



# Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

4 / 2016

*God Jul och  
Gott Nytt År*



Member of  
**EURORDIS**  
Rare Diseases Europe

Ågrenska Duraektasi Blodgivning

# 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**

Mobil 070-975 05 21  
carina.olsson@telia.com

**Karin Olsson**

Mobil 070-538 55 19  
karinolsson@me.com

**Jenny Åström**

Mobil 070-347 58 27  
jenast@bahnhof.se

**Kent Clasen**

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

**Marlene Svalberg**

Mobil 070-884 49 76  
marlenesvalberg@yahoo.se

**Paula Grandell, kassör,**

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

**Christina Kjellström**

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

**Anneli Jonsson**

Mobil 073-349 62 04  
jonsitos@hotmail.com



Marfans  
syndrom

4 / 2016

UTGIVEN AV  
Svenska Marfanföreningen  
C/o Carina Olsson  
Rangatan 6  
386 93 Färjestaden

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

Ett nytt år med Marfan ligger helt orört framför oss och vi kan lägga 2016 till handlingarna.

Även om året, som alltid, förde med både bra och dåligt så är det över nu och vi ser framåt.

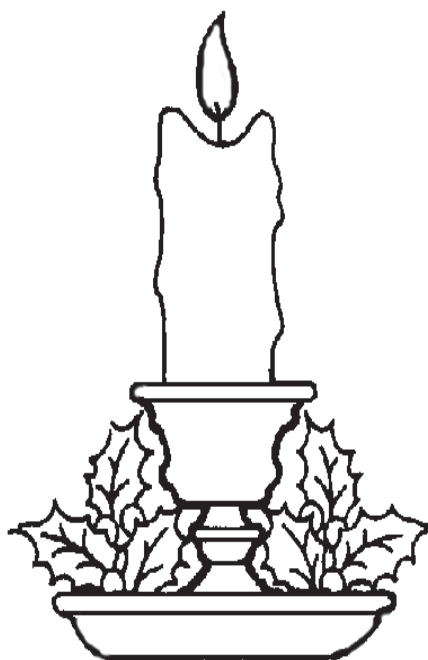
En av de saker vi i föreningen kan se fram emot är ännu en familjeträff. Även för 2017 har vi fått pengar från Sunnerdahls – 20 000 kronor den här gången. Det räcker till en grundplåt till en bra träff någonstans i Sverige.

Styrelsen har tillsatt en arbetsgrupp som ska jobba med förberedelserna.

Har du tankar och idéer – hör av dig till oss på marfan.sverige@gmail.com.

En riktigt god fortsättning på det nya året!

Carina O  
ordförande



Ågrenska inbjuder alla över  
18 år med Marfans syndrom till

# vuxenvistelse

8–10 februari 2017

En unik möjlighet att träffas, utbyta erfarenheter, få tillgång till aktuell kunskap och reflektera. Dagarna innehåller föreläsningar och diskussioner.

## Tid

Start: 8 februari 11.00

Avslutning: 10 februari 15.30

## Sista anmälningdag

9 januari 2017

## Plats

Ågrenska, Lilla Amundön, Lillövägen, Hovås

## Arrangör

Vuxenverksamheten vid Ågrenska som är ett center där man utvecklar och bedriver verksamheter för personer med funktionsnedsättningar och med en sällsynt diagnos.

## Kontaktuppgifter på Ågrenska

AnnCatrin Röjvik,  
verksamhetsansvarig,

031-750 91 70,

anncatrin.rojvik@agrenska.se

Cecilia Stocks,

koordinator,

031-750 91 42,

cecilia.stocks@agrenska.se

## Deltagaravgift

1 000 kr inkluderar föreläsningar, kost, logi och transport till och från Centralstationen i Göteborg. Deltagaravgiften faktureras efter vistelsen. Eventuella resekostnader betalas av deltagaren.

## Innehåll

- Medicinsk information
- Gruppdiskussioner om vardagslivet
- Munhälsa och munmotorik
- Hälsa och livsstil

Bland annat föreläser; *Cecilia Gunnarsson*, genetiker Centrum för sällsynta diagnoser, Linköpings Universitetssjukhus.

*Hani Hattar*, smärtläkare, Västerviks sjukhus.

