



Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

3/07





Hej!

Hoppas att ni också har möjlighet till att vara ute i skog och mark under klara höstdagar. Löven fallen, färgerna skiftar och vi går mot något nytt. Så gör också jag och det är mycket det som upptar mina tankar under hundpromenaderna.

Under nästan fem år har jag haft förmånen och förtroendet att driva arbetet inom föreningen. Det har varit en stor glädje och jag har verkligen uppskattat att få träffa så många av er. Det har varit många möten, med medlemmar, styrelsen, Sällsynta diagnoser, vårdgivare och internationella projekt.

Som ni förstår har det tagit mycket tid och engagemang. Denna tid och omtanke måste jag nu lägga på mina föräldrar som är sjuka och till åren. Det har kommit hastigt på.

I slutet av september samlas styrelsen och andra som vill arbeta aktivt för att planera inför framtiden. Mer om detta i nästa nummer!

En stor kram till er alla!

Lise



Marfans
syndrom

3/07

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

Framsidesbild: Cyananthus lobatus -
Blåklocksreva från Göteborgs Botaniska
Trädgård. Foto: Jenny Åström

Kalendarium 2007

Sep	Deadline tidning nr 3 29-30 Styrelsemöte
Okt	Ordförandemöte hos Sällsynta Diagnoser 12-14 Nordiskt Marfanmöte i Helsingfors 28 Styrelsemöte
Nov	15 deadline tidning nr 4 18 Styrelsemöte
Dec	16 Styrelsemöte

Den Sällsynta Dagen

Nästa år är det skottår och då inträffar en sällsynt dag. För vår del ur två aspekter. Fredagen den 29 februari är sällsynt i sig, för den infaller bara vart fjärde år. 2008 är den ”extra sällsynt”, för då firas Den Sällsynta Dagen i hela Europa. Det är Eurordis, den europeiska samarbetsorganisationen för sällsynta diagnoser, som har utlyst just den 29 februari 2008 till något alldeles extra.

För att göra det hela ännu mer värt att fira, så kommer Riksorganisationen Sällsynta Diagnoser dessutom att fira tioårsjubileum just den här dagen.

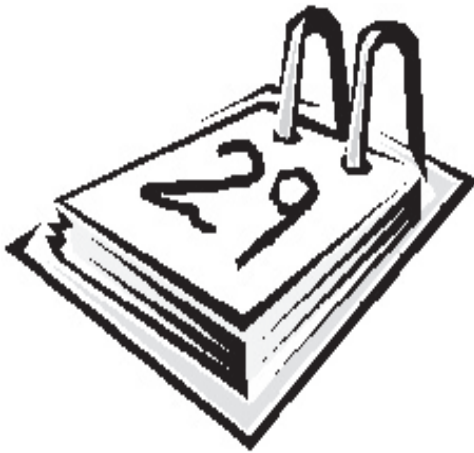
Målet med Den Sällsynta Dagen är att nå ut till politiker, media, patientorganisationer, sjukvårdspersonal, läkemedelsföretag och allmänhet och informera om sällsyntheten.

På anrika Nalen i Stockholm kommer under dagen att hållas seminarier och arrangeras utställningar. Det hela avslutas på kvällen med en galamiddag med underhållning. För att ytterligare observera den här dagen och helgen kommer Marfanföreningens årsmöte att hållas på lördagen den 1 mars i anslutning till Den Sällsynta Dagen.

Detaljer kring programmet kommer att presenteras på Sällsynta Diagnoser ordförandemöte i november. Marfanföreningen kommer att delta där. Vi återkommer i nästa nummer av tidningen och på vår hemsida med mer information kring Den Sällsynta Dagen.

Anteckna redan nu fredagen den 29 februari och lördagen den 1 mars 2008 i din kalender!

CARINA O



Innehåll

Ledare	2
Kalendarium	2
Den sällsynta dagen	3
Marfans syndrom och ögat	4
Brukarråd på St Eriks Ögonsjukhus	5
Medlemsträff påÖland	6
Kontaktpersoner	8

Tidningen som PDF

Nu gör vi åter igen ett försök att skicka ut tidningen som PDF-fil till de som vill ha den. Detta sparar både papper för miljön och porto för föreningen.

För att kunna läsa tidningen som PDF, måste du ha programmet Acrobat reader installerat i datorn.

Ni som vill ha tidningen som PDF, skicka ett mail till Karin, som har hand om medlemsregistret, på adress:

post@storaafrogarden.se

Marfans syndrom och ögat

Tiina Konradsen är läkare på Sankt Eriks ögonsjukhus i Stockholm och håller på med en doktorsavhandling som gäller olika ögonåkommor hos Marfanpatienter.

