par	par	par	par	par
Strl. 38-41	par	par	par	par	par
Strl. 42-44	par	par	par	par	par
Strl. 45-48	par	par	par	par	par

VAR GÖR TIOKVAL Full retur rätt 100% nöjd eller pengarna tillbaka!

Namn: _____ Tel: _____

Adress: _____

Postadress: _____

Frankeras ej!
Svarsportot debiteras på fakturan.

RS
PRODUKTER

Svarspost
132054900
79320 Siljansnäs

Julstök i sista minuten



Nu närmar vi oss julen med stormsteg. Man ska köpa julklappar, städa, baka och laga julmat. Men ibland känns det inte som om man riktigt orkar med allt. Vi som dessutom kanske emellanåt har känningar av diverse krämpor eller så mår våra nära och kära inte så bra, har ibland svårigheter att orka och hinna med.

Jag ska försöka förmedla lite av mina egna erfarenheter om hur jag löst julstökandet utan att slita ut mig totalt. För det första gäller det att ”delegera”. Kan det verkligen vara din tur i år också? Eller varför inte ordna med knytis? Försök att sätta övriga familjemedlemmar i arbete och gör saker och ting tillsammans.

Sänk sedan kraven och ambitionsnivån. Vi ställer alldeles för stora krav på att allt ska vara så perfekt och att allt ska vara som det alltid har varit. Men det går att ordna jättemysigt julfirande även på en mindre ansträngande nivå.

Julklapparna

Handla på nätet! Beställ hem ett par postorderkataloger och julhandla hemma vid köksbordet eller vid datorn. Flera postorderfirmor garanterar varor i tid före jul om man beställer före en visst datum. Kolla det noga! Du sparar massor med tid, behöver bara gå till postens utlämningsställe och hämta paketet, gå hem och slå in (glöm inte att beställa julpapper och etiketter på samma gång).

Till de lite äldre funkar det utmärkt att ge bort upplevelser av olika slag – bio- eller konsertbiljetter, en spa- eller fotvårdsbehandling, massage eller ett presentkort på någon av stadens små mysiga krogar.

Julstäda

Kan du i stort sett hoppa över. Den gamla klyschan om att städa när gästerna har gått, håller faktiskt.

Och handen på hjärtat – man måste inte byta till julgardiner. Det var många år sedan jag slutade med det och nog blir det jul i alla fall. Jag lovar att det är inte där stämningen sitter, utan den skapar vi med

atmosfär som kommer från oss själva. Lagg fram några röda dukar och tänd massor med stearinljus. Det ger massor med mysig stämning. Tänk på att släcka när du lämnar rummet bara.

Men om man nu ändå vill städa lite så går det att ”fuska”. Våttorka golven med såpa. Det luktar lite gammaldags (och det blir ju rent).

Julmat

Jag gillar verkligen att laga mat och tycker också normalt att det jättekul att förbereda för julen med att baka och laga en del julmat själv. Men för några år sedan när jag hade ett elände före jul, fick jag några tips på ”snabbmat” till jul, från en god vän. Jag ville trots allt göra lite själv, för att få stämning och lite matos i köket.

Här kommer några av mina tips:

Köp färdigkokt skinka och griljera själv. Min mormor som var född 1889 var kokerska på hotell Alexandra i Stockholm och hon har lämnat efter sig följande recept, som blir jättebra.

Satsen räcker till en stor skinka på 3-4 kg.

4 msk finmalet ströbröd
1 msk Colmans senapspulver
3 msk strösocker
1 uppvispat ägg
lite matolja

1. Sätt ugnen på 275o
2. Skär loss eventuell svål från skinkan
3. Blanda ströbröd, senapspulver och socker. Pensla skinkan med ägget och strö på senapsblandningen.
4. Slå lite matolja i en långpanna och griljera skinkan i 5-10 minuter till den fått fin färg. Ös ett par gånger med oljan.

Doften som sprider sig i köket är gudomlig. Dags att provsmaka!

4 sorters sill på en kvart

Abba har en produkt som heter 5-minuters Inläggningssill. Med mycket liten ansträngning kan du göra 4 olika sillinläggningar. Till alla fyra sorterna behöver du två askar sill. Det går naturligtvis att dubbla receptet om du har många gäster till jul.

Inlagd sill

½ ask 5-minuters inläggningssill (ca 200 g)
1 liten rödlök
1 lagerblad
1 tsk krossad kryddpeppar

1. Häll av sillagen i en bunke. Skala och skiva löken. Dela sillfiléerna i bitar.
2. Varva sill, lök och lagerblad i en burk. Blanda hälften av lagen med kryddpeppar. Obs! spara resten av lagen till nästa inläggning. Häll lagen över sillen. Låt gärna stå några timmar före servering.

