



# Marfans Syndrom

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

3/06



Öland Genetiska vägledare Marfanungdomar

## Ledare



Frustrationen skaver inom oss i styrelsen när vi som alltid får frågorna:

Kan jag få adressen till en marfanläkare?  
Hur kan jag få min diagnos ställd?

Svaret borde vara enkelt!

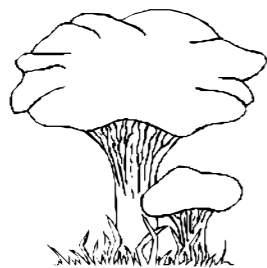
Kontakta Mafacentret närmast dig.

Därför har huvudfrågan under våren blivit hur vi kan skapa ett center för marfanpatienter. En plats man kan hänvisa till för diagnos och läkarbesök. Hur många gånger har vi inte hört medlemmarna sucka över att det är så svårt att komma fram i vården, att remisser tar evigheter och att ingen förstår sig på våra symptom. Det är ju inte så krångligt egentligen. Vi behöver gå på vissa kontroller och ibland behöver vi opereras eller få annan vård. En sjuksköterska på ett center skulle kunna vara koordinator för alltsammans och eftersom läkarna träffar många marfanpatienter höjs kompetensen. Och det blir lätt att knyta forskning till ett existerande center med ett samlat marfanregister. Läs mer i tidningen!

Vi har också med en artikel från Ölandshelgen som vi hoppas på som ett stående inslag i vår verksamhet. Och något som mer och mer tar plats är genetikfrågorna. Knepigt men intressant. Vi försöker att reda ut en del begrepp.

Njut av de klara dagarna! En rehab-läkare på Ågrenska förra året påpekade att en 20-minuters promenad i skogen ger en lika stor endorfinkick (lyckohormonkick) som en akupunkturbehandling!

Hösthälsningar från Lise



Marfans  
syndrom

3/06

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

OMSLAGSBILD  
Rosen Nostalgie

## KALENDARIUM 2006

<b>September</b>	<b>4</b>	telefonmöte
	<b>9-10</b>	styrelsemöte
	<b>15</b>	EURORDIS styrelsemöte
<b>datum ej klart</b>		ev. läkarmöte i Norrköping/Linköping
	<b>21-24</b>	EMSN kongress och ungdomsträff i Castelnaudery. Frankrike
<b>Oktober</b>	<b>2</b>	telefonmöte
	<b>22</b>	styrelsemöte i Norrköping
<b>November</b>	<b>6</b>	telefonmöte
	<b>12</b>	deadline för nr 4 av tidningen
	<b>22</b>	styrelsemöte

# Vi behöver fler medlemmar!

Ofta får jag höra hur vår tidning cirkulerar bland familjemedlemmar som bor på olika ställen. Det verkar som att det är en person i släkten som är medlem och som står för medlemskapet. Tanken är ju då att det räcker bra med en tidning och då får ju alla information. Så är det ju naturligtvis. Men om man i stället skulle tänka på att man kan vara medlem för att stötta föreningen ekonomiskt och att 250 kronor inte är så mycket per år egentligen? Om man tänker så, kanske föreningen skulle kunna både trycka och skicka ut mer informationsmaterial och även kunna betala för fler träffar. Man behöver inte ha diagnosen själv för att bli medlem. Man kan vara anhörig eller bara vilja stödja föreningen.

Av tradition så kallas ju sådana här uppmaningar för "tiggeri" och det har ansetts fult att hålla på med sådant. Vi betalar ju så mycket i skatt så det borde räcka. Men har vi en sällsynt diagnos så finns det så lite kunskap i vården så det är skandal. Tänk bara om vi skulle kunna skicka ut kompletta läkarmappar med en total kostnad på 40 kronor. De skulle innehålla en plastmapp med allt vårt informationsmaterial. Det är en omöjlighet i dag.

Om vi hade fler medlemmar så skulle vi kunna agera med mer tyngd. Det är jätteviktigt.

Med tidningen skickar vi tre små informationsblad som vi hoppas att ni kan använda genom att ge till någon i vården, skolan eller förskolan. Eller till någon som skulle kunna bli en ny medlem.

Vi gör ett utskick till ögonläkare och ögonkliniker i september. Linsluxation är typiskt för Marfans syndrom så många personer skulle kunna få diagnosen om det uppmärksammades. Ungefär 250 brev med information skickar vi ut. Vi upprepar också e-postutskicket till basketklubbar som vi gjorde för två år sedan.



