



Medlemstidning för Svenska Marfanföreningen

2 • 2009

Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd



Ledare

Idag skriver vi den 30 juni 2009. Redan har den första sommarmånaden gått. Första delen av sommaren gick i det dåliga vädrets tecken och det var i stort sett mamelucker och regnställ som gällde. Men idag, och den senaste veckan, kan vädrets makter knappast vara vänligare. I stort sett 30 grader i skuggan och en strålende sol.

I år hade jag tur med min semesterplanering. Snart har mina två första veckor gått och jag kan bara känna mig nöjd. Nu hoppas jag bara att ni som inte börjat er ledighet får lika fint väder som jag haft. Jag tycker alla är värda att kunna vara ute och njuta av vackert väder när man är ledig. Allt och alla blir ju så mycket vänligare när solen skiner.

Vi kan se tillbaka på en ganska händelserik vår. Vi hade ett årsmöte, som i och för sig inte samlade så många medlemmar men där vi fick höra ett intressant föredrag om betydelsen av motion och träning när man har Marfan. Ett referat från årsmötet finn på annan plats i tidningen. En annan av vårens höjdpunkter var vårt medlemsmöte i Malmö som var desto mer välbesökt. Stort tack till er som trots dåligt väder och skolväxlingstider ändå kom till MAS. Ni kan läsa mer om mötet längre fram i tidningen.

Därmed vill jag önska alla medlemmar och andra som läser vår tidning en riktigt trevlig fortsättning på sommaren och hoppas att vi hörs och ses någonstans i Sverige längre fram.

Carina Olsson
ordförande

Marfans syndrom

UTGIVEN AV

Svenska Marfanföreningen
c/o Mona-Lis Peterson
Allévägen 3
137 56 Tungelsta
www.marfanforeningen.se

PLUSGIRO 37 51 94-8

ISSN: 1652-7054

REDAKTIONSKOMMITTÉ

Karin Olsson, Erik Cardfelt
post@storafrogarden.se
Redaktionskommittén är tacksam för
alla bidrag till tidningen

TRYCKERI

Fyris-Tryck AB, Uppsala

Styrelsen 2009

Carina Olsson, *ordförande*
08-89 49 92, 070-975 05 21
carina.olsson@telia.com

Mona-Lis Petersson, *sekreterare*
08-500 370 91, 073-338 64 41
mona_lisp@hotmail.com

Karin Olsson, *kassör,*
medlems- och registeransvarig
0485-363 33
post@storafrogarden.se

Jenny Åström, *ordinarie ledamot*
0920-22 80 86, 070-347 58 27
jenast@glocalnet.net

Anna Ulin, *ordinarie ledamot*
031-14 24 36, 070-924 01 68
anna.uln@tele2.se

Annett Andersson, *ordinarie ledamot*
08-702 02 79, 073-776 69 41
annett_andersson@hotmail.com

Susan Blomqvist, *ordinarie ledamot*
076-89 01 27
susan.blomqvist@bredband.net

Anna Salo, *ordinarie ledamot*
0502-128 35, 076-212 19 04
salo.anna@hotmail.com

Ingrid Karlsson, *suppleant*
karlsson.ingrid@ownit.nu

Katarina Moberg, *suppleant*
katarina.moberg@gmail.com

Kontaktpersoner

Aorta och klaffoperation

Johnny Lehmann 08-732 6228
Kicki Andersson 031-45 76 10
Fredrik Alderin 011-16 34 45

Barn- och tonårsföräldrar

Annika Romare 08-710 37 61
Fredrik, Cathrin Alderin 011-16 34 45
Marie Sallnäs 08-550 390 51
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

Lungor

Betty Asplund betty_asplund@tele2.se

Träning

Britt-Marie Berner 08-644 83 21

Anhörig till marfanpatient

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

Informationssökning

Jenny Åström jenast@glocalnet.net

Leder och skelett

Mona-Lis Petersson 08-500 370 91



Sex år med metallklaffar

I förra numret berättade Karin om tiden före och fram till strax efter sin hjärtoperation 2002. Hon bytte pulsåderklaffen och mitralisklaffen mot metallklaffar. Här berättar hon om vad som hände sen. I december kom hon hem, trött. Mycket trött.

Det här var även den tid då jag skulle komma igång med att äta Warantabletterna (och det måste jag ju göra hela livet ut). De första blodproverna gjordes redan på sjukhuset och medicineringen började redan där. På min första dag i hemmet kom en sköterska från vårdcentralen hem och tog provet bara för att jag skulle slippa åka iväg. Tyvärr var dock värdet alldeles för lågt så jag behövde genast få en injektion med blodförtunnande medel. Det lyckades jag, med Eriks hjälp, åka iväg till vårdcentralen för att få. Jag fick sedan ta ytterligare någon eller några sådana sprutor innan värdet var så pass bra att det räckte med tabletterna.

Det tog några månader att få värdet någorlunda stabilt. I början fick jag ta blodprov varje dag, sedan var

annan och sen under resten av sjukskrivningen ungefär en gång i veckan. Sedan blev blodprovstagningarna allt glesare och glesare; var annan vecka, var tredje och nu är jag uppe i var sjätte vecka och så har det hållit sig de två-tre senaste åren.

