



Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

2 / 2013



Member of
EURORDIS
Rare Diseases Europe

Rapport från årsmötet Center på KS

Styrelsen

Hör gärna av dig till någon av oss i styrelsen om du har funderingar eller frågor om något, så försöker vi hjälpa dig så gott vi kan.

Carina Olsson, ordförande

Tel hem 08-89 49 92
Mobil 070-975 05 21
carina.olsson@telia.com

Karin Olsson, kassör,

Mobil 070-538 55 19
karinolsson@me.com

Jenny Åström

Tel hem 0920-22 80 86
Mobil 070-347 58 27
jenast@bahnhof.se

Annett Andersson

Tel hem 08-702 02 79
Mobil 073-776 69 41
annett_andersson@hotmail.com

Katarina Fröjvik-Moberg,

katarina.moberg@gmail.com

Ingrid Karlsson

Mobil 070-396 58 82
karlsson.ingrid@ownit.nu

Kent Clasén

Mobil 070-266 33 04
kent.clasen@gmail.com

Marlene Svalberg

Mobil 070-884 49 76
marlenesvalberg@yahoo.se

Paula Grandell

Mobil 070-492 41 67
paula.grandell@gmail.com

Kristina Kjellström

Mobil 070-798 08 98
casa-lindhult@hotmail.com



Marfans
syndrom

2 / 2013

UTGIVEN AV

Svenska Marfanföreningen
C/o Ingrid Karlsson
Backvägen 3, 4tr
169 55 Solna
www.marfanforeningen.se
marfan.sverige@gmail.com

PLUSGIRO 37 51 94 -8

ISSN: 1652-7054

REDAKTIONSKOMMITTÉ

Jenny Åström
Redaktionskommittén är
tacksam för alla bidrag till
tidningen

TRYCKERI

Fyris-Tryck AB, Uppsala

Ledare

Så blev det då äntligen vår. Efter en ovanligt lång, kall och snörik vinter så har vi kunnat krypa ut fram ur våra vintervisten och njuta av sol och lite värme. Vi behöver det så väl!

Den delvis nya styrelsen har kommit igång och vi är fulla av entusiasm inför kommande uppgifter. Vi har massor med idéer, men vi måste ändå skynda lite långsamt så vi inte får upp för många bollar i luften. Det finns en risk att de trillar ner samtidigt och blir till ett bollhav där man inte kan hålla näsan över ytan. På annan plats i tidningen kan ni läsa om den nya styrelsen.

Just nu jobbar Karin intensivt med att sammanställa boken som grundar sig på friskvårdsträffarna under förra året. Hon har fått mycket gensvar från deltagarna och det kommer att bli ett intressant dokument över hur vi med Marfans syndrom håller våra krop-

par igång. Vår förhoppning är att boken ska bli en storsäljare....

Inför hösten ser vi bland annat fram emot återträffen för alla som var med på friskvårdsträffarna. Vi återkommer med tid och plats för det. Nu vill jag önska alla medlemmar en riktigt skön sommar med sol och vackert väder och mycket avkoppling. Gör sådant du tycker om – gärna utomhus. Promenera, bada och simma, eller sitt bara njut i solen (inte för länge dock).

Vi hörs igen senare.

CARINA O
ORDFÖRANDE

Årsmöte 2013 och jubileum för Svenska Marfanföreningen

Årsmötet 2013 var ett av de mest välbesökta på många år. Många närvarade för att delta i årsmötesförhandlingarna, lyssna på en intressant föreläsning om hjärtat och naturligtvis för att vara med och fira vårt 20-årsjubileum och mingla med andra Marfanare

Jag har varit med i föreningen sedan mitten på 90-talet och så här många människor har jag aldrig sett på ett årsmöte. Jätteroligt! Vi hade till och med deltagare från Skåne och det var mycket glädjande. Totalt var vi 22 personer som en solig dag i mars hade tagit oss till Folkets Hus i Huddinge centrum. Då räknar jag också in två av våra allra yngsta medlemmar – de i förskoleåldern som en gång i framtiden ska ta över i styrelsen, när ”vi gamlingar har gått i pension”.

Vi inledde med en kort presentationsrunda. Det är så kul att se att det också kommer till nya och yngre medlemmar. Till dem har vi ju alldeles speciella förhoppningar om att tillföra de yngres perspektiv på Marfans syndrom. Samtidigt är det lika kul att se att några av dem som var med och startade föreningen för 20 år sedan fortfarande hänger med och är aktiva. Allas erfarenheter är viktiga och vi i styrelsen behöver input från både unga och lite äldre.