## Innehåll

Ledare	2	Ateljébesök hos Göran Rücker	7
Vi behöver fler medlemmar	3	Eurordis	7
Öland - solen och vindarnas ö	4	Recept på Tabbouleh	7
Genetiska vägledare - en ny viktig yrkesgrupp för oss	8	Ungdomar med marfan berättar	10
Med mafacenter i sikte	9	Ordkul	11
Politikers kyla möter genetiska vägledare	6	Kontaktpersoner	12

# Öland – solens och vindarnas ö

Sista helgen i juli träffades ett gäng marfanare med flera på STF Vandrarhem Stora Frögården på Öland. Två år tidigare har vi försökt arrangera en medlemsaktivitet på Öland, och nu äntligen hade vi tillräckligt många anmälningar för att kunna genomföra



Den soliga och varma gården på Stora Frögården

Deltog gjorde en familj med två vuxna och tre barn, 13, 11 och 5 år, från Tidaholm, ett par från Upplands Väsby, vår ordförande – Lise och jag själv – Carina. Naturligtvis deltog också vår kassör – Karin, så mycket hon kunde med hänsyn till att hon är en av värdarna på Stora Frögården.

Vi anlände till Öland på fredagseftermiddagen och möttes av lite småregnigt väder. Men vi som känner till väderförhållandena på ön, vet att det sällan eller aldrig är långvarigt med dåligt väder. Nu smakade det bra med kvällsmacka. Det blev naturligtvis en del marfanprat och lite planeringssnack inför helgen.

En av de saker som slog mig under helgen var hur viktigt det är, bl a för föräldrar och andra anhöriga till barn med Marfan, som inte själva har diagnosen, att träffa andra vuxna med Marfan. Det är lätt att man får uppfattningen, ofta genom utländska webbsidor, att man inte bara utseendemässigt kommer att förändras dramatiskt men också riskerar stora problem med hälsan i framtiden.

Tyvärr tappar man ofta bilden av att ett liv med Marfan inte behöver innebära några dramatiska

inskränkningar i livet.

Karin, medlem i föreningen sedan många år och nu också kassör, är ett utmärkt exempel på motsatsen. I november 2002 genomgick Karin en hjärtooperation och fick mitralis- och pulsåderklaffarna utbytta samt fick aortan förstärkt vid klaffen. Karin hade fram till det här varit helt frisk, men vid den årliga ultraljudsundersökningen upptäckte man att en operation var nödvändig. Visst är det en stor operation som naturligtvis kräver sjukhusvistelse och någon eller några månaders konvalescens. Men redan lite drygt sex månader efter operationen köpte Karin och hennes sambo Erik, Stora Frögården på Öland, som då drevs som hotell. Det var en första slitig sommar eftersom ingen av dem hade någon egentlig erfarenhet från branschen, men med god hjälp från tidigare ägare och personal så funkade det. Jag vet att Karin inte har ångrat sig. Framför allt har inte Marfans syndrom hindrat henne från att genomföra sina drömmar.

Visst har vi det knepigt emellanåt, det medges. Men det viktigaste är ändå att man försöker, att mellan de jobbiga perioderna i livet, ändå leva som vanligt och göra så mycket som möjligt av det man vill. Naturligtvis bör man ju lyssna till sin doktor och eventuella sjukgymnast så man inte gör saker som kan skada en, men framför allt tror jag inte att man ska sätta sig ner och vänta på att blir sämre.



Karin och Erik

Nu åter till Ölandshelgen: På lördagen vaknade vi till en varm men lite mulen dag. Vår plan var att besöka Eketorp och södra udden. Eketorp är en järnåldersborg som grävdes ut under 60- och 70-talen och därefter delvis återuppbyggts. Ringmuren och en del av husen inne i borgen har uppfört så att man kan se hur folk levde för nästan 2000 år sedan. Vid ingången kan den som vill låna tidstypiska kläder och för en stund resa tillbaka i tiden.



När vi levtt järnåldersliv ett tag åkte vi vidare till Ölands södra udde. Fyren Långe Jan är 42 meter hög och via en spiraltrappa med 197 trappsteg tar man sig upp till toppen. Väl där får man sin belöning i form av en fantastisk utsikt över havet, Ottenbylund och stora delar av södra Öland.