- Det vanligaste symtomet gällande ögat hos denna grupp är att linsen riskerar bli snedställd på grund av att bindväven i ögat är synnerligen skör. Innebär detta exempelvis att närsynthet eller myopi på fackspråk är vanligare hos personer med Marfans syndrom?
- Ja, till detta kommer astigmatism, som är ett annat allvarligt brytningsfel och vanligt förekommande hos denna grupp. Den innebär, att avbildningen på näthinnan blir oskarp, eftersom hornhinnan eller linsen inte är helt sfärisk eller jämnt rundad. Parallella strålar, som når ögat i olika plan hamnar inte på samma punkt på näthinnan. Detta fel åtgärdas lättast med glasögon av cylinderglastyp. På så sätt korrigeras den vinkel i ögat, som är snedställd.

Mjuk bindväv
- Vad gäller närsynthet beror denna på att ögat är längre än normalt.
- Alla hinnorna i ögat växer under barn- och ungdomsåren och hos dem, som har Marfans syndrom är bindväven lite mjukare och därmed växer ögat lite mer än normalt. Detta i sin tur bidrar till att man blir mera närsynt.

Vuxna patienter behöver ingen regelbunden ögonundersökning, om man har Marfans syndrom. Men däremot barn, som är under sju år gamla rekommenderas regelbundna ögonkontroller. De är fortfarande i den kritiska ålder då synutvecklingen håller på att utvecklas som mest. Då finns det fortfarande risk att om det föreligger

stora synfel, kan ögat bli permanent synsvagt. Men den risken minskar när barnet har kommit upp i åttioårsåldern. Små barn märker exempelvis inte att de ser dåligt och därför är den årliga kontrollen nödvändig. Vuxna människor har oftast utvecklat normal syn på båda ögonen och kan själva avgöra eventuella defekter. Därför är självkontrollen hos vuxna mycket viktig.

Vad menas egentligen med självkontroll i sådana här fall?
- Den innebär, att man tittar med ett öga i taget och om man då upptäcker sämre eller annorlunda syn på ett öga bör man lämpligen kontakta ögonläkare. Alla personer med Marfans syndrom bör ha en ögonläkare att vända sig till vid behov. Vad gäller snedställningen av linsen, så upptäcker man den, om man tittar med ett öga i taget och ser sämre med detta. Bäst är, att man vänder sig till en ögonläkare, som får utreda vidare. Men som vuxen behöver man i normalfall inga regelbundna kontroller.

Räcker i sådana fall optikernas kompetens?
- Ja, de kan ju ofta upptäcka förändringar i ögonens brytningskraft eller synskärpa. De har ju utrustning för detta och upptäcker de något besvärande skickar de en remiss till ögonläkare.

Gråstarr, uppstår denna lätt hos Marfanpatienter?
- Ja, om man har snedställdhet i linsen. Marfans syndrom verkar vara ett komplex av olika symtom. Är detta en riktig uppfattning?
-Ja, det är riktigt, säger dr Konradsen och beklagar samtidigt, att inte alla ögonläkare känner till denna åkomma och därför kanske inte heller är uppmärksamma.



Dr Tiina Konradsen är uppskattad kontakt för Marfanföreningen på S:t Eriks ögonsjukhus i Stockholm.

Spindelvävstunn hinna
-- Men detta med snedställd lins hos Marfangruppen känner nog de flesta till. Snedställdheten är ett huvudkriterium när det gäller ögonen hos personer med Marfan. Denna grupp kan också lättare få näthinneavlossningar och detta är viktig att veta. Det kan således handla om en kombination mellan myopi och astigmatism. Denna grupp kan också lättare kan få näthinneavlossningar och detta är viktigt att veta.
Dr Tiina Konradsen:
- Som jag tidigare nämnde blir ögat hos dessa patienter lite längre än normalt och alla hinnorna lite tunnare och näthinnan blir skörare. Näthinnan är ju som en tapet inuti ögats vägg och det är där alla syncellerna sitter och tar emot ljuset. Det är en spindelvävstunn hinna och blir den ytterligare lite tunnare, då kan det uppstå hål på näthinnan ganska lätt, så att den lossnar från väggen. Näthinnan ligger runt glaskroppen, som ska ge stöd åt näthinnan inifrån. Men eftersom nu ögat har blivit lite längre än normalt räcker inte detta glaskroppsstöd. Då är det lätt, att man får näthinneavlossningar. Kardinalsymtomet för detta är att man upplever ljusblixtar och dessutom ett slags skugga i synfältet. De här symtomen är akuta och behöver undersökas. För dem som har Marfans syndrom kan detta inträffa tidigt och då händer det, att näthinnan dras ned i glaskroppen. Då kan det uppstå sådana skador att näthinnan lossnar på en stor del av ytan, antingen upptill eller baktill.