Därefter tog vi tag i den digra dagordningen för årsmötet. Mycket är av ganska formell karaktär men därmed inte mindre viktigt. Ekonomin är en viktig punkt. Vi har inte mycket pengar att röra oss med (bortsett från våra projektpengar för Friskvårdsprojektet), men eftersom det mesta av våra inkomster är medlemmarnas avgifter så är det viktigt att vara tydlig med hur vi använder pengarna. Vi har en mycket innehållsrik verksamhetsberättelse som beskriver vad vi gjorde under det föregående verksamhetsåret. Det största under 2012 var naturligtvis friskvårdsprojektet. Andra viktiga händelser under året var att vi i mars stod som värdar för det regelbundna återkommande Nordiska mötet. Vi är medlemmar i Riksförbundet Sällsynta Diagnoser, i Eurordis och i EMSN (=European Marfan Support Network). Vi försöker delta i så många sammankomster med

dessas som möjligt. Tyvärr hindrar ekonomin oss att delta i alla aktiviteter utomlands, men vi följer deras verksamhet noga. Mer detaljer kring årets verksamhet kan du läsa i verksamhetsberättelsen som fanns i medlemstidning nr 1/2013.

Det som varit vårt största projekt under 2012, och kanske någonsin, har varit vårt friskvårdsprojekt. Jag tycker det har varit alldeles fantastiskt att få vara med om att träffa så mycket medlemmar runt om i landet. Det har varit så givande att få träffas under lite avspända förhållanden och göra kul saker tillsammans och samtidigt få nya intryck och tips om hur man bäst ska sköta sin kropp (och själ) när man har Marfans syndrom. Vår kassör och projektledare för friskvårdsåret – Karin Olsson – berättade också om fortsättningen och den bok som nu ska skrivas och sammanfatta vad vi gjort på träffarna och som ska bli vår ”instruktionsbok”.

När verksamhetsplan, ekonomisk redovisning och revisorernas berättelse har redovisats är det dags för årsmötet att bevilja styrelsen ansvarsfrihet. ”Ansvar” är ett stort och viktigt ord och jag tycker alltid är det känns lite högtidligt. Till min glädje så tyckte årsmötet att styrelsen gjort ett bra jobb och beviljade ansvarsfrihet för verksamhetsåret 2012.

Verksamhetsplanen och den ekonomiska redovisningen hör intimt ihop och det känns viktigt för oss i styrelsen att man kan se den kopplingen. Detsamma gäller föreningens budget och verksamhetsplan. Det är viktigt att man kan se vart de pengar man betalar in i form av medlemsavgift, ska gå till. På årsmötet har man som enskild medlem möjlighet att framföra sina åsikter och vara med och påverka föreningens verksamhet.

Våra stadgar har i stort sett varit desamma sedan starten för 20 år sedan. De utgick från en standardstadga för liknande föreningar. Åren har gått och vi har gjort några små justeringar men nu tyckte vi i styrelsen att det var dags med lite storstädning och en ordentlig genomgång. Dels fanns det en del

paragrafer som inte har någon anknytning till dagens föreningsliv dels behövde språket moderniseras både här och där. En liten arbetsgrupp ur styrelsen har gått igenom texten och fixat och ändrat och sedan har styrelsen i sin helhet diskuterat och till slut kommit fram till ett förslag som vi tyckte att vi kunde ställa oss bakom. Det blev en del bra diskussioner och årsmötet kunde till slut besluta om en stadga som nog ska hålla i några år. De nya stadgarna finns tillgängliga på föreningens hemsida.

Sen kom vi till nästa stora och viktiga punkt – att välja styrelse. Ny-gammel! Många ville fortsätta men vi fick i år också med tre nya styrelsemedlemmar – Marlene Svalberg, Christina Kjellström och Paula Grandell. Det är särskilt kul, för vi behöver verkligen få in nya idéer och intryck. Tyvärr är det också så ibland att någon tycker sig vilja göra något annat. Den här gången var det Mona-Lis Petersson, som hoppade av. Mona-Lis är en av dem som var med och startade föreningen. Det är trist att Mona-Lis lämnar oss, men vi kommer att ha kontakt med henne. Det är inte många som kan så mycket om hur det är att leva med Marfans syndrom som Mona-Lis. Styrelsen har avtackat Mona-Lis vid ett senare tillfälle med present och blomma, och tackat för allt nedlagt arbete. Men vi känner Mona-Lis – hon brukar sakna styrelsearbetet och komma tillbaka.

I övrigt fortsätter några gamla rävar och undertecknad som omvaldes som ordförande för ytterligare ett år. På styrelsens vägnar tackar jag för förtroendet att leda föreningen under ytterligare ett år.