Äter jordgubbar och kål

Nu ligger mitt värde tämligen fast och jag har till och med haft perioder då jag bara har behövt ta blodprovet var sjunde eller åttonde vecka. Det lunkar på bra och jag lever precis som jag gjorde innan operationen. När man börjar med Waran får man ju en del förhållningsorder om vad man bör undvika; broccoli, annan kål av olika slag och jordgubbar med mera. På vissa håll hör man även att man ska dricka mindre alkohol. Själv har jag dock inte behövt bry mig om de här sakerna.

Jag äter ganska mycket broccoli och annan kål. Jag äter gärna vegetarisk mat och då finns det så himla mycket gott man kan göra med kål. På försommaren blir det jordgubbar i alla fall en gång varje vecka, eller kanske lite oftare ändå. Jag bor på Öland som ju är jordgubbens förlovade land.

När det gäller alkohol så blir det ungefär samma mängd som innan jag opererade mig (men inte alls un-





der konvalescensen förstås). Jag dricker vin till maten på fredagar och lördagar och tar ofta en liten cocktail när vi lagar maten och sedan gärna en god avec vid TV:n. Jag är rätt detaljerad här bara för att försöka illustrera att i mitt fall har vi helt enkelt ställt in Waranet efter mina vanor. Men det bygger på att jag regelbundet intar ungefär samma mängd kål och ungefär samma mängd alkohol.

Nästan återställd

Jag hasade alltså omkring där i mitt hem under konvalescensen i så där två månader. Sen började jag jobba igen på mitt jobb som informationssekreterare. Jag har för mig att det var i mitten av februari. Då kände jag mig nästan helt återställd, aningen öm i bröstkorgen men inget som besvärade mig. Denna ömhet i bröstkorgen kan jag fortfarande än idag känna när jag till exempel tar ett mycket djupt andetag. På tal om djupa andetag vill jag också nämna att jag utöver yoga och jag gick på mitt första yogapass redan under min sjukskrivning. Jag skulle tippa på att det var ungefär en månad efter operationen. Jag håller på med den yogaform som heter kundaliniyoga som är en mjuk form av yoga med lugna stillsamma rörelser. Det finns andra inslag också men den yogiska filosofin ärr dessutom sådan att var

och en gör rörelserna efter just sin förmåga. År man nyopererad så gör man, som vanligt, bara så mycket man känner att man själv klarar av. Yogan hjälpte mig också att komma igång efter operationen på ett bra sätt.

Just den här vintern när jag opererade mig hade jag och Erik börjat diskutera att skaffa oss en ny sysselsättning eller kanske ett "nytt liv" Vi började leta efter att något lite vandrarhem eller café eller kanske ett trädgårdsmästeri att driva och tidig vår 2003 hittade vi ett ställe på södra Öland som vi ville titta närmare på. En kylig aprildag åket vi från ner från Stockholm, där vi bodde då, för att titta på Stora Frögården som idag är vårt hem och vår arbetsplats. Vi slog alltså till direkt och i juni 2003 tillträdde vi på vår nyinköpta turistanläggning.

Så litet blev det dock inte. Stora Frögården har 80 bäddar och tillhör de större STF-vandrarhemmen utanför storstadsområdena.

Detta vara alltså sex månader efter min operation och jag kände mig helt återställd och redo för det nya livet som vandrarhemsvärd. Eller rättare sagt som "hotelldirektör". Första turistsommaren drev vi stället just som hotell vilket innebär att en förskräcklig massa sängar ska bäddas och laken tvättas varje dag. Gästerna ska ha frukost och de anlände lite när som helst under våra redan tämligen häktiska dagar.

Lyckligtvis kom vi redan i september samma år på den lysande idén att vi skulle ansluta anläggningen till Svenska Turistföreningen och alltså bli ett vandrarhem. Då gör gästerna jobbet själva. Även om vi fortfarande tillhandahåller lakan och frukost för de som vill. Men det blir inte alls i samma utsträckning som vår första sommar.

På den vägen är vi. Vi går nu snart in i vår sjunde turistsäsong och vi börjar bli varma i kläderna och känner att vi faktiskt kan det här. Nu är det snart dags att börja fundera över vad livet mer kan ha att erbjuda. Vad vill vi syssla med härnäst och vad finns det för vackra platser här i landet att uppleva och att bo på?

För även om jag verkligen inte är någon äventyrare så känner jag att det inte alls finns något som jag inte skulle klara bara för att jag har Marfans syndrom eller för att jag har opererat mitt hjärta. Jag vill bara försöka hinna med så många kuliga saker som möjligt i livet.

Karin Olsson



Karin och Carina Olsson på Ölands museum tillsammans med hundarna Asta och Ville.





Tema träning på årsmötet

Nu är de ett tag sedan vi hade vårt årsmöte men på grund av denna tidnings utgivning får vi en kort rapport nu. Det var lördagen den 14 mars som mötet hölls i Stockholm. Styrelsen var förstas på plats men i övrigt kom det inte så många "vanliga" medlemmar, men det brukar bli så på årsmötena.

Vi började dagen med en liten föreläsning om Marfan, träning och friskvård med sjukgymnast Britt-Marie Berner. Som ni har sett i tidningen är hon en av våra kontaktpersoner som ni kan ringa om ni har frågor om träning, muskler och liknande.