Vid fyren hade vi picknick, som bestod av grillade kycklinglår och tabbouleh (se recept längre fram i tidningen), och sen var det dags att, för den som ville, ta de 197 trappstegen uppåt. Vi som inte ville (!) stannade kvar på marken och fikade.

När de duktiga fyrklättrarna kom ner på marken igen, begav vi oss hemåt till Stora Frö igen. Nu var det dags för bad vid Stora Frögårdens egen strand. Jättevarmt, närmare 30 grader, i det långgrundna vattnet. Då måste ju vilken badkruka som helst bara kasta sig i böljorna!



Framåt kvällningen hade vi grillkväll i solned-

gången mot Kalmarsund. Det serverades både fläskkarré och korv med god potatissallad med fetaost och grönt som odlats på Stora Frögården.

När vi precis ätit färdigt började åskan mullra över sundet och vi förstod att vi måste dra oss inåt. Vi satte oss i matsalen och pratade Marfan. Det finns så mycket vi vill prata med varandra om. Vi har alla så olika erfarenheter och det känns skönt att kunna dela med sig av både sådant som varit bra och sådant som varit mindre bra. Vi hade nog kunnat sitta och prata hur länge som helst, men vid 11-tiden gav vi upp och gick och la oss. Alla nöjda med en händelserik dag.

På söndagen var det dags för hemresa för de flesta av oss, men innan vi skildes fanns det möjlighet att titta på filmen som producerats av Sällsynta Diagnoser, och som handlar om oss med sällsynta diagnoser. Föreningen har köpt in några exemplar av filmen och vill du låna eller köpa den kan du kontakta någon i styrelsen, så får du reda på hur du ska gå tillväga.

Det är så oerhört viktigt för oss, som representanter för föreningen att förmedla goda exempel och ingjuta livsglädje i våra medlemmars liv. Ett utmärkt sätt är att nästa år delta i den träff på Öland som vi då kommer att arrangera. Särskilt vänder vi oss till personer och familjer som nyligen fått diagnosen, men givetvis är alla lika välkomna.

Inför nästa år ska vi ansöka om medel ur bl a Sunnerdahls fond, som ger bidrag just för den här typen av aktiviteter. Vi tror att om vi kan få lite ekonomisk hjälp, kanske främst till resekostnader, så kan kanske fler komma.

Till slut vill jag säga att jag är jätteglad att vi kunde genomföra den här medlemshelgen, för jag visste redan innan att det fanns ett behov. Nu är jag bara ännu mer övertygad om betydelsen av att träffas under lite mer avspända former, både barn och vuxna tillsammans.

Väl mött på Öland sommaren 2007, alltså!

CARINA O

# Genetiska vägledare – en ny viktig yrkesgrupp för oss

Nu har de två första kullarna med genetiska vägledare blivit utexaminerade i Uppsala och i Göteborg.

Bakom utbildningen i Göteborg står professor Jan Wahlström och fyra patientföreningar som gjorde en gemensam ansökan till Allmänna Arvsfonden. Den 31 maj inbjöd de till ett seminarium för att informera om vad genetisk vägledning är och hur den kan fungera i sjukvården. Vad Ulla och jag framförallt tyckte var att denna yrkesgrupp behövs så väl för alla personer som har Marfans syndrom i släkten.

## Bakgrund

Nu finns det ett drygt 50-tal genetiker i Sverige och kanske 5 sjuksköterskor som ger vägledning. Det är alldeles för få när man tänker på att det enligt WHO (FN-organet för vård och hälsa) är ungefär 7% av alla människor som bär på en ärftlig sjukdom eller åkomma. Det är nu möjligt att hitta uppemot 90% av marfanmutationerna (förändring i arvsmassan som ger upphov till Marfans syndrom).

## Viktiga frågor

En genetisk vägledare utreder familjen, ritar upp familjeträd och kartlägger tecken på sjukdomen. Hon kan skicka iväg personen på nödvändiga undersökningar (ofta ultraljud av hjärtat för oss), rådgöra med genetiker och sedan informera om testresultat. Om man har fått ett besked om att någon person i familjen har Marfans syndrom måste man ju oftast ställa sig många frågor:

Vem ytterligare kan ha det?

Behöver man ändra på arbetssituationen?

Kan man fortsätta träna på det sätt man brukar?

Kan man skaffa barn?