Efter årsmötet fick vi lyssna på en intressant föreläsning av Eva Mattsson, överläkare vid hjärtkliniken



Eva Mattsson, överläkare på Karolinska

på Karolinska Universitetssjukhuset i Solna, om vad som pågår inom sjukvården som kan vara oss till nytta. Alla hade massor av frågor att ställa till Eva, som villigt stannade kvar och svarade på det mesta. Vi tackade Eva med en trevlig bok om Ulriksdals trädgård. Om god och nyttig mat och vackra blommor som är bra för själ och hjärta.

Sen var det dags för jubileumsmiddag! God mat och dryck i glada vänners lag – Zucchini och getosttarte med färska örter och cintronett, Äppelinkokt lax med primörsparris, ärtskott, selleripuré och pepparrot och till dessert Vit chokladmousse med rårörda körsbär och rostad mandel. Visst vattnas det i munnen? En så tjugig meny kommer det nog att dröja innan vi får se på ett årsmöte igen, men så firar vi ju inte 20-årsjubileum mer än en gång!



Så än en gång – stort tack till er som deltog men också till alla er andra i Svenska Marfanföreningen som är med och gör föreningen till vad den är!

CARINA O
ORDFÖRANDE

Styrelsen 2013

Här kommer lite personbeskrivningar av den styrelse om nu ska arbeta under det nästkommande verksamhetsåret.

Föreningens datanörd - **Kent Clasén** bor i Österskär nordost om Stockholm tillsammans med Ulla. Sedan 2011 är han tjänstepensionär från Ericsson där han jobbade med inköp av fiberrelaterade produkter. Kent fick höra talas om Marfans i början av 90-talet då man upptäckte att hans dotter hade lösa linser. Han har varit med i föreningen i stort sett från starten och suttit i styrelsen sen 2012. Under den varma årstiden spelar Kent golf, påtar i trädgården, tar en

tur med båten eller fixar något med huset. Under den kalla, åker han gärna skridskor eller skidor utför.

En av de ursprungliga initiativtagarna till föreningen och nu den som håller koll på vår inkommande post – **Ingrid Karlsson** är singel och bor i Solna väster om Stockholm, och är 57 år. Ingrid är numera sjukpensionär. Hon har Marfans syndrom själv och det har hon känt till länge. Ingrid är en av dem som var med och bildade föreningen 1993. Sin tid delar Ingrid mellan handarbete av olika slag och sin katt.

Föreningens konsthantverkare – **Annett Andersson** är en ensamboende 55-årig tjej som bor på Söder i Stockholm. Annett är utbildat socionom men har numera sjukbidrag. Flera av Annetts närmaste släktingar har och har haft syndromet – hennes morfar, mor och hennes bror, så hon har alltid känt till sin diagnos. Hon har varit med i föreningen ganska många år nu. Annetts stora intresse i livet är vävning. Hon har egen vävateljé och är utbildad yrkesvävare. Utöver det sysslar Annett med konst och konsthantverk, som keramik och korgflätning.

Kassör, projektledare och den som håller reda på medlemsregistret – **Karin Olsson** är 52 år och bor i Huddinge, söder om Stockholm, tillsammans med Erik. Karin delar sin tid mellan att jobba som politisk sekreterare i Huddinge kommun, vara projektledare för Svenska Marfanföreningens Friskvårdsprojekt och att skriva kokböcker. Hittills har det blivit tre stycken. Karin har Marfans syndrom, som sin syster Carina Olsson i styrelsen och sin mamma som dock aldrig blev diagnostiserad. Hon har känt till det i cirka 25 år och varit med i föreningen cirka 15 år. Karin har många strängar på sin lyra – hon gillar att laga mat, läsa recept och kokböcker (sin andra läser romaner!) och att äta mat, lagad av andra mästarkockar, på restaurang.

Ny i styrelsen är **Paula Grandell** som bor i Kolsva, i Västmanland, tillsammans med man och två barn plus ett bonusbarn. Paula är 41 år. Paula är egenföretagare och säljer begagnade motorcyklar till hela Norden. Sedan cirka två år vet Paula att hon själv och hennes yngsta dotter har Marfans syndrom, och hon fick kontakt med och blev medlem i föreningen då. Förutom att umgås med familjen älskar Paula att laga mat, baka, renovera eller göra om möbler, virka och pyssla i trädgården. Listan kan göras lång...

Vår webb- och tidningsredaktör **Jenny Åström** är 36 år, bor i Luleå med sin man sedan 14 år och deras två barn – 10 och 13 år gamla. I familjen finns också tre katter. Hon är sedan några år utbildad bibliotekarie. Jennys mamma har syndromet men efter DNA-test har man konstaterat att varken Jenny eller hennes syskon har Marfans. Familjen har känt till mammans diagnos i ungefär 25-30 år. Hon har varit med i föreningen sedan -98, tagit hand om hemsidan sedan -01 och suttit i styrelsen sedan -04. Jenny har ett stort trädgårdsintresse och tycker också om att lösa korsord och läsa.