Britt-Marie beskrev skillnaden mellan en icke marfanpersons rörben och muskler jämfört med oss som har Marfan. Våra rörben (benen i armarna och benen bland annat) är längre och i och med detta blir musklerna längre, utdragna och smalare för att räckta till. Detta medför större belastning på kroppen samt att lederna är mer utsatta. Det ger också trötthet i kroppen.

Styrketräning är helt OK

Britt-Marie talade också om hur viktigt det är att träna sin kropp, att bygga upp en stabilitet kring lederna. Man bör styrketräna, simma, cykla, gymnastisera, promenera eller göra något annat som känns bra för en

själv. En del av oss har möjligen fått höra av en sin doktor eller sjukgymnast att vi med Marfans syndrom inte får styrketräna, men det är faktiskt fel. Att styrketräna med lite vikt/motstånd, att ha din egen kropp som motstånd, till exempel 15x3 gånger per övning är stärkande för musklerna kring lederna, men att styrketräna med tunga vikter som en bodybuilder ska man *inte* göra! I en artikel i en av förra årets tidningar intervjuar Carina Olsson Britt-Marie Berner, där beskriver hon bland annat detta. Vill ni veta mer om träning och friskvård går det bra att ringa Britt-Marie.

Efter detta startade årsmötesförhandlingarna. Den centrala händelsen på årsmötet var val av styrelse och den presenteras nedan. Årsmötesavgiften kommer att förbli densamma. Den som är intresserad av årsmötesprotokollet i sin helhet får gärna maila till mig, Mona-Lis Petersson, mona_lisp@hotmail.com så sänder jag det till er.

Vid vårt årsmöte omvaldes ordförande, och några ledamöter och suppleanter. Flera hade också tid kvar på sina mandatperioder. Just nu består styrelsen av en ordförande, sju ordinarie ledamöter och två suppleanter. Nedan kan du läsa om var och en.

Tony de Belder omvaldes som revisor och till valberedning utsågs: *Annika de Belder* och *Olle-Martin Gustavsson*.

Har ni idéer eller tankar kring nästa års årsmöte, till exempel att vi lägger mötet där ni bor så hör av er.

Mona-Lis Petersson

Presentation av vår styrelse

Annett Anderson

Jag är 51 år och bor i Stockholm. Har en lokal i Högdalen där jag väver på beställning och för försäljning. Arbetar också en del i en garnaffär. Mina intressen är bland annat konst, textil, böcker och god mat.

Min mamma och morfar hade Marfan liksom både jag och min bror. Jag har alltid vetat om min diagnos. Det har aldrig varit någon tvekan om saken.

Jag har varit medlem i föreningen sedan mitten av 90-talet och med i styrelsen i ett år ungefär. Jag kom-

mer inte ihåg var jag först fick höra talas om föreningen men intresset ökade efter min aortaoperation.

Jag har nyligen gått en utbildning genom Sällsynta Diagnoser om kontaktpersons verksamhet och jag kommer att jobba med att utveckla stödet för föreningens kontaktpersoner.

Susan Blomqvist

Jag är 53 år och bor i Huddinge utanför Stockholm i en villa med min man och mina barn. Min mellanson spe-



lade ishockey och blev sjuk. Han fick diagnosen Marfans syndrom under hösten 2002. Jag fick gå på undersökning på Karolinska universitetssjukhuset Solna och fick också diagnosen under våren 2003.

Min äldsta son fick liknande symptom som sin bror under hösten 2005. Han undersöktes och han fick träffa en läkare på klinisk genetik i Solna. Dessutom fick han diagnos Leoy's-dietz syndrom i början av det här året. Jag fick träffa samma läkare och jag fick också diagnos Leoy's-dietz syndrom i maj 2009. Min yngsta son ska gå på utredning hos samma läkare.

Jag arbetar deltid som undersköterska inom äldreomsorgen. Mitt största fritidsintresse är läsning.

Jag har varit medlem i föreningen sedan hösten 2003. En läkare berättade om den för mig. Jag har varit med i styrelsen sedan 2008.

(Trots att det visat sig att Susan och hennes söner kanske inte har Marfans syndrom utan ett annat "Marfanliknande syndrom", är de naturligtvis jättevälkomna i vår förening, som har en ambition att även organisera andra med liknande diagnoser.)

Ingrid Karlsson

Jag är 53 år och bor i Solna utanför Stockholm. Jag är bostadsrättsinnehavare till en tvåa i ett flerfamiljshus.

Jag är själv Marfanare. Jag kommer inte ihåg när familjen fick diagnosen. Min äldre syster blev med barn och fick en jätteutskällning för att hon satte "sådana barn till världen"

Jag förvärvsarbetar inte alls. Datorer och handarbete är mina stora intressen.

Jag var föreningens första sekreterare 1993. Lasse Mogensen, som var med och startade föreningen, ringde mig och sa att nu var det dags. Nu är jag suppleant för andra året i denna omgång.

Katarina Moberg

Jag är 33 år och bor i lägenhet i centrala Malmö. Varken jag själv eller mina närmast anhöriga har diagnosen. Men blev intresserad av Marfan när man övervägde om det kunde finnas Marfan i släkten.