*Bertil Romanus*, överläkare, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg.

Personal från Mun-H-Center, Hovås

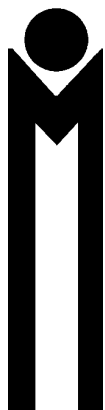
## Länk till anmälan (eller ring kontaktpersonerna i informationen ovan)

Ågrenskas webbsida:

[www.agrenska.se/vi-erbjuder/kurser-och-utbildningar/vuxenvistelser/marfans-syndrom/](http://www.agrenska.se/vi-erbjuder/kurser-och-utbildningar/vuxenvistelser/marfans-syndrom/) eller

Svenska Marfanföreningens webbsida:

[www.marfanforeningen.se](http://www.marfanforeningen.se) (ligger som länk under Nyheter på startsidan).



# Sällsyntas Diagnostikers höstmöte 15-16 oktober 2016

Ordförande Elisabeth Wallenius hälsade välkommen till ungefär 50 deltagare från drygt 20 föreningar och passade på att fira förbundets 18-årsdag.

Hon berättade lite om vad som hänt under de 18 åren.

1998 var ca. 4000 medlemmar i 23 föreningar registrerade, idag är det drygt 14000 i 63 föreningar. 2009 introducerades den nuvarande loggan, slöjorna, och bokstaven Å i sällsynta vändes upp och ner. Under åren har man haft samarbete med Eurordis, Ågrenska och en mängd andra förbund. I samband med "Sällsynta dagen" delar man ut ett "Sällsynt pris".

29 februari som är sällsynt i sig skapades av Sällsynta Diagnostiker.

Hon berättade också att Markolio och Fredrik från Radio Rix donerat 12500 sek sedan de slagit vad om att klara Lidingöloppet.

Därefter fortsatte mötet med utfrågning av 5 st politiker:

Finn Bengtsson (M), Barbro Westerholm (L), Anders Lönnberg (S), Jan Lindholm (MP) och Karin Rågsjö (V).

Moderatorn hade förberett med 4 frågeställningar:

1. Polen, Malta, Luxemburg, Island och Sverige saknar nationell plan för sällsynta diagnoser. De trotsar därmed EUs rådsrekommendation från 2009.  
Kommer vi att ha en nationell plan för sällsynta diagnoser före nästa val?
2. Hur skall ert parti lyckas få CSD-verksamheten över hela landet att samordna sin utveckling, så att inga diagnoser faller mellan stolarna?
3. Hur kommer tillgången att vara på högspecialiserade läkare vid sällsynt vård?
4. Hur skall ni lösa finansieringen av basverksamheten i organisationer för personer som har sällsynta diagnoser?

Utfrågningen pågick i drygt 1.5 timme, det här är en kort summering av deras svar.



På bilden, från vänster, följande riksdagsledamöter: Anders Lönnberg (S), Finn Bengtsson (M), Karin Rågsjö (V), Jan Lindholm (MP) och Barbro Westerholm (L).

1. Alla uppgav att de delade på skammen av saken av plan, men alla lovade att jobba för att den skall bli av. Inom många områden bestämmer staten att viss vård skall införas men glömmer att skicka med pengar till Landstingen, vilka då ofta låter budgeten styra vad de lägger pengarna på. De skyllde också ganska mycket på finansdepartementet som i mångt och mycket jobbar som ett företag, "det måste löna" sig att satsa på viss sjukvård. De ville också påpeka att vissa satsningar verkar inte riktigt genomtänkta. Exempelvis så satsar Stockholms stad 550 miljoner kronor på nya säkrare cykelbanor. Man räknar då med att spara 11 människoliv, alltså ung. 50 per liv! De höll med om att det kändes lite skevt. Patientlagen diskuterades också och de poängterade att den ger frihet för patienten att söka sig fritt till olika vård både i Sverige och EU.

2. Frågan studsade tillbaka på oss där de uppmanade oss att vara inblandade och påverka och själva informera om hur vi vill ha det. Måns Rosén utreder hur nationella planen skall se ut och det föreslogs att Elisabeth ska ingå i framtagningen av plan. CSD finns nu på de flesta universitetssjukhusen, men har inte någon gemensam policy/administration etc. Jag uppfattade det som att VG inte har verksamhet för vuxna utan bara för barn.