Nästa nykomling i styrelsen är **Marléne Svalberg**. Hon bor i Sundsvall och är 52 år. Marléne har pension sedan ett år. Hon är gift med Ulf, har två barn och ett barnbarn som är tre år. Marléne har själv Marfans syndrom. En kusin på mammans sida hade också diagnosen. Hon fick sin diagnos vid 37 års ålder och det upptäcktes i samband med en linsluxation. Hon har varit med i föreningen av och till sedan diagnosen 1997 och är nu nyvald till styrelsen. Marléne gillar att laga mat, åka motorcykel, vara med sitt barnbarn, sin familj och goda vänner. Reser gärna då och då. Gillar också att göra egna smycken med pärlor.

Christina Kjellström, också ny i styrelsen, är 57 år, bor i Lindhult, uppe på vackra Romelåsen mellan Ystad och Malmö. Det har varit hennes boplatssen arton år tillbaks. Familjen består också av maken Lasse, dottern Anna och en stilig katt. Christina har i alla år arbetat som läkare – psykiatriker på stora och små sjukhus och de sista sju åren med egen mottagning. Hon fick hel sjukersättning förra sommaren på grund av Marfan. Orken räckte inte längre till. Christina har känt till Marfan hela sitt liv eftersom hennes kusin fick den diagnosen och hon själv alltid har haft en misstanke men det blev aldrig bekräftat trots upprepade frågor under läkarutbildningen, vid läkarbesök etc. För drygt tio år sedan fick Christinas bror och deras respektive barn diagnosen. Sannolikt ett genetiskt arv efter Christinas pappa. Mycket föll på plats och många frågor har fått sina svar efter det. Christina tycker det är väldigt viktigt att Marfanföreningen finns som en samlande kraft då det fortfarande finns så mycket brister i synen på oss och att det är så få doktorer som tar ett helhetsgrepp. Kunskapsläget behöver också förbättras och där har vi som förening en stor styrka genom alla medlemmars egna berättelser och erfarenheter, enligt Christina. När det finns ork över och koncentration är i behåll,

väver Christina gärna, tränar i varmvattenbassäng, läser böcker och umgås med släkt och vänner.

Föreningens egen doktor – **Katarina Fröjvik-Moberg** är 37 år och bor i Ljunghusen i Vellinge kommun i Skåne. Katarina är gift och har två barn. Hon arbetar som legitimerad läkare. Katarina har själv inte Marfans syndrom men har forskat kring syndromet. Hon kom med i föreningen i samband med att hon sökte och beviljades medel ur vår forskningsfond för några år sedan. Som läkare och småbarnsförälder är det nog inte lätt att få tid för sig själv men Katarina läser gärna en bra bok, hoppar i joggingdojorna och ger sig ut och springer eller kallbadar.

... och jag själv då, omvald ordförande – **Carina Olsson**, 55 år och syster med Karin. Jag är singel och bor i Huddinge. Jag har inga egna barn men en vuxen styvson från ett tidigare förhållande. Jobbar som chef för ett kommunalt servicecenter. Ett jobb

som jag trivs jättebra med. Jag har känt till min diagnos sedan jag var cirka 30 år och varit med i föreningen sedan mitten av 90-talet och aktiv i styrelsen sedan 2003. På min fritid läser jag mycket – allt mellan himmel och jord. Jag är en sommarälskande människa som nog skulle ha fötts som björn, för jag skulle nog gilla att gå i ide. Av sommar och sol blir jag glad. Glada blir då också min närmare 40 övervintrande Pelargonier. Jag gillar att resa runt, med bil på egen hand, i Sverige och bor gärna på vandrarhem.

Det var lite kort om oss i styrelsen. Kanske blir det lite lättare att kontakta oss när du vet lite om vad vi har för bakgrund och vad vi gillar i livet. För vi vill verkligen att ni hör av er. Det kan vara med roliga saker, jobbiga saker, det kan ha mer eller mindre med Marfan att göra, men dra er inte för att höra av er. Våra kontaktuppgifter hittar du här i tidningen och på vår hemsida.