Citronsill

½ ask 5-minuters inläggningssill (ca 200 g)
1 liten rödlök
1 lagerblad
1 tsk rivet citronskal

1. Skala och skiva löken. Dela sillfiléerna i bitar.
2. Varva sill, lök och lagerblad i en burk. Blanda den sparade lagen från förra receptet med citronskal. Häll lagen över sillen. Låt gärna stå några timmar före servering.



Fransk vitlökssill

½ ask 5-minuters inläggningssill (ca 200 g)
1 dl gräddfil
1 msk provencalska örterkryddor
1 liten pressad vitlöksklyfta
1 krm salt
1 krm nymalt svartpeppar

1. Häll av sillagen och dela sillfiléerna i bitar.
2. Blanda gräddfil, örterkryddor, vitlök, salt och peppar i en skål och vänd ner sillbitarna. Täck över och ställ kallt fram till serveringen.

Senapssill

½ ask 5-minuters inläggningssill (ca 200 g)
1 dl gräddfil
3 msk söt grovkornig senap
½ tsk strösocker
1 msk dill

1. Häll av sillagen och dela sillfiléerna i bitar.
2. Blanda resten av ingredienserna i en skål och vänd försiktigt ner sillen. Låt stå kallt några timmar före servering.

Vips ett sillbord!



Att göra leverpastej och paté kan vara lite knepigt, men här är ett recept som jag hämtat ur Allt om Mats julspecial år 2000. Det blir verkligen jättegott!

Patékorv

300 g blandfärs
200 g bredbar leverpastej
 $\frac{3}{4}$ tsk salt
1 krm svartpeppar
1 vitlöksklyfta (pressad)
1 stort ägg
2 msk portvin eller madeira

1. Blanda färsen med pastej, salt, peppar och vitlök. Tillsätt ägg och portvin.
2. Lägg ut färsen i en sträng på bakplåtspapper. Forma och rulla den med hjälp av pappret till en korv (ca 30 cm lång).
3. Snurra ihop ändarna likt en smällkaramell. Tillaga på full effekt i mikro ca 8 min. vänd den ett par gånger under tiden. Innertemperaturen bör vara ca 70o när den är färdig. Den går sedan upp ytterligare någon grad. Låt svalna i pappret.

Korven går också att tillaga i vanlig ugn. Lägg då smeten i en ugnsfast form och grädda som köttfärslimpa i 175o i cirka 45-50 min.

Köttbullar med julsmak

Vill du få lite extra julstuns på de färdigstekta köttbullarna – krydda med lite malen kryddpeppar när du värmer dem i stekpanna. Det blir en underbar doft i köket.

Med de här små tipsen hoppas jag du får lite inspiration så att du kan göra det enklare för dig men ändå kunna säga att du faktiskt gjort en hel del själv. Lycka till och en riktigt God Jul till alla Marfanare.

CARINA O



Ha en bra natt!



BERICON

194 82 UPPLANDS VÄSBY
Tel 08-590 948 90
Fax 08-594 125 99
E-post: bericon@telia.com
www.bericon.se

Molnet Prevent 2001[®] Plus

är en svensktillverkad madrass, som lämpar sig väl för personer med Marfans syndrom och även andra, som har besvär av ömma och smärtande leder. Madrassen består av 8 + 12 lager fibrer. Dessa två extra lager av fibrer bildar en förstärkning vid madrassens mitt för att förhindra att man sjunker ner för djupt. Tvätt upp till 70°. Brandsäker.

Utvändigt har den ett mjukt behagligt tyg av kvaliteten Trevira S. Lagren av specialfibrer och det kroppsvänliga tyget gör att den även lämpar sig väl för smärtbenägna personer. Prevent 2001 Plus är 17 cm tjock och sydd utan genomgående sömmar. Materialet är återvinningsbart och helt utan silikoner. Madrasskydd finns. Artikelnr P-2001+

Tillväxthämning på långa flickor

Sedan 1950-talet har man använt östrogenbehandling för att bromsa tillväxten på långa flickor. Kortsiktiga bieffekter vid sådan behandling kan bl.a. vara oregelbundna månadsblödningar, viktökning, il-lamående, mjölkproduktion i bröstet, blodpropp och äggstockscystor. Men nu har det även visat sig att dessa flickor kan få fertilitetsproblem senare i livet.

Ett forskarlag i Australien publicerade i höstas en studie där de undersökt de långsiktiga effekterna av högdosöstrogen-behandling. Studien innehöll flickor som fått östrogenbehandling med Dietylstilboestrol eller Etinylestradiol mellan åren 1959 och 1993. (Dietylstilboestrol slutade användas i början av 1970-talet.)