Brukarråd på St. Eriks Ögonsjukhus

Hösten 2006 startades ett brukarråd på St. Eriks Ögonsjukhus. Rådets syfte är informationsutbyte, ta emot önskemål från föreningarnas medlemmar, öka kvalitetsarbetet på sjukhuset, undersöka hur patienter blir bemötta i vården både när det gäller diagnoser samt olika praktiska problem etc. Rådet ska även samverka vid patientinformation, identifiera medicinska behov samt informera om nya behandlingsmetoder och trender i ögonsjukvården.

Hittills har SRF Stockholm och Gotlands län, Glaukomföreningen i Stockholm och Storstockholms Diabetesförening deltagit. Från sjukhusets sida deltar informationschefen Ann-Cathrine Frécom, chefslä-

Näthinneruptur
Man kan inte själv avgöra, att någonting har lossnat. Men när det händer, får man ofta ljusblixtar och ibland svarta sotflagor eller en skugga i synfältet. Behandlas detta kirurgiskt?
Ja, säger doktor Konradsen.
- Om man får en liten ruptur på näthinnan dvs ett litet begränsat hål kan det lätt behandlas med lasering runt det hålet, men om det är en större del av näthinnan som har lossnat måste detta åtgärdas kirurgiskt.
- Detta går till på så sätt, att man går in genom ögonvitan via ett eller två mikrohål och med mikroinstrument opererar man och som tillägg lägger man då ett silikongummiband som stöd utifrån. Man kan således operera utifrån ögat och inifrån för att sätta näthinnan på plats. Avslutningsvis står det således fullt klart, att det är astigmatism och närsynthet, som är de vanligaste ögonåkommorna hos Marfanpatienter.

TEXT OCH BILD: BERTIL FRICK

Svenska Marfanföreningen skickade i våras ut drygt 250 brev och broschyrer till ögonläkare och ögonkliniker i hela landet. Dr Konradsen har skrivit breven och redogjort för de speciella ögonproblemen, som kan drabba Marfanpatienter. Hon påpekar hur viktigt det är med en tidig diagnos.

karen, vårdutvecklingschefen och patientvägledaren. Nu har Svenska Marfanföreningen tillfrågats om vi också vill vara med i brukarrådet, vilket vi givetvis tackat ja till. Ingrid Karlsson och Ulla Frick kommer att delta. Första mötet för oss blir i oktober i år.

Vi tycker att detta kommer att bli intressant och lärorikt för både föreningarna och sjukhuset. Naturligtvis kommer vi att skriva i tidningen när vi får kännedom om nya rön och behandlingsmetoder.

ULLA

Medlemsträff på Öland

För andra året i följd hade vi medlemsträff på STF Vandrarhem Stora Frögården på Öland den sista helgen i juli. Förra året var tio personer anmälda och i år hade vi en 100 % -ig ökning. Hela 20 personer deltog! Våra medlemmar hade rest alltifrån Arjeplog i norr till Skurup i söder, så hela vårt avlånga land var representerat. Jätteroligt!

För flera av deltagarna var detta en återträff från Ågrenskas familjevistelse i våras. Men även för oss som inte setts förut var det glädjande att se att så många åkt så långt för att träffas under en sensommarhelg och ha kul tillsammans och för att naturligtvis också prata Marfan.

När vi kom fram till Öland under fredagseftermiddagen såg vi solen mellan de mörka molnen som hela tiden hotade oss. Men kvällen blev trevlig med fika och mackor och trevligt snack till sena timmen, innan det var dags att gå till sängs.

Lördagen bjöd på soligt men lite blåsig väder. Planen för dagen var en bussrundtur på södra Öland. Vi började med att bege oss över Stora Alvaret där vi gjorde ett kort stopp för att få känna alvarmarken under skosulorna. I bussen passade jag, Carina Olsson, på att berätta lite om öländsk natur och historia. Öland har ju varit bebott i närmare 8000 år och överallt på ön känner man historiens vingslag. Jag har själv en bakgrund på Öland genom att min och Karins, föreningens kassör, pappa är uppvuxen på ön



och vi har semestrat här sedan vi var barn. Så det här landskapet ligger mig mycket varmt om hjärtat, och jag försökte förmedla lite av min kärlek till landskapet.

Vi fortsatte sedan mot Eketorps borg, en av Ölands mest besökta sevärdheter. Här fick man klä sig i tidstypiska kläder från 1100-talet och prova på att skjuta med pilbåge och göra upp eld som ”de gamla



vikingarna”. Resan fortsatte sedan mot Södra Udden, där vi enligt planeringen skulle äta vår medhavda matsäck. Solen hade lyst på oss hela förmiddagen men nu fick vi känna på vinden här på solens och vindarnas ö. Som tur var hade vi en stor skyddande buss att ta lä bakom, annars var det risk att både vi och kycklingklubbarna hade flugit till väders. Efter den blåsiga måltiden vid vår ”stormkök”, satt det fint med en fika på Restaurang Fågel Blå alldeles vid fyren Långe Jan. De som ville kunde ta de nästan 200 trappstegen upp till toppen för att titta på den fantastiska utsikten där uppfraån.