Rättelse till verksamhetsberättelsen

Lise Murphy har bett om att få rätta stycket om Eurordis och EMA, och här kommer hennes rättelse:

”Svenska Marfanföreningen är medlem i Eurordis, som är den europeiska samarbetsorganisationen för sällsynta diagnoser i Europa. Lise Murphy är utsedd av styrelsen för att representera Marfanföreningen på Eurordis årsmöten. *Lise är adjungerad till styrelsen under den tid hon representerar Eurordis på den europeiska läkemedelsmyndigheten, EMA som har sitt säte i London. Läkemedelsmyndigheten ansvarar för den vetenskapliga utvärderingen av läkemedel för användning inom EU. Myndigheten består av sju kommittéer, administration och olika arbetsgrupper. Eurordis eller den europeiska läkemedelsmyndigheten står för alla kostnader i samband med Lises möten.*

Lises rapport om sitt internationella arbete för Svenska Marfanföreningen/Eurordis finns som bilaga till verksamhetsberättelsen.”

Tack för alla ögonenkätsvar!

Tack alla medlemmar som svarade på synundersökningen.

Svaren är skickade till Tyskland till den person som håller i undersökningen.

49 svarade varav 33 kvinnor och 16 män. Lite dåligt underlag för att kunna göra någon säker utvärdering, men här kommer lite fakta:

11 stycken var under 30, 17 stycken 31-50 och 20 stycken över 50 år.

Ungefär 70 % använder vanliga glasögon och 48 % läsglasögon.

På frågan ”Hur skulle du beskriva din hälsa i allmänhet?”, svarade 77 % ”Bra”, ”Mycket bra” eller ”Utmärkt”

På frågan om syn med glasögon eller linser svarade 85 % ”Godtagbar”, ”Bra” eller ”Utmärkt”.

Drygt hälften kör bil och av dessa var det ingen som hade problem att köra i dagsljus. Däremot i mörker respektive dåligt väder var det några fler som upplevde problem.

Det kommer att ta lite tid innan slutresultatet kommer från Tyskland. Vi kommer att redovisa det totala resultatet då.

Centrum för sällsynta diagnoser på KS

På Karolinska sjukhuset i Solna finns Centrum för sällsynta diagnoser och Marfanföreningen blev nyligen bjudna dit för att höra mer om verksamheten och för att vi skulle lära känna varandra.

Tre som jobbar

På plats träffade jag Kristina Gustafsson Bonnier som jobbar med information och utbildning för personal, patienter och anhöriga samt har kontakt med patientföreningar, Ann Nordgren som är genetiker och verksamhetsansvarig samt Eva Ekblom som är koordinator.

Centrumet tillhör Stockholms läns landsting (SLL) och är således i första hand till för människor som bor där, men man har också en samordnande funktion och arbetar i spetsen för att det ska bildas likadana team på alla universitetssjukhus i hela landet. De har därför mycket samarbete med det som kallas Nationell Funktion för sällsynta Diagnoser, NFSD som finns på Ågrenska i Göteborg. Där arbetar Veronica Wingstedt de Flon som verksamhetschef. NFSD finns för att öka kunskapen om sällsynta diagnoser. Funktionen började sitt arbete 1 januari 2012 på uppdrag av Socialstyrelsen. Titta på <http://www.nfsd.se>. Verksamheten vid Centrum för sällsynta diagnoser på KS inriktas på:

- Diagnostik av oklara syndrom (genom multidisciplinära ronder och teambesök utformade efter patientens symptom).
- Samordning av befintliga och utveckling av nya kliniska expertteam, både för barn och vuxna.
- Stöd i kontakter med vård och kommuner.
- Informationsspridning och utbildning
 - Patientinformation och stöd
 - Temadagar med specifika sällsynta diagnoser riktade mot patienter, anhöriga och personal
 - Kurser inom grund- och vidareutbildning för vårdpersonal
 - Kurser på forskarutbildningsnivå
 - Att bistå alla samhällsinstanser med information.
- Samarbete med patientföreningar och patientnätverk

- Bistå patienter och anhöriga vid nätverksbyggande
- Samverka och bistå nationella funktionen i deras uppdrag
- Utveckling av informations- och kunskapsdatabaser: Morfinet och Gensvar samt att bidra med texter och uppdateringar till Socialstyrelsens databas "Ovanliga Diagnoser"
- Att aktivt främja samordning av sällsynta diagnoser med övriga regionala och nationella kompetenscentra i landet och internationellt
- Att skapa forskningsnätverk inom sällsynta diagnoser
- Att bidra till upprättande av nationella kvalitetsregister och vårdprogram/behandlingsrekommendationer
- Dessutom är sekretariatet för International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs (IFÖRD) förlagt till Karolinska Universitetssjukhuset.

Fler med Marfan

Genetikern Ann Nordgren har hållit på mycket med Marfans syndrom och har mycket kunskap. Hon berättar till exempel för mig att man idag tror att det finns fler personer med Marfan än vad man tidigare ansåg. Den siffra som vi i föreningen har hört och talat om länge är 1 person på 8 000 till 10 000 personer. Ann vill mena att det nu torde stå klart att det snarare rör sig om 1 person på 5 000, eller kanske ändå fler.