Har precis påbörjat min allmäntjänstgöring som läkare. På fritiden försöker jag hålla igång med jogging. Jag är också intresserad av litteratur och resor. Jag har varit med i föreningen sedan mars 2008. Jag fick kännedom om föreningen via Internet. I styrelsen har jag varit med sedan jag blev medlem i mars 2008.

Carina Olsson

Jag är 51 år och bosatt i Huddinge strax söder om Stockholm. Är singel och bor i en bostadsrättslägenhet mitt bland villorna nära centrum.

Jag har själv Marfans syndrom, fick diagnosen när jag var runt 30 år. Både jag och min syster Karin, föreningens kassör, fick diagnosen samtidigt. Jag har lite aortavidgning, skolios och hade dåliga ögon som så småningom starroperades och då blev det bättre.

Jag arbetar heltid som chef för kundtjänsten för miljö- och samhällsbyggnadsförvaltningen på kommunen.

Är det bara varmt och skönt gillar jag att vara utomhus och på sommaren pratar jag gärna med mina pelargoner. Har för närvarande cirka 25 stycken varav drygt hälften övervintrar. Jag läser en hel del och gillar att laga mat och att läsa om mat. Med en syster som har kokboksantikvariat finns det ett hav att ösa ur....

Jag tror att jag fick reda på att det fanns en marfanförening i samband med mina ögonoperationer på 90-talet. Har varit med i föreningen sedan någon gång i mitten av 90-talet och suttit i styrelsen sedan 2003. Nu är jag ordförande sedan två år.

Karin Olsson

Jag är 49 år. Jag bor på mitt vandrarhem som heter STF Vandrarhem Stora Frögården och ligger på södra Öland.

Jag har själv Marfans syndrom och jag fick diagnosen när jag var knappt 30 år. Jag fick sämre syn och man konstaterade näthinneavlossning och fick operera akut. Efter den operationen upptäcktes att jag även hade grå starr och sändes därför till en doktor på Huddinge sjukhus som skulle fatta beslut om huruvida man vågade operera starren.

– Du har Marfans syndrom va? sa hon.

– Vad är det undrade jag?

Efter en tid kom jag i kontakt med doktor Dan Lindblom på Karolinska, som undersökte mitt hjärta och fastställde diagnosen. För sju år sedan bytte jag pulsåderklaffen och mitralisklaffen mot metallklaffar, och då fick jag även en "strumpa" på en bit av kroppspulsådern.

Jag jobbar heltid som värd på mitt eget vandrarhem. På vandrarhemmet driver vi även ett kokboksantikvariat och jag och min sambo Erik producerar kokböcker och ordnar matlagningskurser.



På fritiden blir det mest mat och matlagning och kokboksläsning. Vi har två små Norwichterrier som det också är kul att pyssla med.

Jag har varit med i föreningen sedan jag fick diagnosen men föreningen har ju bara funnits sedan 1993, så det är nog ungefär då. Jag hörde ett radioprogram där Katarina Lindahl, tidigare aktiv i styrelsen, pratade med Dan Lindblom om Marfan. I styrelsen har jag varit mer eller mindre aktiv sedan jag blev medlem.

Just nu är jag kassör och ansvarar för medlemsregistret och för att redigera och skriva texter till tidningen.

Mona-Lis Petersson

Jag är 47 år, född i Göteborg men flyttade till Stockholm 1984 när jag var 22 år. Hyr sedan tre år en tvåa privat i en stor villa med tillgång till trädgård och pool. Den ligger i Tungelsta, en liten "by" med gamla anor och mycket hästar och växthus som ligger cirka 3,5 mil söder om Stockholms City.

Jag har Marfans syndrom liksom min två år yngre bror samt min mamma som dog 1970 på grund av sjukdomen. Jag har nedsatt syn på grund av linsluxation och är hjärtklaffsopererad. Jag är stelopererad i ryggen, har problem med lederna och kronisk smärta. Men är dock positivt lagd, ett plus i många situationer. Eftersom mamma hade Marfan upptäckte de ganska snart att jag hade samma diagnos. Helt säkra var de nog när jag var cirka 2 år.

Jag har arbetat heltid och senare deltid inom handikappomsorgen med utvecklingsstörda barn och vuxna sen jag gick ur gymnasiet 1981, men har nu sjukbidrag på heltid sen en månad eftersom kroppen inte orkar jobba mer. Fritidsintressen har jag många. Mina två hundar och fem katter, hästar och ridning i skogen när jag orkar, naturen, mina vänner, sömnad, handarbete och hantverk. Jag går gärna på loppis, shoppar, läser och allt som gör livet glatt. Har många idéer men huvudet och kroppen är inte alltid överens tyvärr.

Jag var med och startade föreningen 1992/93 efter att jag och min bror, sjukgymnast Britt-Marie Berner och barnkardiologen Per Zetterqvist var i Norge på Norska Marfanföreningens årsmöte och helgträff. Efter detta sammankallade Per Zetterqvist och Lars Mogensen några av sina patienter och anhöriga samt vi som var i Norge till ett möte och vi startade föreningen. Jag har varit med sedan dess. Har suttit i styrelsen nästan lika

länge på olika poster men gjorde ett uppehåll på två år för ett tag sen men blev invald igen förra året som sekreterare.