En grupp på 371 kvinnor som fått behandling jämfördes med en kontrollgrupp på 409 kvinnor.

Studien visar att de kvinnor som blivit behandlade med östrogen i större utsträckning än kontrollgruppen, även blivit behandlade mot barnlöshet. Forskarna anser att dessa saker kan vara viktiga att ta med i beräkningen när man tänker börja behandla flickor med östrogen för att bromsa deras tillväxt.

Artikeln i sin helhet kan läsas i The Lancet 2004; 364: 1513–18.

”Oestrogen treatment to reduce the adult height of tall girls: long-term effects on fertility”

Frågor till endokrinolog Lars Hagenäs:

Hur vanligt är det med tillväxthämning av långa flickor i Sverige idag?

* Behandling mot extrem befarad långvuxenhet är inte speciellt vanligt. Det finns ingen systematisk registrering av långvuxenhet eller behandling av långvuxenhet i Sverige.

Hur lång ska man vara för att behandling ska övervägas?

* Kanske över 185 cm för flickor och över 200 cm för pojkar.

I vilken ålder brukar man börja behandla?

* Man startar oftast behandlingen då puberteten kommit igång ordentligt. Kan röra sig genomsnittligt om c:a 12 års åldern för flickor och något eller några år senare för pojkar.

Finns det någon risk för att pojkar kan få fertilitetsproblem, eller gäller det bara flickor?

* Jag känner inte till några egentliga fertilitetsstudier hos behandlade pojkar. Det skulle vara intressant att genomföra en sådan.

Vilka läkemedel använder man idag? Samma som i studien?

* Man använder för flickor etinylöstradiol (samma som i studien) vilken är den vanliga ingrediensen i P-piller, men i en dos som är 3-4 ggr högre.

Anser svenska läkare att det är någon risk för fertilitetsproblem? Bör föräldrar bli rädda för denna upptäckt?

* Ingen vet. Man bör ha stor respekt för högdosbehandling med könshormoner. Östrogener i högdos kan hypotetiskt också orsaka bröstcancer hos disponerade individer (förutom en rad andra möjliga biverkningar).

Hur fungerar behandlingen? Vad är det som gör att östrogen får skelettet att sluta växa?

* Skelettet mognar snabbare och tillväxtzonerna försvinner varvid långdtillväxtmöjligheterna försvinner.

Finns det andra sätt att bromsa tillväxten, än östrogen?

* Man kan operera runt knäleden och ta bort tillväxtzonerna i skelettet.

Egna övriga kommentarer?

* Risker måste balanseras mot potentiella vinster. Många långvuxna individer som söker sjukvården väljer högdos hormonbehandling.

JÅ

Högintressant nordiskt marfan-möte 2005-11-28

Mötet i Oslo bjöd på såväl ny kunskap om diagnoskriterier och forskningsfynd som en bekräftelse på hur viktigt det är för våra nordiska föreningar att samarbeta.

Den alltid lika effektiva och driftiga norska föreningen stod för värdskapet i år och så fort som incheckningen var avklarad satte diskussionerna igång. Det kändes som deltagarna bara tog vid där vi satte punkt i Göteborg för två år sedan. Alla var ivriga att berätta om hur arbetet fortlöpte i respektive förening och vi tyckte alla att vi fick många tips om hur vi kunde förbättra verksamheten genom att ta till oss beprövade tips och lärdomar. Det var roligt att berätta om vad som hade hänt i Sverige sedan sist eftersom det blev en slags kvitto på att något verkligen hade hänt.

Deltagarna från Finland visade upp fantastiska trycksaker och berättade om hur man varje år siktar in sig på en mediaaktivitet. I år blev det alla ögonkliniker som fick ett fint utskick med information om Marfans syndrom. Man hade också gjort en komihåglista för ansökan om extra kostnader som handikappet medför.

Danska marfanföreningen har fått en kändis till att sponsra föreningen och där har man också inrättat en glädjefond utifrån vilken pengar tas till skicka en present till sjukhuset till alla barn som genomgår en operation. När barnet vaknar upp ligger det en present och väntar på sängen! Mycket uppskattat av både barn och personal som blir påmind om diagnosen och att föreningen finns. I både Danmark och Norge har man en omfattande kursverksamhet för olika marfanare i olika skeden i livet; barn, tonåringar, unga vuxna, äldre och även för mor-och farföräldrar! När de norska och danska föreningarna informerade om sina verksamheter hördes de svenska och finska representanterna sucka djupt av avund – i Norge och Danmark får föreningarna nämligen statsbidrag.