Ändrar definitionen

Hon berättade också att man i Sverige just nu håller på med att se över definitionen för vad som officiellt ska avses med sällsynt diagnos. Ett förslag som diskuterats är "mindre än 1 på 1 000 personer". Om det förslaget blir verkligen så skulle alltså vi Marfanare inte längre räknas till de sällsynta.

Inom EU definieras en sällsynt diagnos som förekommande hos högst 5 på 10 000 personer och att diagnosen ska leda till funktionsnedsättning.

Många anser att den mycket snäva definitionen, mindre än 1 på 1 000 personer, är just för snäv. Om det förslaget skulle gå igenom kommer det bli många tämligen okända sjukdomar som i officiella sam-

manhang inte kommer räknas som sådana. Saken är under utredning på Socialstyrelsen och vi får vänta och se var man kommer landa.

Informationsträff erbjuds

Vi får erbjudande från centrumet att de kan ordna en utbildningsdag för oss i Marfanföreningen om vi vill.

Det kan vara en barn- ungdomsträff eller en träff för vuxna. De har anordnat barnträffar för andra syndrom tidigare och då har familjerna fått bjuda med nyckelpersoner i barnets närhet som har nytta av mer information om syndromet. Det kan vara sjukvårdspersonal, husläkare, förskolepersonal, habiliteringspersonal eller anhöriga som inte är föräldrarna.

Detta tycker vi i styrelsen att vi absolut ska tacka ja till. Den kommer i så fall inte bara vara till för de medlemmar som sorterar under SLL, utan för alla. De står för kostnader för lokal, föredragshållare och lättare förtäring. Resor kommer var och en dock måsta stå för själv. Vi återkommer med datum.

Vårdprogram

Vi ställde även fråga om så kallat vårdprogram för Marfans syndrom. Alltså en beskrivning med rekommendationer till vården om hur en person med Mafan ska undersökas, behandlas och vårdas och dessutom likvärdigt oavsett var i landet man bor. Detta är en sak som vi i styrelsen velat se över om vi kunde arbete fram. Nu behöver vi inte göra det för det kommer göras av centrumet inom en inte allt för avlägsen framtid. Men det kommer bli en så kallad behandlingsrekommendation för Marfan. Det är en något mindre omfattande variant som man tar fram utan det stora regelverk som krävs för ett vårdprogram.

Kontakt

Alla som har frågor och funderingar rörande vård relaterad till Marfans syndrom är välkomna att höra av sig till Centrum för sällsynta diagnoser på KS; koordinator Eva Ekblom tel. 08-517 756 26. Hon har bland annat till uppgift att hänvisa vidare till rätt vårdgivare eller liknande.

KARIN OLSSON

Rapport från årsmöte 2013 för Riksförbundet Sällsynta Diagnoser

Årsmötet hölls lördagen den 20 april på hotell Scandic Grand Central mitt i Stockholm, nära till allt. Ett trettioital av förbundets medlemsföreningar var representerade. Svenska Marfanföreningen representerades av ordförande Carina Olsson.

Före årsmötesförhandlingarna fick vi en intressant redovisning av Veronica Wingstedt de Flon, som är verksamhetschef för den Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser (NFSD), som finns inom Ågrenskas verksamhet. I juni 2010 fick Socialstyrelsen regeringens uppdrag att inrätta ”en nationell funktion för samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta sjukdomar”. Efter en upphandling tilldelades Ågrenska stiftelsen uppdraget att bilda den nationella funktionen, NFSD. Arbetet inleddes den 1 januari 2012.

Vi har skrivit en del om funktionen i tidningen tidigare men det tål att upprepas ofta. Funktionens uppgifter ska vara att

- Bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland andra Försäkringskassan, Arbetsförmedlingen, socialtjänst, frivilligorganisationer med flera.
- Bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till personer med en sällsynt sjukdom och dess anhöriga.
- Bidra till utbyte av kunskap, information och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området.
- Inventera tillgängliga resurser för personer med sällsynta diagnoser.
- Identifiera och tillskapa möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenheter och information med andra länder och internationella organisationer.

Det första verksamhetsåret för den nationella funktionen har inletts med att bistå Socialstyrelsen med att ta fram en nationell strategi för sällsynta diag-

noser. Arbetet med att kartlägga vilka aktörer som personer med sällsynta diagnoser är beroende av har också påbörjats. Från vår förenings sida följer vi naturligtvis det här arbetet med stort intresse och ser fram emot ett gott samarbete inom de områden där våra erfarenheter kan vara till nytta.