Klarar kroppen av en graviditet?

Det är många frågor som kommer i samband med en diagnos. Ofta ställs just vår diagnos i samband med att någon blir akut sjuk och det ger en chock bara det. En genetisk vägledare är skolad i att ge information. Det är hennes viktigaste arbetsuppgift. Hon vet att man måste få informationen flera gånger, i små portioner och är van vid de reaktioner som människor får när livets ställs på sin ände. En genetisk vägledare ska vara ett bollplank för patienten när denne luftar sina funderingar. Hon kan tillräck-

ligt om sjukvården och diagnosen för att utifrån ett helhetsperspektiv kunna föra en dialog om hur diagnosen påverkar det dagliga livet. På så sätt är denna yrkesgrupp helt unik.

## Fördomar

En fördom som finns är att genetiska vägledare mest hjälper till vid beslut i abortfrågor och det är därför som en del patientorganisationer inte vågar ha någon åsikt alls om genetisk vägledning. Inom Marfanföreningen resonerar vi som så att vi behöver professionella yrkesmänniskor som vet vad de pratar om när man ska gå igenom all information som man måste ta till sig när man får sin diagnos. Vi får höra så många hårresande ”sanningar” från andra yrkesgrupper, inte minst läkare, att vi behöver en yrkesgrupp vi kan lita på.

Fördomar finns också bland genetiker som vill behålla kontrollen och känner konkurrens. En genetisk vägledare är ju billigare och ofta kunnigare på omvårdnad eftersom de flesta är sjuksköterskor i botten.

Fördomar finns i sjukvårdsstrukturen där man motsätter sig förändringar på grund av att man är rädd för att få minskade anslag till något annat.

## Europa

Sedan några år (tidigare som styrelseledamot av Sällsynta diagnoser) är jag med i flera europeiska nätverk, framförallt EUROAGENTEST som är under GIG (Genetic Interest Group- genetisk intressegrupp inom EU). Där arbetar man för att höja kvalitén på genetiska tester, vägledning och utbildning av patienter och vårdgivare. Det är stora perspektiv men eftersom genetiken är resurskrävande med dyra tester och forskning är det nödvändigt att samverka med olika register, till exempel med marfanmutationer så att det blir lättare att få diagnos. Att jag deltar på deras möten innebär ingen kostnad för föreningen utan bara fördelar för oss i och med tillgång på information och en möjlighet till att knyta kontakter.

FORTSÄTTNING NÄSTA SIDA

# Med marfancenter i sikte!

Ambitionen är att vi som förening ska kunna medverka till att center börjar formos.

Vi för samtal med klinisk genetik i Stockholm. Sällsynta diagnoser och vi hoppas kunna skicka in en ansökan till Allmänna arvsfonden där vi söker pengar till ett projekt där vi sätter upp ett register på personer med Marfans syndrom och får igång verksamheten.

Det är ett vanligt tillvägagångssätt när man ska starta en sådan här verksamhet att man behöver kartlägga hur många patienter som finns och vilka behov som de patienterna har. Då verkar det vettigt att samla marfanpatienter i ett register. Det registret är då inte hos föreningen utan hos klinisk genetik och lyder under samma sekretesslagar som all patientinformation som finns hos sjukvården. Det är otroligt viktigt att alla som har kontakt med centret vet att all information hanteras på ett säkert sätt. En sjuksköterska

## Fler genetiska vägledare behövs!

Vi kommer på alla sätt att påtala behovet av genetiska vägledare. En föreläsare på Röda Korsets sjuksköterskeskola, Katarina Falk, kommer att lägga fram ett projektförslag nu under hösten i nära samarbete med oss. Hon ska utvärdera behov och tillgång på genetisk vägledning ur ett folkhälsoperspektiv. Det är så många som har en sällsynt diagnos så det har per definition blivit en folkhälsofråga. Om minst 1% av befolkningen har någon sjukdom är det ett folkhälsoproblem. En sådan studie får en större tyngd om den görs ur detta perspektiv och inifrån en utbildningsanstalt än av oss som förening. Vi rapporterar vidare om detta.

Jag har också fört en dialog med Sällsynta diagnoser som också ställer sig bakom kravet på fler genetiska vägledare och tjänster inom sjukvården för dem.

Genom att skapa allianser och intressegrupper kan vi påverka med mera tyngd.

på klinisk genetik kommer att ha ansvar för att sköta registret, föra in patienter och samtidigt se till att patienterna blir kallade till de kontroller som behövs.