Anna Salo

Jag fyller 40 i augusti och bor i Tidaholm, en liten bruksort mellan Skövde och Jönköping, i villa. Jag har inte Marfan själv, det är min yngsta dotter, född 2001, som fick diagnosen 2004. Det var en ögonläkare som misstänkte Marfan då båda linserna lossnat.

För tillfället jobbar jag deltid som cirkelledare, men hoppas komma in på en undersköterskeutbildning i höst. Jag är av naturen lat, så med tre barn och engagemanget i Marfanföreningen är min fritid fulltecknad.

Vi har varit med i föreningen sedan 2004. Vi fick kännedom om föreningen genom biblioteket som hjälpte oss mycket i början med all möjlig information. Det är mitt tredje år som styrelseledamot.

Anna Ulin

Jag är 45 år och jag bor i stan just nu, i ett flerbostadshus. Jag har diagnosen. Fick den för elva år sedan. Ingen mer i min familj har Marfan. Jag opererades för akut aortadissektion. Då fick jag diagnosen.

Jag är konstnär och har full tids sjukpension. Jobbar dock med ett projekt just nu, på cirka halvtid. Mina stora intressen är konst och kultur över huvud taget. Ägnar mig också åt qi gong.

Har varit med i föreningen cirka åtta år, och fick vetskap om föreningen genom en hjärtläkare. I styrelsen har jag suttit cirka 5 år och jag ansvarar för medlemsskontakter med mera i västra Sverige.

Jenny Åström

Jag är 32 år och bor i radhus i Luleå med make och två barn. Min mamma har en konstaterad diagnos. Hon fick diagnos när hon var 26 år. Efter ett flertal lungkol-lapser kom läkarna fram till att mamma hade Marfans syndrom. Just nu studerar jag, läser till bibliotekarie. Mina fritidsintressen är trädgård, datorer och att läsa.

Jag har varit medlem sedan 1999. Min mammas kardiolog hittade föreningen och skaffade broschyrerna och lämnade till henne på ett läkarbesök. Jag började med att ha ansvar för hemsidan 2002 och 2004 blev jag styrelseledamot.

Carina Olsson



Träff i Malmö – en succé

Trots ett regnigt och småruggigt väder var vi 12 medlemmar som samlats på Universitetssjukhuset MAS i Malmö för att lyssna på Katarina Mobergs föredrag om sin forskning om Marfans syndrom. Hade vi haft lika många medlemmar som LO hade vi varit sisådär 125 000 människor.

Nu är vi dock en mindre förening. Vår inbjudan hade gått ut till ett 30-tal familjer och enskilda medlemmar i södra Sverige. Vi hade också med affischer annonserat på berörda kliniker på MAS och på Universitetssjukhuset i Lund. Tyvärr lyste läkarna med sin frånvaro. Möjligen för att vi lagt vår träff mitt i skolavslutningstider. Ett stort tack till er medlemmar som kom!

MAS, Malmö Allmänna Sjukhus, skriver på sin hemsida: "MAS är universitets-, akut- och regionsjukhus och erbjuder bas- och högspecialiserad vård för 1,6 miljoner invånare i södra sjukvårdsregionen. Som ett av Sveriges ledande universitetssjukhus bedrivs det omfattande forskning och utbildning under ledning av ett femtiotal professorer."

I det sammanhanget finns alltså Svenska Marfanföreningen med och har varit med och finansierat en liten del av denna forskning, genom vår forskningsfond och vårt bidrag till Katarina Mobergs forskning.

Att få diagnosen

Om man själv är diagnosbärare har man syndromet från sin första stund i livet. Däremot är det väldigt olika hur man upplever situationen när man får veta att det som gör att man upplever mer eller mindre svårigheter i sin vardag, faktiskt har ett namn – Marfans syndrom. En del får diagnosen redan som små barn medan andra först i vuxen ålder får ett namn på sina "tillkortakommanden".

Vad spelar då det för roll, kan man undra? Behöver det heta något? Jo, det spelar stor roll skulle jag vilja säga. Tänk vad skönt det skulle ha varit om gympaläraren

hade vetat att jag inte bara var en ovanligt lång och lite klumpig unge som mest verkade lat och gjorde allt för att bli befriad från gymnastiklektionerna. Eller om fröken i lågstadiet hade vetat att närsyntheten och längden faktiskt hette Marfans syndrom och då kanske inte gjort så stor affär av glasögonen och var hon skulle sätta mig i klassrummet, utan istället behandlat mig utifrån mina förutsättningar.

Kanske hade det årliga mötet med skolhälsovården inte blivit så koncentrerat på den "magra flickan" som inte verkade äta som hon skulle utan faktiskt hade en bindvävssjukdom, som gjorde att hon såg ut som hon gjorde, och kanske hade jag sluppit hållningsgymnastiken där man skulle försöka räta ut min skolios genom att låta mig hänga armkrok i en ribbstol!