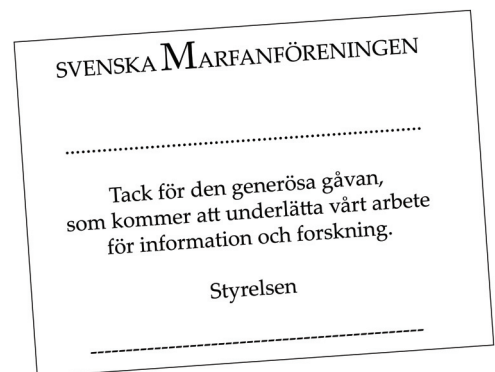
En kort båttur bort från Oslo centrum ligger TRS, ett centra för några olika sällsynta diagnoser. Centrat

ligger på Sunnaas sykehus men är i huvudsak skilt från verksamheten där.

Sven Rand-Hendriksen, S.läkare på TRS håller på och kartlägger alla vuxna diagnostiserade Marfan-patienter. Under kartläggningen har man upptäckt att ungefär $\frac{3}{4}$ av personerna har så många typiska tecken på Marfans syndrom att det är relativt lätt att diagnostisera med hjälp av Gent-kriterierna. För den sista $\frac{1}{4}$ -delen kan det vara svårt att avgöra om personen verkligen har Marfans syndrom eller inte. Det beror också på att mätmetoderna inte är tillräckligt noggranna eller att mätmetoderna har blivit förfinade.

Ett stort tack till våra nordiska Marfanföreningar och speciellt då till den norska föreningen med Wenche Sneckevik och Linn Hustad som organiserade det givande mötet.

FRÅN LISE OCH MONA-LIS SOM VAR DÄR!



Istället för blommor eller presenter på bemarkelsedagar eller vid andra högtidliga tillfällen sänd en penninggåva till SVENSKA MARFANFÖRENINGEN postgiro 37 51 94-8. Den kommer att göra stor nytta i vårt arbete med information och medlemsvård.

Vi skickar alltid ett tackkort!

PS Påminn gärna även alla företagare, som ni har kontakt med att denna möjlighet finns.

Kontaktpersoner

Hör gärna av dig till Lise Murphy om du vill vara med.
Det skulle vara bra om vi kunde få namn på äldre
marfanpatienter, och vi vill gärna täcka in hela vårt avlånga
land.

Returadress:
Ulla Frick
St:Eriksgatan 50 A
112 34 Stockholm

Aorta och klaffoperation

Johnny Lehmann 08 – 732 6228
Kicki Andersson 031 - 45 76 10
Fredrik Alderin 011-16 34 45
Siw Grönberg 0322 - 634760

Klaffoperation

Jeanette Östmark 0920 – 983 83

Barn- och tonårsföräldrar

Annika Romare 08 - 710 37 61
Fredrik, Cathrin Alderin 011 – 16 34 45
Marie Sallnäs 08-550 390 51
Britt-Marie Jedmo 030-388 766
Ingrid Tonning-Olsson 046-24 83 00

Allmän information

Mona-Lis Pettersson 08- 500 370 91

Unga vuxna

Olle-Martin Gustafsson 018 – 54 98 87
Ia Sundberg 031- 24 28 49

Lungor

Betty Asplund betty.asplund@telia.com

Anhörig till marfanpatient

Ingrid Henriksson 046 - 58 602
Kerstin Andersson 090 - 18 15 38

Träning

Britt-Marie Berner 08 - 644 83 21

Informationssökning

Jenny Åström jenast@bredband.net

Leder och skelett

Mona-Lis Peterson 08-500 370 91

Styrelsen 2005

Lise Murphy, *ordförande*

Tel hem 08-771 77 09
Mobil 070-584 27 10
lise.murphy@comhem.se

Tony de Belder, *kassör*

Tel hem 018-42 50 21
Mobil 070-810 51 52
tony.de_belder@comhem.se

Ulla Frick, *sekreterare*

Tel hem 08-651 36 09
Mobil 073-060 46 93
bertil.frick@swipnet.se

Carina Olsson, *ordinarie ledamot*

Tel hem 08-89 49 92
Mobil 073-628 74 36
carina.olsson@telia.com

Jenny Åström, *ordinarie ledamot*

Tel hem 0920-22 80 86
Mobil 070-347 58 27
jenast@bredband.net

Anna Ulin, *ordinarie ledamot*

Tel hem 031-14 24 36
Mobil 070-924 01 68
anna.uln@tele2.se

Kicki Andersson, *suppleant*

Tel hem 031-45 76 10
Mobil 070-767 02 21
kickiandersson@home.se

Karin Olsson, *suppleant*

Tel hem 0485-363 33
post@storafrogarden.se