Därefter var det dags för årsmötesförhandlingar. Det blev inga stora diskussioner men det kom lite synpunkter på att riksförbundet bör se över hur man redovisar och samordnar bokslut och verksamhetsberättelse respektive budget och verksamhetsplan. Dessa frågor skickades med till styrelsen inför 2013 års redovisning. Efter den här diskussionen beviljades styrelsen ansvarsfrihet för det gångna verksamhetsåret.

Motioner är tyvärr inte vanligt i den här typen av föreningar men i år hade Riksförbundet Sällsynta Diagnoser fått in en motion – från Svenska Marfanföreningen. Helt kort gick den ut på att vi vill att riksförbundet ska utreda att som medlemsförmån kunna tillhandahålla ett ”World Medical Card”. Det är ett litet plånbokskort som innehåller information om ens sjukdomstillstånd, mediciner man måste ta regelbundet, kontaktpersoner och liknande. De här korten skulle alltså vara till nytta för sjukvården om man hamnar i en situation där man inte själv kan tala

för sig och det är nödvändigt med snabba sjukvårdsinsatser av olika slag. Förbundsstyrelsen biföll vår motion och kommer att utreda kostnad för korten och hur och om de kan subventioneras på något sätt. Vi kommer med ny information till våra medlemmar så fort som möjligt. Parallellt tittar vi också på andra liknande alternativ.

Sen var det dags att välja styrelse. Svenska Marfanföreningen har ingen representation i riksförbundets styrelse. Men vi har god kontakt med styrelsen i frågor som ligger på den nivån där man behöver vara större än vad vi är och där det behövs lite mer tyngd bakom orden. Vi försöker också delta i så många aktiviteter som möjligt eftersom det är viktigt för oss med den här kontakten och stödet från den stora organisationen. Vårt medlemskap i riksförbundet är mycket viktigt för vi är alldeles för små för att kunna driva frågor till exempel på riksdagsnivå.

Jag har nu haft förmånen att som ordförande i föreningen få vara med på ett flertal årsmöten. Jag förundras av hur många vi faktiskt är som är ”sällsynta”. Sällsynta Diagnosers devis ”Sällsynt men inte ovanlig” funkar bra, för tillsammans blir vi sällsynt vanliga – lite som folk är mest fast alldeles särdeles speciella.

CARINA OLSSON
ORDFÖRANDE

Socialstyrelsens brochyr

Det mest aktuella svenska materialet om Marfans syndrom hittar du på Socialstyrelsens hemsida.

Där finns en kortfattad broschyr som pdf, som du enkelt kan spara ner på din egen dator. Det går även bra att ladda ner den mer omfattande texten som pdf.

Informationen som finns hos socialstyrelsen uppdateras med några års mellanrum och marfanföreningens styrelse brukar ges tillfälle att lämna synpunkter på innehållet.



www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/marfanssyndrom

Är det Marfan eller Loeys-Dietz?

Vi läser på den amerikanska Marfanföreningens webbsida om skillnaden mellan Marfans syndrom (MFS) och Loeys-Dietz syndrom (LDS). Här är den artikeln översatt.

Läkare som vet mycket om Loeys-Dietz syndrom tror att det finns många personer som diagnostiserats med Marfans syndrom eller ”icke-typiska” Marfans syndrom (alltså som har många men inte alla kännetecken) som faktiskt har Loeys-Dietz syndrom. Eftersom behandlingen är olika för de båda tillstånden, är det viktigt att ha rätt diagnos.

Här går vi igenom några fakta som hjälper dig att avgöra om du behöver prata med din läkare om LDS.

Likheter mellan Loeys-Dietz och Marfans syndrom

LDS och MFS är både genetiska sjukdomar som påverkar bindväven. Det finns många likheter;

- Långa, smala fingrar
- Delar av bröstkorgen buktar antingen utåt (kölbröst) eller inåt (trattbröst).
- Sned rygg (skolios)
- Överrörliga leder
- Plattfot
- Bristningar i huden som inte kan förklaras av graviditet eller viktökning
- Förstorad eller utbuktande aortarot
- Bristningar i aortaväggens lager (aortadissektion)
- Uttänjd mitralisklaff (mitralisklaffprolaps)
- Svullnad eller utbuktande av hinnan som omger ryggmärgen (duraektasi)

Skillnader Loeys-Dietz och Marfan

Personer med LDS har vanligtvis inte de långa armar och ben som så ofta ses hos personer med MFS.

Dessutom har de med LDS inte linsdislokation (lins som glidit åt sidan) i ögat, medan ungefär sex av tio personer med MFS har det.