Vad vill jag då ha sagt med det här? Jo, att tidig diagnos är av avgörande betydelse. Först då kan man som människa, patient, förälder, skolläkare, lärare med flera ta ställning till rätt saker och veta hur man ska hantera situationen. Betydelsen av tidig diagnos är också något som Katarina lagt stor vikt vid i sin forskning, främst mot bakgrunden av det problem som vi kan ha med hjärtat. Det är ju det som vi faktiskt måste vara riktigt vaksamma med. Katarina kan visa på positiva effekter av fastställd diagnos och därmed tidigt gå in med kirurgi för att minska framtida problem och därmed öka livskvaliteten. Mer om det här kan ni läsa i Katarina artikel från 2008.

Lika men ändå inte

Det vi som har Marfans syndrom har gemensamt är att samma gen orsakar vårt tillstånd. Vi har en skada i en gen i kromosompar 15. Genens uppgift är att framställa ett protein, fibrillin, som är en viktig komponent i elastiska bindvävsfibrer. Skadan leder till att bindväven blir försvagad. Eftersom bindväv finns överallt i kroppen (utom i hjärnan) så kan följaktligen hela kroppen (utom hjärnan) vara påverkad. Genfelet kan uppstå genom en spontan mutation eller att vi ärvt den felaktiga genen från våra föräldrar. (Mer om det här kan man läsa på vår hemsida, www.marfanforeningen.se eller på socialstyrelsens hemsida, www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser.)



På en del av oss kan man se på långt håll att vi har syndromet medan man på andra måste göra ett genetiskt test för att säkerställa en diagnos. Det räcker ju inte att bara vara lång, ha långa fingrar eller dålig syn för att kunna säga att man har Marfans syndrom. Sådana avvikelser förekommer hos alla individer. Här kommer de så kallade Gent-kriterierna in i bilden. De finns också på hemsidan om ni vill fördjupa er i dem. Dessa kriterier ska ligga till grund för diagnos.

Graden av problem på grund av Marfan är också mycket olika. En del av oss märker knappt av syndromet medan andra har mer eller mindre stora funktionshinder. Många av oss går på livslång mediciner och därtill hörande kontroller. Men oavsett hur vi mår just nu, så oroar vi oss alla mer eller mindre för framtiden.

Naturligtvis är den här oron olika från person till person. Som förälder, och särskilt om man inte har syndromet själv, så är oron stor för hur ens barns uppväxt och framtid ska bli. Som barn känner man nog mest av sina föräldrars oro. Tonårstiden och tiden som ung vuxen är säkert frustrerande på många sätt.

Medlemmarnas tankar

Sen blir man vuxen och eventuellt har man barn som också har Marfans syndrom. Läkarbesök, optiker, sjukgymnaster – plötsligt upptas all ens tid av olika läkar- och myndighetskontakter. Och inget får man "gratis", nästan allt måste man kämpa för. Mitt uppe i allt detta känner många av smärta från rygg och nacke, händer och fötter, eller bara en diffus smärta i kroppen, även migränliknande huvudvärk är inte ovanlig. Det är långt ifrån alltid som just de här lite diffusa symtomen tas på allvar inom vården. Smärtläkare tycks vara något av det svåraste att få träffa!

På ålderns höst finns det också en risk att Marfan-diagnosen blir "bortglömd" och plötsligt är man bara "gammal". Att kombinationen normalt åldrande och Marfan sannolikt gör livet lite extra svårt kan det nog ibland vara svårt att få gehör för.

Det är verkligen inte ofta som så här pass många människor med egna erfarenheter och kunskap om Marfans syndrom träffas för att utbyta erfarenheter. Jag blir alltid lika förundrad, och lite bedrövad, över hur många av oss som känner att vi inte får rätt stöd av vården. Om det är klart konstaterat att man faktiskt har Marfans syndrom borde det inte vara svårt att få rätt

vård och behandling. Symptomen och våra eventuella problem är välkända sedan länge! Många gånger går det bra, det ska man i rättvisans namn framhålla, men jag upplever alltför ofta att framförallt smärproblematiken inte blir tagen på allvar. Detta var vi flera i Malmö, som kunde vittna om.

Mina sammanfattande intryck

Ett viktigt syfte med medlemsträffar är naturligtvis att vi i styrelsen ska kunna samla in medlemmarnas önskemål om vad föreningen ska jobba för. Jag har försökt sammanfatta några punkter som vi tog upp i den mycket intressanta diskussion som följde efter Katariinas föredrag. Listan är enbart baserad på mina egna tankar och jag har inte gjort någon inbördes ordning eller annan värdering av punkternas betydelse i förhållande till varandra.

1. Betydelsen av att fortsätta verka för att skapa nationella medicinska center för sällsynta diagnoser, för vår del kanske samla bindvävssjukdomar under ett tak.
2. Tidig och korrekt diagnos för att i tid få rätt behandling och därmed minska problemen och oron. Vi ska sprida kunskap om Gent-kriterierna.
3. Utreda, om det är så och i så fall, varför inte alla med Marfans syndrom och hjärtpåverkan finns med i GUCH-registren oavsett om man går hos en hjärtkirurg, kardiolog eller till en GUCH-mottagning.
4. Det ska finnas utarbetade nationella riktlinjer för hur man ställer diagnos och hur en eventuell personlig behandlingsplan ska se ut.
5. Jämställdhet mellan könen när det gäller hjärtooperationer! Borde vi inte behöva prata om 2009 kan man tycka.
6. Verka för att alla med aorta-vidgning kontrolleras årligen så att man tidigt kan gå in med kirurgi.
7. Verka för att alla med Marfans syndrom tidigt ska få träffa smärtläkare.
8. Åldrandets speciella problematik måste uppmärksammas.
9. Möjlighet att i livets olika skeden får träffa psykolog för samtal. Även om man just idag kanske inte direkt känner sig sjuk, känner många en oro för framtiden.
10. Föreningen ska också sprida kunskap om att



Marfans syndrom i sig inte alltid innebär problem. Med rätt kunskap hos sig själv och omgivningen kan livet med Marfan bli i stort sett som vilket annat liv som helst.