Resan norrut och tillbaka till Stora Frögården gick utmed Kalmar sund. Vägen här är bitvis otroligt vacker. Jag passade på att berätta lite om alla de vindkraftverk som står både på land och flera stycken också ute i sundet. Lite propaganda för miljövänlig energianvändning alltså.

När vi väl kom fram till Stora Frögården så kom reg-

net. Ett störtregn av nästan tropisk karaktär. Det gick ganska fort över till vår stora glädje, så vi kunde i alla fall grilla utomhus. Vi var dock tvungna att äta inomhus för temperaturerna denna sommar har inte varit något vidare. Vi hade i alla fall en mycket trevlig kväll med god mat och dryck och trevlig samsamvaro. Det serverades grillad fläskkarré, lax eller korv med klyftpotatis och cole slaw, som du får recept på i tidningen. Trötta efter en händelserik dag gick vi till sängs sent, sent.

Söndag morgon med fint väder och dags för tipspromenad! En liten runda runt Stora Frögården med frågor om lite av varje. Visste du till exempel att 99 % av alla bruna bönor som odlas i Sverige odlas på Öland, eller att Falu rödfärg är en restprodukt från kopparbrytning? De som var på Öland vet det nu, plus en massa annat matnyttigt. Första pris i tipspromenaden gick till Anna Tenggren. Priset var kokboken ”Mat från Öland” som skrivits och getts ut av Karin och Erik som driver Stora Frögården. (Boken kan du beställa via Stora Frögårdens hemsida www.storafrogarden.se).

Efter lunch och fika med kanelbulle, blev det avsked med stort kramkalas. Det är ju aldrig roligt att skiljas, men vi vet ju att vi kommer att ses nästa år igen. Förslaget är att Ölandsträffen ska genomföras igen, men första helgen i augusti, alltså 1-3 augusti. Vi jobbar också med olika sätt att kunna finansiera åtminstone delar av träffen. Vi kommer att återkomma till det i senare nummer av tidningen.

En viktig anledning till att så många kunde delta vid årets Ölandsträff, var naturligtvis att föreningen



fått bidrag från Sunnerdahls Handikappfond. De 20 000 kronor vi fick har vi i första hand använt som resebidrag till deltagarna. Vi kunde också hyra en buss under lördagen för att vi alla skulle få åka tillsammans, vilket både gjorde utflykten trevligare och ur miljösynpunkt mer hänsynsfull mot miljön eftersom vi slapp åka i flera personbilar. Fondpengarna innebar också att vi klarade finansieringen inom ramen för bidraget och deltagarna egenavgifter. Det är ju positivt för vår lilla förenings något ansträngda ekonomi.

Styrelsen ska nu jobba för att vi även inför nästa år kan få ekonomiskt stöd för att genomföra en ny medlemsträff. Men oavsett hur vi lyckas med det så hoppas jag och resten av styrelsen att vi ses på Öland 2008!

CARINA O



Recept på Cole Slaw,
som är både grönsaker och gott tillbehör till exempelvis grillat. Det här receptet räcker till 4-5 personer.

2-3 rivna morötter
1 ”klyfta” strimlad vitkål (använd gärna osthyvel)

1 dl majonnäs
3 dl filmjök eller yoghurt
2 msk chilisås på flaska
1 tsk fransk senap
1 msk farinsocker
tabasco eller cayennepeppar
örtsalt

Börja med att blanda ingredienserna till såsen. Smaka av med kryddor och örtsalt. Den ska ha lite ”bett”. Riv morötterna och strimla vitkålen, och blanda alltsammans med såsen i en stor skål. Låt gärna stå någon timma, så smakerna blandar sig, innan ni hugger in på läckerheterna.

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@tele2.se

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@globalnet.net

Leder och skelett

Mona-Lis Peterson 08-500 370 91

Styrelsen 2007

Lise Murphy, *ordförande*

Tel hem 08-771 27 33
Mobil 070-584 27 10
lise.murphy@bredband.net

Karin Olsson, *kassör*

Tel hem 0485-363 33
post@storaafrogarden.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 070-975 05 21
carina.olsson@telia.com

Jenny Åström, *ordinarie ledamot*

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

Anna Ulin, *ordinarie ledamot*

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

Anna Salo, *suppleant*

Tel hem 0502-128 35

Marianne Blixt, *suppleant*

Tel. hem 013-17 37 08
Mobil 070-776 15 47
lg.blixt@rixtele.com