



Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

3 / 2017



Member of
EURORDIS
Rare Diseases Europe

CSD • Finnåkershelgen • Årsmöte Eurordis

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

Paula Grandell, kassör;
Mobil 070-492 41 67
paula.grandell@gmail.com

Karin Olsson, vik ordförande
Mobil 070-538 55 19
karinolsson@me.com

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

Emma Åhlén
Mobil 070-483 34 82
emma@ahlen.name

Anneli Jonsson
Mobil 073-349 62 04
jonsitos@hotmail.com

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

Lise Murphy
Mobil 070 584 27 10
lisemurphyg@gmail.com

Johanna Warrer Nilsson
Mobil 073-726 54 83.
johanna.warrer@gmail.com



Marfans
syndrom

3 / 2017

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
Emma Åhlén
Redaktionskommittén är
tacksam för alla bidrag till
tidningen

TRYCKERI
Fyris-Tryck AB, Uppsala

Ledare

Ännu en lyckad sommarhelg

Så genomförde vi då återigen en mycket trevlig medlemsträff den första helgen i augusti. Vi höll till på Finnåkers kursgård i närheten av Köping – ett jättefint ställe. Träffen var till för både familjer med barn och för enskilda vuxna med Marfan.

Varje gång vi träffas konstaterar man hur angeläget det är för oss att få prata med varandra och få utbyta erfarenheter om både stort och smått. Det är också fantastiskt roligt att se hur snabbt barnen lär känna varandra och hur bra stämning det blir i barngruppen.

I ärlighetens namn måste jag säga att det dock var lite oroligt ett tag när vi inte verkade få tillräckligt många anmälningar. Det var ett tag nära att vi hade fått ställa in, men så blev det lyckligtvis inte.

Mot bakgrund av detta så vill vi i styrelsen gärna få synpunkter på hur och när en medlemsträff bäst ska anordnas för att så många som möjligt ska kunna vara med. Är första helgen i augusti en bra tid-

punkt? Var i landet är det bäst att ha träffen? Är det t ex bättre att hålla till på någon "turistort" där man kanske samtidigt kan passa på att semestra lite? Men då ska man även hålla i minnet att logikostnaderna ofta är högre på sådana orter. Som sagt – säg vad ni tycker; maila till marfan.sverige@gmail.com

Nu sätter styrelsen igång med planering för nästa år. En del arbete kommer läggas på att hålla koll på de nya centren för sällsynta diagnosbärare som nu håller på att bildas i anslutning till universitetssjukhusen. Detta kan ni läsa mer om på annat håll i den här tidningen.

Till er som är familj med marfan-barn vill vi varmt rekommendera att delta på familjevistelsen på Ågrenska 19-23 februari nästa år. Ett tillfälle som inte ofta kommer, så passa på! Mer info finns här i tidningen.

KARIN OLSSON
VIKARIERANDE ORDFÖRANDE

Patienter opererade för aortadis-sektion har nytta av motion

Enligt Hjärtföreningen *Fagnet*:

En akut aortadissektion i den översta delen av aorta, även kallad en typ A-dissektion, kräver akut medicinsk behandling och operation. Hittills har läkarråden efter en operation varit att berörda patienter skall vara restriktiva och försiktiga med fysiska aktiviteter, på grund av rädsla för att denna patientgrupp har en större tendens till kraftig blodtrycksstigning.

Akut aortadissektion i den översta delen av kroppspulsådern intill hjärtat, är ett ytterst allvarligt tillstånd, men i takt med de senaste årens framsteg inom diagnostiska metoder och kirurgisk teknik, har dödligheten minskat.

Det större antalet överlevande är i regel yngre och mer fysiskt aktiva, samt har de oftast ett färre antal diagnoser än den typiske hjärtpatienten. Därför kan det upplevas som begränsande och ångestframkallande att behöva leva med rekommendationen att vara restriktiv med fysisk träning. Ens blodtryck stiger inte endast vid fysisk aktivitet, utan även vid exempelvis toalettbesök eller sex. Därför är det intressant om rekommendationerna behöver justeras.

Detta har en grupp forskare från Aarhus Universitetshospital och Aarhus Universitet sökt svar på och publicerat sina resultat i *Skandinavien Cardiovascular Journal*.