Det finns flera tecken hos LDS som inte finns hos Marfan, nämligen:

- Artärer som är vridna
- Aneurysmer och dissektioner i andra delar av aortan än just vid roten eller i andra artärer
- Hjärtfel vid födseln som till exempel förmaks-

septumdefekt och öppetstående ductus arteriosus (kanal mellan aortan och lungartären)

- Brett mellan ögonen (hypertelorism)
- Ögonvitan skiftar i blått
- Förstorad eller delad gomspene (uvula palatina)
- Gomspalt
- Klumpfot (när foten vrids inåt och uppåt vid födseln)
- För tidig sammanväxning av skallbenet (kranio-synostos)
- Missbildningar eller instabilitet i ryggraden i nacken
- Ansamling av vätska i hjärnan (hydrocefalus)
- En del av hjärnan (cerebellum) har en annorlunda form
- Andra hudförändringar än hudbristningar. Lätt att få blåmärken, svåra ärr och genomskinlig hud som gör att venerna syns under huden
- Mag- och tarmbesvär såsom överkänslighet mot viss mat och kronisk diarré (eller att den kommer och går men går aldrig riktigt bort), buksmärta och/eller inflammation
- Allergier både mot mat och saker i miljön
- Ömtåliga organ som kan orsaka bristning av mjälten eller tarmen och bristning av livmodern under graviditeten
- Dålig mineralisering av skelettet (osteoporos) som kan göra skelettet mer benäget att brytas

Vem bör kontrolleras för Loeys-Dietz syndrom?

Människor som är i någon grupp som anges nedan bör tala med sin läkare om möjligheten av LDS.

- De med en diagnos av MFS eller ”icke-typisk” MFS som också har något tecken på LDS (något från listan ovan).
- De som har flera tecken på MFS men ingen klar diagnos, och som har något eller några av LDS-tecknen.
- De med MFS som har familjemedlemmar som har LDS-tecken.

Hur Loeys-Dietz syndrom diagnostiseras

Eftersom LDS identifierades och namngavs så sent som 2005 så är det ännu så länge inte många läkare som exakt vet hur man skiljer LDS från MFS.

De som med större sannolikhet kan känna igen och

- sjukdomshistoria av personen och hans eller hennes familj
- fysiska tester
- särskilda röntgenundersökningar inklusive studier av huvud, skelett och blodkärl

Av detta skäl görs operation för att reparera aneurysm ofta tidigare vid LDS. Det finns vid LDS också större anledning att röntgenundersöka blodkärlen i hela kroppen med CT eller MR.

Många av de medicinska problemen vid LDS kan behandlas, men patienten behöver en korrekt diagnos för att få rätt sjukvård och rådgivning.

MFS / LDS ??

● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ●

11



BEGRÄNSAD
EFTERSÄNDNING

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

Karin Olsson
Elbevägen 44
141 32 Huddinge



Milstolpar inom hjärtforskningen

Ekokardiografi/ultraljud

- **1794** - Italienaren Lazzaro Spallanzani "upptäcker" ultraljudet då han kan visa att fladdermöss navigerar i mörker med hjälp av ekot av högfrekvent ljud.
- **1953** - Hellmuth Hertz och Inge Edler utför den första ultraljudsundersökningen av ett hjärta.
- **1985** - Färgdoppler introduceras för avbildning av blodets hastighet.
- **2000-talet** - Stora framsteg inom datortekniken gör det möjligt att se kroppens organ i 4D.

Betablockerare

- **1962** - James Black upptäcker betablockerare. Fick nobelpris för detta 1988.
- **1966** - Läkemedelsbolaget ICI Pharmaceuticals lanserar världens första betablockerare, Inderal.
- **2000-talet** - Flera olika blodtryckssänkande läkemedel ger läkare och patient möjlighet att testa sig fram till optimal kombination och dos.

Hjärt-lungmaskin

- **1953** - Den amerikanske thoraxkirurgen John Gibbon utför världens första lyckade operation med hjälp av hjärt-lungmaskin.
- **1960-tal** - Hjärt-lungmaskinen utvecklas med ett membran som skiljer blod och gas. Tekniken kallas ECMO.
- **1972** - Den första framgångsrika långtidsbehandlingen i hjärt-lungmaskin av en vuxen patient.
- **1975** - Den första lyckade behandlingen i hjärt-lungmaskin av ett spädbarn.
- **2010** - Små bärbara hjärt-lungmaskiner som underlättar transporter av svårt hjärt- och lungsjuka testas på olika sjukhus, bland annat Sahlgrenska.

KÄLLA: HJÄRT-LUNGFONDEN



Foto: Johan Garsten, Karolinska Universitetssjukhuset

Paulin Mattson, IVA-sjuksköterska, Bernhard Holzgraefe, bitr överläkare och Johanna Nilsson, IVA-sjuksköterska på ECMO.