- II. Det finns ett enormt stort värde i att sammanföra medlemmar till olika sammankomster, gärna under lättsamma förhållanden i kombination med något föredrag eller annan medverkan från professionen. Det stärker verkligen att få träffa andra i samma situation och få prata Marfan med personer som känner till vad man pratar om.

Jag vill än en gång framhålla att de ovanstående II punkterna är mina helt egna, men de bygger på vår diskussion i Malmö och på andra signaler som jag fått från medlemmar som hör av sig till mig då och då.

Vi ser Malmö-träffen som något av en succé, och hoppas att vi kan ordna liknande träffa på andra håll i landet. Finns det någon där ute i landet som skulle kunna tänka sig att hjälpa till? Det är nästan nödvän-

digt att det finns någon lokalt på plats som kan hjälpa till med lokalbokning, snacka med eventuella föredragshållare med mera. Har du idéer eller tankar, tveka inte att höra av dig till mig eller någon annan i styrelsen.

Carina Olson

Lite kort om Katarina Mobergs fortsatta engagemang för Marfans syndrom

Katarina gör nu sin AT-tjänstgöring i Malmö och forskar parallellt om graviditeter och förlossningar hos kvinnor med medfödda hjärtfel. En forskning som mer eller mindre är kopplad till oss.

Om allt går som Katarina vill kommer hon i vår att åka till Gent i Belgien och forska om Marfan. Kan vi ha det mer förspänt – en ung, svensk läkare, medlem i Svenska Marfanföreningen och suppleant i styrelsen – mitt i händelsernas centrum?

Lycka till Katarina!

Kontaktverksamhet – en viktig uppgift i vår förening

Vid tre tillfällen under 2008 och 2009 har Sällsynta diagnoser inbjudit oss medlemsorganisationer till en kontaktpersonsutbildning i Stockholm. Två helgkurser, en i maj och en i oktober 2008 och ett slutseminarium i april 2009. Annett Andersson i vår styrelse har deltagit. Syftet med utbildningen var att ventilerat synpunkter och utbyta erfarenheter mellan föreningarna. Hur kontaktverksamheten är organiserad skiljer sig ganska väsentligt åt mellan olika föreningar. Det kommer an på hur den egna föreningen är organiserad i sig, hur stort medlemsantalet är, vilken diagnos man arbetar för och på hur stort engagemanget för kontaktverksamheten är i föreningen.

Många intressanta föreläsningar varvades med diskussioner och praktiska övningar. Teman som behandlades var gränsdragning och integritet, det goda samtalet, kris och sorg, samhällets insatser, socialtjänstlagen, LSS, kommunikation och kroppsspråk samt tal och presentation

Utifrån utbildningens slutsatser har ett skriftligt do-

kument tagits fram. En ”lathund” som satts samman av projektledaren Maria Gardsäter från Sällsynta diagnoser. Meningen är att denna ska fungera som ett stöd i det direkta arbetet som kontaktperson ute i föreningarna. Materialet finns nu att tillgå på Sällsynta Diagnoser webbsida www.sallsyntadiagnoser.se. Från startsidan väljer du ”Diagnosbärare” och lite längre ner på den sidan finns en länk till stödmaterialet.

I Marfanföreningen är kontaktpersonsverksamheten organiserad i ansvarsområden: allmänna frågor, hjärta, skelett och leder, ungdomsfrågor, åldrandet, träning, ögon och föräldrar. Rollen som kontaktperson baseras på ideell grund och personlig erfarenhet. Vi för samtal som privatpersoner utifrån egna erfarenheter och kan vid behov hänvisa till läkare eller andra professioner.

I styrelsen har vi diskuterat åtgärder för att öka kommunikationen med kontaktpersonerna. Första steget blir att ringa upp kontaktpersonerna och samtidigt göra en aktuell e-mail lista.

Annett Andersson





SÄLLSYNTA "DIAGNOSER RARE DISEASES SWEDEN

Retorikkunskaper på Sällsyntas årsmöte

På Riksförbundet Sällsynta Diagnoser årsmötet som hölls den 25 april i Stockholm deltog föreningsmedlemmar från hela landet. Det blev förståss sedvanliga årsmötesförhandlingar med verksamhetsplan, budget och styrelseval

Deltagarna fick också en bra genomgång av organisationens nya webbsida www.sallsyntadiagnoser.se. Mäniskor som har en sällsynt diagnos upplever ju ofta att de felbehandlas och får ett negativt bemötande inom vården. Orsaken är bristande kunskap och kanske även en smula revirtänkande mellan olika yrkeskategorier inom vården. Sällsynta diagnosers webbsida innehåller mycket viktig information för vårdgivare. Det är bra att rekommendera den när man själv har kontakt med vården.