I studien följde forskarna 29 patienter, där alla var opererade för aortadissektion. Patienterna blev indelade i tre grupper. En grupp följde ett hjärtrehabiliteringsprogram med regelbundna tester, en grupp följde programmet utan tester och den sista gruppen deltog inte i träningsprogrammet.

Forskarna undersökte deltagarnas blodtryck, syreupptagning, arbetsbelastning och livskvalitet under loppet av 12 veckor. Hjärtrehabiliteringsprogrammet påbörjades sex till åtta veckor efter operationen.

Studiens resultat visade att patienternas blodtryck steg normalt under träning jämfört med andra hjärtopererade, samt att de patienter som deltog i rehabiliteringsprogrammet ökade sin syreupptagning,

träningsskapacitet och fick bättre livskvalitet.

Forskarna nämner dock att fler studier behövs göras, innan man med säkerhet kan göra träning till en fast del av återhämtningsprocessen efter en aortadis-sektionsoperation.

”För vårdpersonal, som möter denna typ av hjärtpatienter, kan denna nya kunskap vara intressant eftersom den öppnar möjligheten för en bättre och mindre restriktiv rehabilitering, och vara till fördel för patientens fysiska och psykiska välbefinnande”, säger läkaren Simon Fuglsang från Hjärt-, lung- och kardiovaskulär kirurgisk forskningsavdelning på Aarhus Universitetshospital i Skejby.

26 april 2017.

ÖVERSATT AV JOHANNA WARRER NILSSON

Sommarlägret i Finnåker

Sommarlägret i Finnåker ägde rum 3—6 augusti 2017 och riktade sig till både familjer och enskilda, samt anhöriga till personer med Marfans syndrom

På lägret var det totalt 27 personer, barn och vuxna, som deltog. Vi bodde på en otroligt fin och idyllisk gård mitt inne i grönskan i Bergslagen. Där rann en bäck som mynnade ut i en större sjö där vi kunde bada och grilla om kvällen. All mat serverades i det vita huset och där fanns även en liten kiosk med godis och glass att unna sig. Vi bodde i ett stort rött hus bara ett par meter ifrån det vita. Alla familjer fick egna rum, som innehöll vånings-sängar, bord med stolar, garderob och ett handfat med spegel. Vi fick samsas om toaletterna och duschrummen. Huset hade ett litet soffrum på nedre våningen, där vi också sov, och på övervåningen fanns två stora rum där vi hade våra samlingar med samtal och aktiviteter. I det andra rummet fanns en soffgrupp och bord med stolar där barnen kunde måla och rita, eller lägga pärlplattor och spela olika sällskapsspel. I källaren var det en inomhus bandybana, pingisbord och ett piano. Så det var gott om möjligheter till lek och rörelse inomhus som utomhus. Vi hade hyfsat tur med vädret, övervägande sol, och lite moln samt ösregn samma dag det var dags för hemfärd. Vilken tur!

Vi samlades torsdagen den 3 augusti på eftermiddagen. Deltagarna och arbetsgruppen som planerat detta läger kom från större delar av hela Sverige. Från Malmö, Stockholm, Kolsva och Öland med mera. Så det var med andra ord en salig blandning av härliga dialekter som samlades. Efter att alla anlänt och man fått "checka in" samt göra sig hem-

mastadd så var det dags för en kort samling med en presentationsrunda. Sedan var det dags för vår första middag tillsammans. Därefter blev det lite lek mellan barnen (som snabbt hittade vänner) och spontansamtal. Och sedan var det dags att äta igen, mat blev det minst sagt mycket av dessa dagar! Det var dags att grilla korv nere vid sjön, som låg ca 10 min promenad från där vi bodde. En del tappra barn tog även med badkläder. Lagom till att vi lyckats få fyr i elden så kom duggregnet, men det var inte så farligt. Utan vi tog skydd under trädens långa grenar och korven blev grillad tillslut.