Vi vill att patienten ska träffa läkarteam som kan hantera den sammantagna problematiken hos en marfanpatient. Annars är det ju ingen vinst med ett center. Som det har fungerat hittills har patienter fått utmärkt hjärtvård av Guch-klinikerna (kliniker för personer med medfödda hjärtfel) i Stockholm, Lund, Linköping och på Sunderby sjukhus i Luleå. I övriga landet har vården varit omväxlande fantastisk eller katastrofal. Vi får många exempel på hur missförstådda vi blir blir men vi får också många exempel på hur läkare och annan vårdpersonal, trots bristande resurser, engagerar sig väldigt för sina marfanpatienter. Men det är stor variation på vårdkvalitén.

Jag tänker ofta på att det måste vara en husläkares mardröm att få in en marfanpatient och hantera det på ett 15-minuters besök. Från noll kunskap till visdom på 13 minuter. Sedan två minuter för att fatta beslut om eventuell åtgärd/behandling och för nödvändigt knackande på datorn! Det är en omöjlighet. Det visade också den stora undersökning som Sällsynta diagnoser gjorde för några år sedan. Primärvården fungerar inte bra för personer med sällsynta diagnoser medan den specialistvård som vi får fungerar tillfredsställande på många platser. Samtidigt är det tyvärr så att det är många som har mycket svårt att träffa någon specialist. Remisser tar hur lång tid som helst och det finns ingen som håller i patienten. Det är ofta patienten själv som måste röra upp himmel och jord för att få sin remiss och sedan ligga på och tjata och tjata. Det är många som ger upp. Speciellt gäller det vuxna, och ofta kvinnor som är mer benägna att kämpa för sina barn än för sig själv. Där tar orken slut. Män har ofta en kvinna som kämpar för sig och tas dessutom mer på allvar av vården (dokumenterat i studier.) Mer information följer, både i tidningen och på vår hemsida. Mejla gärna mig om du vill ge synpunkter eller har några timmar över för att hjälpa till.

LISE MURPHY

LISE MURPHY

# Politikers kyla möter genetiska vägledare

Genetiska vägledare ska hjälpa människor att förstå resultatet av den nya gentekniken. Denna yrkeskategori är på väg ut i sjukvården. Men politikerna är kallsinniga.

Ordet vägledning har valts i stället för rådgivning av den anledningen, att det inte är fråga om att ge råd eller peka på hur man ska göra.

Detta hävdar Ulla Platten, ärftlighetsmottagningen, Radiumhemmet, Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

- Vägledning pekar mot att det är patientens eget val som gäller. Det vi genetiska vägledare vill är att bidra med kunskaper och på så sätt underlätta för patienten att göra ett val och inte att ge några råd.

- För att återgå till det laddade ordet råd, så finns det inte några sådana att ge i exempelvis fall av *Huntingtons korea* eller syndrom. Detta är en neurologisk åkomma, som ger upphov till det som förr kallades danssjuka. Därför förstörs även en mängd nervceller till följd av hjärnans förtvining.

Vad gäller utbildningen av genetiska vägledare hämtas dessa från olika grupper inom sjukvården; läkare, sjuksköterskor, barnmorskor eller kuratorer.

Ulla Platten:

- Det är svårt för många patienter att ta till sig information om anlag, som ökar risken för en sjukdom och vilka drabbar inte bara en enstaka individ utan ibland hela familjer.

Vägledning behövs kring sjukdomar med tydliga genetiska orsaker som exempelvis ärftlig bröstcancer, tjocktarmscancer eller rådgivning inför beslut om fosterdiagnostik. I framtiden kan det också gälla sjukdomar med mer komplicerade samband som diabetes och psoriasis.

## Försäkringsbolagen

På mötet i Norra Latins aula för en tid sedan framkom det, att försäkringsbolagen kan vara en hake i de här sammanhangen.

Ulla Platten:

- Vad gäller en persons genupsättning är detta samtidigt integritetsmässigt känslig information, som kan användas av försäkringsbolag för att neka försäkringar eller av arbetsgivare för att välja bort personer med hög risk att bli sjuka.

- Inom vår yrkesgrupp - genetiska vägledare - har vi försökt att få patientuppgifterna skyddade dvs att försäkringsbolag och andra inte ska få rätt att fråga efter genetisk information.