3. Pga. tidsbrist ”bordlades” den här frågan.

4. Påsen med pengar som finns för detta kan inte bli större, bara omfördelas. Många slåss om innehållet och det manipuleras en hel del. Det finns exempel på riksföreningar som upper att de har lokala delar med medlemsnamn som inte existerar. Alla var eniga om att stadsbidraget bör ses över för att få till en rättvisare fördelning av detta. Och så kom finansdepartementet in igen som en stoppklots.

Sammantaget kan man nog säga att i dessa frågor var samtliga politiker överrens och så här ett par år före val, skulle jobba för oss.

Runt CSD finns idag ett nätverk av personer från de olika regionerna där CSD finns. Rekrytering och uppehållande av nätverket är svårt. På det temat gjordes därefter en SWOT analys där deltagarna blev indelade i 6 grupper.

Dagen avslutades med komikern Erik Löwenthal som framförde sin ståuppshow ”FADERN - I Faderns, sonens & Försäkringskassans namn”. Den framkallade många skratt då den handlade om Eriks handikappade som och de hinder som dyker upp på de mest underliga ställen i samhället, speciellt i kontakter med Försäkringskassan.

Söndag.

Först presenterades vad Sällsynta Diagnoser håller på med just nu, pågående projekt osv. Andra fasen av ”Övergångsprojektet”, ungas övergång till vuxenvärlden, vård etc. pågår och skall vara klart tills årsskiftet. Se vidare på deras hemsida.

Som avslutning var det genomgång av lördagens workshop där många ideer framfördes. Jag är säker på att Sällsynta kommer att redovisa dem på sin hemsida, så titta på den.

KENT CLASÉN

---

## Blodgivning och Marfans syndrom

Kan man vara blodgivare om man har Marfans syndrom?

Syndromet i sig är inget hinder; Marfans syndrom kan inte smitta via blodet, däremot finns andra faktorer som man måste ta hänsyn till; tex om du äter vissa mediciner eller har gjort vissa operationer eller transplantationer. Har du dåliga hjärtklaffar eller oregelbunden hjärtrytm får du inte bli blodgivare. Blodcentralen kan neka dig av omtanke för din egen hälsa.

Varje person måste bedömas utifrån sin egen situation och det är blodcentralen som beslutar om du får bli blodgivare eller inte.

Alla länder inom EU har enats om vilka regler för blodgivare som ska gälla inom hela unionen. Medlemsstaterna är skyldiga att införa dessa regler nationellt och har möjlighet att ställa högre krav så länge grundkraven från EU är uppfyllda.

I Sverige är dessa regler genomförda genom blodsäkerhetslagen. Socialstyrelsen ansvarar för reglerna som gäller för blod och blodkomponenter avsedda för transfusion och Läkemedelsverket fastställer reglerna för blodplasma som används till framställning av läkemedel.

JENNY



# Sällsynt undersökning i Danmark

Den danska paraplyorganisationen för patientföreningar som organiserar människor med sällsynta diagnoser (Sjældne Diagnoser) har genomfört en undersökning där 1 400 personer med en sällsynt diagnos (inte bara Marfans syndrom alltså) deltog. Man ville ta reda på hur de upplever sin vardag och interaktion med social- och hälsovården.

”Sällsynta människor”, som de kommer kallas i denna artikel, har väldigt mycket kontakt med både hälso- och sjukvården och det sociala systemet. Detta beror på att de sällsynta sjukdomarna och handikappen bland annat kännetecknas av hög svårighetsgrad och hög komplexitet. Det kräver en mångfacetterad insats för den enskilda patienten och hans eller hennes familj mellan olika vårds- och hälsoinstanser.

År 2005 gjorde Sjældne Diagnoser i samarbete med Institutet för social forskning, SFI, en stor undersökning om sällsynta människors erfarenhet av vardagen och interaktion med hälso- och sjukvården kartlades. Det lämnades in mer än 900 svar, vilket är en mycket hög siffra när det gäller sällsynta sjukdomar och handikapp.

Nu har man upprepat studien och 44 av Sjældne Diagnosers 49 medlemsföreningar deltog.