Nästa dag efter frukost var det dags att dela upp oss i fyra olika lag och inta kamratbanorna i skogen runtomkring oss. Det var 10 banor med olika svårighetsgrader som inte var helt enkla att lista ut eller ens avklara. Men det bjöd på mycket goda skratt och förde oss närmare var-

andra som en grupp. Efter en god lunch var det dags för de vuxna att lyssna på Pensionsmyndigheten som vi bjudit dit. Monika Zettervall kom och berättade intressant och givande om hur vi bäst bör spara eller uppmärksamma vart våra pengar tar vägen, medan barnen fick roa sig med en frisbeetävling utomhus. Efter en fika var det dags för första delen av samtalsgrupp för de vuxna. Vi delades in i två minde grupper och med varsin samtalsledare, jag själv (Johanna) bland annat ledde en av grupperna. Vårt fokus var: Vad får det för konsekvenser att leva med Marfan eller som anhörig till Marfan, i vardagen? Efter det fick man lite egentid innan det var dags för middag, som dagens sista gemensamma aktivitet. Det var medvetet valt från arbetsgruppens sida, att inte införa aktiviteter från morgon till sen kväll, just för att vi skulle få tid med varandra, att umgås och



Hela härliga Finnåkersgänget är samlat.

ha roligt samt att kunna samtala om allt möjligt, inte enbart Marfan-relaterade ting. För livet är så mycket mer, som vi alla vet.

Lördag förmiddag ägnades åt Levande verkstad med Karin Enblom. Det var en aktivitet för både barn och vuxna där alla deltagare fick släppa loss kreativiteten med olika sorters färger, penslar, svampar och allhandsa målarverktyg på ett jättestort papper. Efter att vi hade målat och letat efter detaljer i konstverket fortsatte den kreativa processen och tillsammans skapades en berättelse med utgångspunkt ur målningen.

Efter lunchen åkte de som ville på utflykt till Nostaligbyn i Hosta där det förutom ett mysigt retrocafé även fanns en stor butik/museum med bland annat vintagekläder och antika prylar. Det kändes välbehövligt för många att lämna kursgården för en stund. Ett avslappnande yogapass med Karin Olsson från styrelsen hanns också med innan middag och kvällsfika, förutom alla möjligheter till social och fri tid.

Söndagen avslutades med att Karin informerade om Centrum för Sällsynta Diagnoser (CSD). Här pratade vi också om vilka förväntningar vi som medlemmar kan ha på dessa center och vilka behov vi har. Några önskemål som kom upp var att genom centren få möjlighet till bättre samordning, färre läkarkontakter och allmänt en bättre kontinuitet i vården. I teorin verkar det vara något som de kan vara behjälpliga med, men vad som gäller i praktiken är nog upp till var och en att ta reda på. Vi diskuterade även bristerna med "Mina vårdkontakter" som verkar fungera olika inom olika landsting.

Strax efter lunch var det dags att bryta upp och alla, både barn och vuxna verkade mycket nöjda över helgen. Det blev en helg full av social samvaro, god mat, roliga aktiviteter och en hel del matnyttig information.

JOHANNA WARRER NILSSON OCH EMMA ÅHLÉN

Årsmöte Eurordis

Budapest 19—20 maj 2017

Årsmötet för Eurordis- Rare Diseases Europe (den europeiska organisationen för sällsynta diagnoser) ägde rum i Budapest den 19—20 maj i år.

Under två intensiva dagar deltog jag och ungefär 270 medlemmar till i detta möte. Eurordis-Rare Diseases Europe firade 20-årsjubileum så man summerade inte bara det gångna året utan även två decennier av lobbyarbete. Vi kan se resultaten av EU-arbetet även hos oss. Se texten nedan som jag har lyft från Karolinska universitetssjukhuset i Solna:

”På grund av sällsynta diagnosers komplexitet och sällsynthet har EU beslutat om inrättandet av European Reference Networks eller europeiska referensnätverk (ERN) för komplexa tillstånd, däribland sällsynta diagnoser. Målet med nätverken är att samla den europeiska expertisen som finns inom en diagnos/diagnosgrupp för att kunna erbjuda ett bättre omhändertagande och ökat kunskapsutbyte. Vid årsskiftet 2016/17 godkände Europeiska kommissionen de 24 första ERN för sällsynta diagnoser.” <http://www.karolinska.se>.

Fredagen

På förmiddagen var det val till styrelsen och sedvanliga årsmötesbestyr. Jag röstade för Marfanföreningen och valde kandidater med lång erfarenhet och en ny.

Efter lunch var jag moderator för ett pass där man med avstamp i en kort tillbakablick hade en paneldebatt om hur man kan fortsätta framåt med engagerade patientrepresentanter. Det var tack vare min insats här som Eurordis betalade för min resa och mitt hotell och gjorde det möjligt för mig att delta.