Detta skydd ska inte gälla inte enbart mot försäkringsbolagen utan även arbetslivet i stort. Våra patienter ska informeras om detta problem. Så om någon kommer för att göra något slags test, så tar vi upp frågan om försäkringsbolagen med dem.

Är det så, att de inte har någon livförsäkring och tänker göra ett genetiskt test, så teckna en försäkring innan vi sätter igång. Det är vår uppmaning som genetiska vägledare, understryker Ulla Platten.

## Canceranlag

Här på Radiumhemmet, Karolinska universitetssjukhuset, där man behandlar olika cancersjukdomar finns det också en form av cancerdiagnostik. Man kan hos vissa familjer hitta cancerformer eller anlag samtidigt som det också finns sjukdomar, där det inte går att göra genetiska analyser. Men även i sådana fall kan patienten ha nytta av samtal. Det kan exempelvis röra sig om frågor som att skaffa barn.

De flesta kommer för att få information kring vad det innebär att vara bärare av cancergener och vilka risker detta innebär. Vederbörande får svar på sina

frågor för att sedan ta ställning. Kanske har man redan ett sjukt barn med en genetisk åkomma. Då behövs någon sakkunnig att prata med.

## Marfans syndrom

*Vad har ni kommit fram till beträffande Marfans syndrom?*

Ulla Platten:

- Jag var tidigare på avdelningen för klinisk genetik här på Karolinska sjukhuset. Dit kom familjer med med barn, som hade ärvt denna åkomma för att utredas. I dag kan man diagnosticera där och det finns en mottagning för denna grupp.

- När jag träffade Marfanpatienter under mötet på Norra Latin, förstod jag, att det finns ett behov av en stödperson att rådgöra med. Där skulle en genetisk vägledare vara till stor nytta och vägleda dessa familjer.

Det gäller framför allt kompetensen att ta hand om familjerna. Ulla Platten, som själv är en av de första utexaminerade vägledarna tror absolut på en säker framtid för gruppen genetiska vägledare. Där känner man ansvar för att visa på vårt kunnande. Det gäller bara att få sjukvårdspolitikerna att inse detta och att informera den stora allmänheten, att vi finns, sammanfattar Ulla Platten.

## Eurordis

Svenska Marfanföreningen har sökt medlemskap i Eurordis, den europeiska paraplyorganisationen för sällsynta diagnoser. Vi har fått ett förhandsbesked, att vi troligen också kommer att bli medlemmar. Detta avgörs i september på Eurordis styrelsemöte.

Genom ett medlemskap i denna politiskt obundna organisation kommer vi att snabbt få information om nya läkemedel, rapporter om EU:s lagstiftning på området, bli representerade vid viktiga europeiska institutioner, få ett månatligt medlemsblad, bli med i en påtryckargrupp för att ge röst åt alla med sällsynta diagnoser, mm.

Vi kan också delta i olika projekt som drivs av Eurordis och även själva föreslå lämpliga insatser. Naturligtvis kan vi också delta i det årliga medlemsmötet och föreslå kandidater till styrelsen.

Styrelsen för Svenska Marfanföreningen är säker på att ett medlemskap i Eurordis kommer att vara till fördel för våra medlemmar.

\*\*\*\*\*  
\*\*\*\*\*

## Tabbouleh

Receptet på Tabbouleh, som är en klassisk sallad från Mellanöstern. Passar till det mesta och jättebra som buffémat.

3 dl bulgurvet  
1 stor bunt bladpersilja  
10-15 färska myntablad  
½ grön gurka  
3 tomater  
2 rödlökar  
saft av 1 citron  
4-5 msk fin olivolja  
salt och peppar

Börja med att koka bulgurvet enligt anvisning på förpackningen. Förbered under tiden resten. Hacka persiljan och grovstrimla myntabladen. Skär gurka och tomater i små kuber och finhacka löken. Blanda det något avsvalnade bulgurvetet med grönsakerna. Blanda citron och olja och smaka av med salt och peppar och håll dressingen över salladen. Garnera med extra myntablad och gärna små svarta oliver.



Ulla Platten: - Genetiska vägledare ska hjälpa människor att förstå resultatet av den nya gentekniken.

## Ateljébesöket hos Göran Rücker

Tyvärr blev det ett missförstånd mellan föreningen och tryckeriet vid förra numrets utskick, och därför kom tidningen ut när anmälningen till ateljébesöket redan var förbi. Ateljébesöket blev inställt och vi beklagar detta!