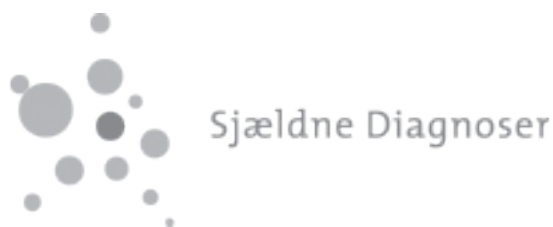
Resultaten är anmärkningsvärda:

- Sällsynta människor har extremt mycket kontakt med hälso- och sjukvårdssystemet. Det är inte ovanligt att ett sällsynt barn har kontakt med upp till 30 olika yrkesgrupper
- Många sällsynta människor känner sig dåligt informerade om sociala rättigheter och om vad det offentliga kan erbjuda. De allra flesta känner att de har varit tvungna att hitta den mesta information själva och mer än hälften har inte fått skriftligt material eller fått höra var de kan söka kunskap.
- Samtidigt lägger man som sällsynt mycket tid på både behandling och på att skaffa kunskap om vilka former av stöd som finns. I familjer där det finns en

eller flera personer med kraftigt reducerad funktionsförmågan lägger man i genomsnitt 40-48 timmar per månad på alla besök och kontakter med hälso-, sjuk- och socialvård.

- En stor del av denna tid ägnas åt att samordna mellan de olika vårdgivarna, för det finns ingen annan än man själv som gör det.
- Missnöje med hälso-, sjuk- och socialvård är mycket hög - över hälften av alla sällsynta människor upplever att de olika instanserna bara delvis täcker deras behov. För sällsynta vuxna med svåra funktionsnedsättningar är det mer än tre av fyra som upplever detta
- Sällsynta människor möter ofta negativa reaktioner eller till och med mobbning inom vårdssystemet. Mest överraskande är att 23 procent av de sällsynta vuxna med svåra funktionsnedsättningar upplever detta från vårdpersonal som ju ska finnas där för att hjälpa dem.

KARIN OLSSON



# Tema - Duraektasi

Runt hjärnan och ryggmärgen finns en hinna (dura) som innesluter ryggmärgsvätskan. Duran består av bindväv och kan ibland utvidga sig och de utvidgningarna kallas duraektasi.

Duraektasi finns hos över 60 % av alla med Marfans syndrom. Förekomsten av duraektasi orsakar inte alltid några symptom, men en del känner av det genom värk och bortdomning i ryggen (oftast ländryggen ner mot svanskotan), höfterna, ner i benen, huvudvärk.

Duraektasi upptäcks bäst med magnetkamera eller datortomografi, och allra helst i stående läge.

99 % av personer med duraektasi har utbuktningarna i den nedre delen av ryggraden, där det är som mest tryck när man står upp, men de kan förekomma längs med hela ryggraden.

När duran blir utvidgad så kan den nöta på skelettet i kotorna, så ryggraden kan bli försvagad. Detta kan ställa till problem om en person skulle behöva operera ryggen av någon anledning.

Behandling för duraektasi innebär huvudsakligen smärtlindring. Det är inte möjligt att byta ut delar av duran, som man kan göra med utvidgningar på aortan. En ortoped eller neurolog kan hjälpa till att hitta rätt smärtlindring.

För gravida kvinnor kan duraektasi ställa till problem i samband med förlossningen. Om man tar epiduralbedövning kan det vara bra att veta om man har några utbuktningar just i området som den ska läggas, eftersom mängden bedövningsmedel kan behöva justeras.

KÄLLA: WWW.MARFAN.ORG

Duraektasi är ett av de tecken med vilket diagnosen fastställs. Det innebär en utvidgning av de bindvävshinnor som omger ryggmärgen och ryggvätskan. Dessa kan förekomma längs hela ryggraden.

Det kan medföra ryggskott, huvudvärk och neurologiska symptom som tarm- och blåsproblem.

Duraektasi kan ge en svårbehandlad smärta. För att få hjälp kan man gå till en smärtspecialist. Kombination av olika läkemedel kan behövas och det tar tid att prova sig fram till rätt sådan.