Efter årsmötesförhandlingarna höll Ingela Sjöblom en föreläsning om retorik – alltså konsten att tala. Hon började med att säga att det ju är att övertyga man vill med sitt tal. Det kan till exempel handla om att sälja ett budskap. Med kunskap i retorik uppnår man också personlig utveckling. Ingela menar att man måste vara ärlig mot sig själv och veta vad man själv står för, för att kunna övertyga andra.

Att kommunicerar på rätt sätt är av stor betydelse. Vi kommunicerar med tal och vår kropp, och faktum är att om kroppsspråket och orden inte stämmer över-

ens har den som lyssnar en tendens att tro mer på och lägga större vikt vid kroppsspråket.

När vi kommunicerar med varandra tänker vi oftare på vad vi säger än hur vi säger det, men hur man framför sitt budskap är otroligt viktigt. Med den kunskapen har man större chans att lyckas framföra budskapet på ett övertygande sätt. Ögonkontakt är också viktigt. Man får olika signaler från ögat som människor reagerar på. När man talar inför en grupp ska man alltså tänka på att försöka titta lyssnarna i ögonen.

Innan man ska tala inför en grupp är det viktigt att ta reda på så mycket som möjligt om dem. Vilka är de? Vilken bakgrund har de? Det gäller att visa respekt och hänsyn för vad de kan tänkas ha för erfarenheter. Om man ser och lyssna på andra så kan man lättare se och lyssna på dig själv. Man ska också vara förberedd och öppen för förändringar i gruppen.

Leendet är den universella gesten. Om man som talare ler får man också lyssnare som le en smula och det ger bara positiva effekter. När man ler blir faktiskt hjärnan glad, man själv blir glad och andra blir också glada. Dessutom får man folk att öppna sig.

Ingela Sjöblom avslutade med att beröra det faktum att människor med sällsynta diagnoser ofta upplever att de felbehandlas och missuppfattas i vården. Hon tipsade om att det kan vara bra att skriva ner alla frågor man har om diagnosen och om det man just för tillfället söker för, innan man ska träffa sin läkare eller specialist. Det kan i förlängningen bidra till att man får en mera rätt behandling och ett positivare bemötande.

Susan Blomqvist





BEGRÄNSAD EFTERSÄNDNING

Vid definitiv avflyttning eller felaktig adress
återsänds försändelsen med ny adress
angiven.

Mona-Lis Peterson
Allévägen 3
137 56 TUNGELSTA

Ny hemsida samlingsplats för sällsynta diagnoser

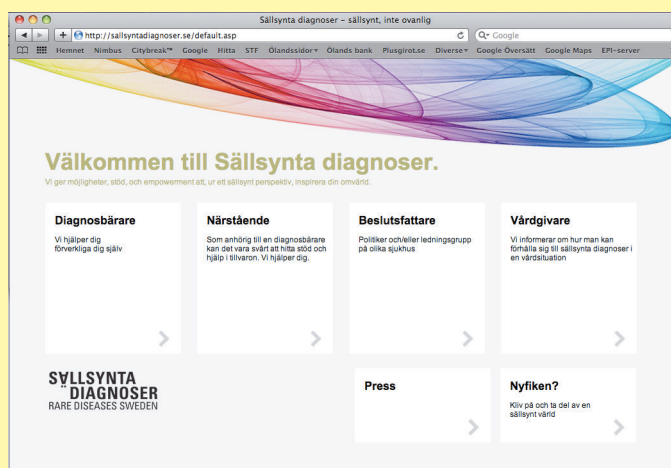
På förbundet Sällsynta Diagnoser nya hemsida visar vi tillsammans att det inte är ovanligt att ha en sällsynt diagnos; även om de enskilda diagnoserna är sällsynta var för sig.

Kunskap och kontakter är sidans nyckelord. Gå in på:
www.sallsyntadiagnoser.se

Den nya sidan är en samlingsplats för alla som är berörda av sällsynta diagnoser: diagnosbärare, närstående, professionella och beslutsfattare.

Vi vill förenkla kommunikationen mellan våra målgrupper.

På den nya sidan finns mötesforum/community. Det ökar möjligheterna för personer som har sällsynta diagnoser att kommunicera och utbyta erfarenheter. Om du registrerar dig på hemsidan, och anger diagnosen du har anknytning till, kommer personer som sö-



ker information om diagnosen att hitta dig via databasen. Den nya hemsidan är därtill en plattform för vårt politiska påverkansarbete. Detta arbete syftar till att förbättra levnadsförhållandena för dem som har en sällsynt diagnos och deras närstående.

Välkommen till den nya hemsidan med mötesforum för personer som har anknytning till sällsynta diagnoser!

Raoul Dammert

Informationssekreterare för Sällsynta Diagnoser

Har du inte betalat medlemsavgiften?

**Då är det bara att sätta in den på pg 37 51 94–8
Avgiften är 200 kronor för en person
och 50 kronor för ytterligare medlemmar i familjen.
Glöm inte att ange namn och adress.**