# Ungdomar med Marfan berättar

Vårt danska broderförbund "Landsforeningen for Marfans Syndrom" har gjort en tankeväckande och intressant broschyr, där unga personer med Marfans Syndrom berättar om sina liv.

Katrine är 17 år och har ofta haft en känsla av otillräcklighet och ibland velat ge upp för att hennes bristande fysiska kapacitet har varit ett hinder i olika sammanhang.

Hon minns bland annat en dag i grundskolan, när hennes klass hade friluftsdag på en idrottsplats.

- Det var ganska lång väg dit och jag blev så trött, att jag inte orkade gå tillbaka. Jag blev helt enkelt tvungen att sätta mig vid vägen och vänta på att läraren skulle komma tillbaka och hämta mej sedan han följt de andra hem.

- Då känner man sig avvikande och ledsen över att inte orka lika mycket som de andra.

Katrine berättar vidare, att detta påtvingade utanförskap även medförde att det egentligen inte togs någon särskild hänsyn till henne i skolan.

- Jag fick visserligen specialstol och ett särskilt bord, men det var så stort, att det fick stå i ett hörn av skolsalen. De andra satt vid fyrmansbord.

Ännu en gång fick man känna sig utanför, skriver Katrine.

## Varför går din bröstorg inåt?

Detta att ha Marfans syndrom innebär också, att man kan se lite annorlunda ut. Man kan till exempel vara längst i klassen eller inte kunna ha skor som de andra flickorna på grund av stora fötter.

Att ha långa armar gör att man lätt välter saker och får då kommentarer som att man "kanske är för klumpig".

- Jag kommer mycket väl ihåg, när jag lekte med grannens två barn. De frågade en gång: "varför går din bröstorg inåt?" Sedan försökte jag av alla krafter att andas hårt för att få ut bröstorg. Men det gick ju inte och jag visste inte varför.

När jag blev lite äldre visste jag varför min bröstorg gick inåt. Jag tyckte, att det såg fult ut och jag skämdes lite för detta. Men man var ju tonåring då.

Idag är det helt annorlunda. Jag har vant mig och kommer ihåg, när min pojkvän för första gången upptäckte det där med trättbröst och frågade varför min bröstorg var lite underlig. Jag var kanske en aning skamsen för detta. Men jag förklarade som det var. Han tyckte inte att det var något avvikande och var nöjd med att få en förklaring och vi är tillsammans fortfarande.

## Tänker aldrig på det!

Kristian, 23 år, håller på att utbilda sig till kock och har aldrig känt sig begränsad av sin sjukdom.

- Jag fick diagnosen Marfans syndrom, när jag var sex år. Det var i samband med min fars aortaoperation.

Mina symptom i samband med sjukdomen är en utvidgning av aortan. Jag är lång och smal och har svårt att styra en viss trötthetsförmåelse. Vidare använder jag kontaktlinser, är plattfotad och har s.k. hammartå. Detta innebär att tårna är böjda i lederna och, vilket gör att det är svårt att gå i vanliga skor.

Jag har fått hormonbehandling för att häva mitt växande, som slutligen har lett till att jag är 195 cm lång. Läkarna ansåg, att jag slutligen utan behandling skulle blivit 205 cm.

## Aortaaneurysm

Jag får betablockerare för att minska trycket på aortan. Just nu är utvidgningen ungefär 3.8 cm och jag hoppas, att det stannar vid det.

I min vardag tänker jag aldrig på att jag egentligen är sjuk. Det är bara, när jag ska redogöra för sjukdomen, om någon frågar och när jag träffar läkare en gång om året för kontroll.

## På elitnivå

Jag känner inte att jag är hämmad i mina utvecklingsmöjligheter. Min familj har under hela min uppväxt predikat, att jag fysiskt får göra allt vad jag vill ägna mig åt. Men under förutsättningen, att hänsyn tas till begränsningar, som läkarna har rekommenderat.

FORTSÄTTNING NÄSTA SIDA

# Ordkul

Hitta orden någonstans i myllret av bokstäver...

Orden kan finnas lodrätt, horisontellt, diagonalt och baklänges...