UTDRAG FRÅN MARFANFÖRENINGENS BROSCHYR 2016



Duraektasi, som är en utvidgning av de bindvävshinnor som omger ryggmärgen och ryggvätskan, kan finnas utmed hela ryggraden men syns tydligast vid svanskotorna. Ibland kan en sådan utvidgning ge symptom i form av smärtor i rygg och ben samt huvudvärk.

SOCIALSTYRELSENS DATABAS FÖR OVANLIGA DIAGNOSER

## Vilka symptom ger duraektasi?

Duraektasi, en utvidgning av durasäcken som omger ryggmärgen, är ett av de vanligaste ortopediska symptomen vid Marfans syndrom.

Denna studie från 2005, har tagit fram en klassisk bild av duraektasi där patienten har symptom som:

- ländryggssmärta
- huvudvärk
- värk ner i benen
- svaghet och bortdomning ovan och under knät
- underlivssmärter
- problem med blåsan

Symptomen är oftast måttliga till svåra, inträffar flera gånger i veckan (ofta dagligen) och förvärras av upprätt hållning och lindras inte alltid av vila.

Duraektasi kan leda till att nerver kläms och skelettdelar urholkas och försvagas.

Studien visade att 21 av de 22 deltagande rapporterade symptom som kunde härledas till duraektasi.

AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS 134A:58-65 (2005)



BEGRÄNSAD  
EFTERSÄNDNING

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

Paula Grandell  
Gisslarbo 54  
731 15 Kolsva



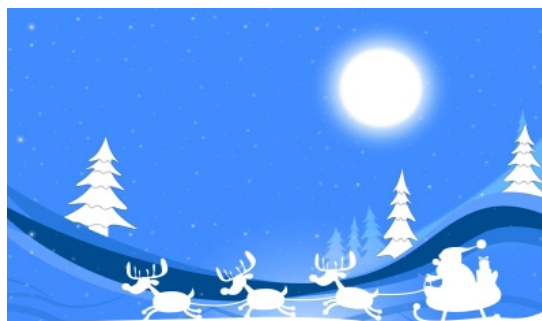
## Hej medlemmar!

Vi i styrelsen vill att ni som använder epost, skickar in er epostadress till oss, för inläggning i medlemsregistret.

Vi kommer inte att spamma er med meddelanden, utan detta är endast för de tillfällen vi snabbt behöver nå ut till medlemmarna och inte hinner vänta till nästa tidnings utgivning.

Hör av er till oss på adressen:  
[marfan.sverige@gmail.com](mailto:marfan.sverige@gmail.com)

*Marfanföreningens styrelse  
hälsar er alla en God Jul och ett  
Gott Nytt År!*



## Allt fler ungdomar med svåra sjukdomar och diagnoser vill med på läger med Min Stora Dag

Min Stora Dags läger ger ungdomar ökad självkänsla och skapar gemenskap och många starka vänskapsband. 2017 utökar organisationen Min Stora Dag antalet lägerplatser för ungdomar med 50 procent.

### Lägernyheter för 2017 blir:

- Stort Friluftsläger vid Höga Kusten tillsammans med äventyraren Robin Trygg på Friluftsbyn.
- Ridläger för ungdomar med olika typer av psykiska funktionsnedsättningar.
- E-sportläger under hösten tillsammans med framstående profiler inom e-sport.
- Ökad tillgänglighet för ungdomar med funktionsnedsättning som innebär rullstol på organisationens ridläger, E-sportläger och Kockläger.

Min Stora Dag arrangerar och erbjuder årligen lägerplatser på sina Äventyrläger i Abisko, Vinterläger i Jukkasjärvi, Ridläger i Skåne, Kockläger i Stockholm och Idrottsläger i Norrköping. Resa, måltider, logi, aktiviteter, nödvändig utrustning står Min Stora Dag för oavsett varifrån i Sverige du bor. Det går att intresseanmäla sig till Min Stora Dags läger, liksom andra aktiviteter, via [www.minstoradag.org/lager-pa-gang](http://www.minstoradag.org/lager-pa-gang)

### För mer information:

Simon Bender, Ansökningsansvarig, Min Stora Dag  
070-455 20 89, [simon.bender@minstoradag.org](mailto:simon.bender@minstoradag.org)