AKUT  
ARAKNODAKTYLI  
EKG  
GRAFT  
KUTRYGG  
MARFAN  
PROTES

ANTONIN  
ARTROS  
EKO  
HYPERMOBIL  
KYFOS  
MYOPI  
SKOLIOS

AORTA  
DNA  
ELEKTIV  
KARDIOLOG  
LORDOS  
NÄRSYNT

I	S	S	O	N	S	M	W	E	G	N	P	E	K	C
U	L	K	K	O	A	E	Z	O	A	Ä	Q	I	Y	U
L	E	Y	R	O	L	F	L	K	N	R	U	L	F	B
R	T	T	T	E	L	O	R	B	D	S	Z	I	O	F
T	R	H	K	K	I	I	B	A	H	Y	L	B	S	I
A	U	T	Z	D	A	L	O	Q	M	N	G	O	W	Y
P	I	K	R	A	W	D	L	S	G	T	E	M	I	J
V	P	A	A	A	N	T	O	N	I	N	S	R	Z	R
E	K	G	M	Z	A	S	Z	N	H	N	E	E	K	F
V	S	U	L	O	P	O	E	M	K	W	T	P	R	F
G	G	Y	R	T	U	K	R	M	T	A	O	Y	I	R
L	O	R	D	O	S	E	Y	T	G	S	R	H	Z	D
A	U	U	W	P	T	O	D	M	A	Y	P	A	O	O
W	J	Y	O	P	P	C	F	T	G	P	P	A	O	Q
T	W	F	F	I	T	F	A	R	G	P	G	U	V	E

FORTSÄTTNING FRÅN FÖREGÅENDE SIDA

Jag har till exempel simmat på elitnivå och när jag förlorade intresset för den sporten blev det i stället cykling. I dag håller jag mig i form på ett gym och springer en motionsrunda då och då som omväxling.

Min mor har sagt mig, att det är ett sundhetstecken, att jag inte ser mig som sjuk och detta håller jag fullständigt med om. Men om jag en dag behöver vidga mitt vetande om Marfans Syndrom, så vet jag var jag kan vända mej: Landsforeningen for Marfans Syndrom.

Efter högstadiet gick jag två år på en handelskola. Sedan for jag till Genève och började i kocklära. Efter ett år for jag tillbaka till Danmark för att fortsätta med denna utbildning. Det är ett spännande yrke att vara kock. Men det är också fysiskt krävande. Arbetsdagen är lång och det ska presteras toppinsatser under de sista timmarna. Men detta gillar jag.

När jag är klar med min utbildning nästa år vill jag helst fara ut i vida världen. Det finns goda möjligheter för detta med den utbildning, som jag håller på med.

ÖVERS. FRÅN DANSKAN: B. FRICK

# 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 Tønning-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](mailto: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@glocalnet.net](mailto:jenast@glocalnet.net)

## Leder och skelett

Mona-Lis Peterson 08-500 370 91

## Styrelsen 2006

Lise Murphy, ordförande  
Tel hem 08-771 27 33  
Mobil 070-584 27 10  
[lise.murphy@bredband.net](mailto:lise.murphy@bredband.net)

Karin Olsson, kassör  
Tel hem 0485-363 33  
[post@storafrogarden.se](mailto:post@storafrogarden.se)

Ulla Frick, sekreterare  
Tel hem 08-651 36 09  
Mobil 073-060 46 93  
[bertil.frick@swipnet.se](mailto:bertil.frick@swipnet.se)

Carina Olsson, ordinarie ledamot  
Tel hem 08-89 49 92  
Mobil 070-975 05 21  
[carina.olsson@telia.com](mailto:carina.olsson@telia.com)

Jenny Åström, ordinarie ledamot  
Tel hem 0920-22 80 86  
Mobil 070-347 58 27  
[jenast@glocalnet.net](mailto:jenast@glocalnet.net)

Anna Ulin, ordinarie ledamot  
Tel hem 031-14 24 36  
Mobil 070-924 01 68  
[anna.ulin@tele2.se](mailto:anna.ulin@tele2.se)

Fredrik Alderin, ordinarie ledamot  
Tel hem 011-16 34 46  
Mobil 0733-74 82 28  
[fredrik.alderin@telia.com](mailto:fredrik.alderin@telia.com)

Marianne Blixt, suppleant  
Tel. hem 013-17 37 08  
Mobil 070-776 15 47  
[lg.blixt@rixtele.com](mailto:lg.blixt@rixtele.com)