Efter detta följde två liknande pass där man blickade framåt med hjälp av paneldebatter så att många röster kunde höras. Yann Le Cam, ledare för Eurordis, avslutade med att presentera den långsiktiga visionen för organisationen och det lobbyarbete som man önskar genomföra.

Lördagen

Denna dag delades upp i flera olika spår som man kunde följa under dagen.

Jag gick på Workshop 1 som handlade om expertgrupper (ERN European Reference Networks) eftersom det är något som jag var mycket nyfiken på och hört en del om i Sverige. Det var också den del som hade flest deltagare. Det var intressant att få höra hur center och expertgrupper fungerar i andra länder och det var många lärdomar inför höstens arbete här hemma. Patientrepresentanter bör vara delaktiga och påverka arbetena ute i centren för att förbättra vår vård anser både vårt Riksförbund och Eurordis.

De andra ämnena var:

Workshop 2: Naturläkemedel, dess användning och vetenskapliga utvärdering. Vad man gör när det inte finns någon medicin eller vård.

Workshop 3: Överlevnadskit för små patientorganisationer, definiera mål och utbildning för organisationen samt att få medlemmar att arbeta aktivt som patientrepresentanter.

Workshop 4: Social revolution. Hur det dagliga livet påverkas av att man har en sällsynt diagnos.

Trött, nöjd och inspirerad återvände jag hem.

Mer information hittar du på eurordis.org

LISE MURPHY

Ny familjevistelse

på Ågrenska i februari 2018

FAMILJEVISTELSE

Marfans syndrom, Loeys-Dietz syndrom 19-23 februari 2018



ÅGRENSKA



Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella.

Ågrenska på Lilla Amundön i Göteborgs södra skärgård, planerar en vistelse för familjer som har barn och ungdomar med Marfans syndrom, Loeys-Dietz syndrom.

Ågrenskas familjevistelser erbjuder en unik möjlighet för föräldrar att få kunskap, utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Genom föreläsningar och diskussioner får föräldrarna bland annat ta del av

- Aktuell medicinsk information • Psykosociala aspekter • Pedagogik • Syskonrollen
- Munhälsa och munmotorik • Samhällets stöd.

Hela familjen deltar i vistelsen eftersom ett barns funktionsnedsättning påverkar alla familjemedlemmar. Programmen under veckan skräddarsys utifrån diagnosen och tre program pågår parallellt, ett för föräldrar, ett för barn och ungdomar med diagnos och ett för syskon. Information om funktionsnedsättningen, diskussioner och erfarenhetsutbyte ingår även i barnen och ungdomarnas program. Syftet är att deltagarna ska få ökad kompetens att hantera sin vardag.

Bland annat föreläser, listan kommer att uppdateras på www.agrenska.se

Cecilia Gunnarsson, genetiker, Centrum för sällsynta diagnoser, Linköpings Universitetssjukhus, Linköping
Tandläkare, tandsköterska, logoped, Mun-H-Center, Hovås
Pedagoger, Ågrenska

Hur ansöker man till Ågrenskas familjevistelse?

Vårdnadshavare ansöker till familjevistelsen, blankett för ansökan till familjevistelsen finns på www.agrenska.se det är inte förknippat med någon kostnad för familjen att ansöka.

Familjevistelsen bekostas oftast av hemlandstinget som habilitering eller annan behandlande verksamhet. Familjevistelsen är upphandlad som hälso- och sjukvård. D:nr HSNG2015-00194. Det är vårdnadshavare som ansvarar för att kontakta kurator eller behandlande läkare för remiss.

Vårdnadshavare som avstår från arbete under familjevistelse på Ågrenska kan ansöka om tillfällig föräldrapenning hos Försäkringskassan. Föräldrapenning betalas ut fram till den dagen barnet fyller 16.

Kompetensutveckling för personer som i sitt arbete eller i sin vardag möter barn- och ungdomar med sällsynta diagnoser

I samband med familjevistelsen arrangerar Ågrenska två utbildningsdagar, dagarna vänder sig till personal inom vård och habilitering, personliga assistenter, personal i förskola, skola, korttidsverksamhet och mor- och farföräldrar. Kunskapen och erfarenheterna från dessa dagar visar att det är mycket värdefullt för fortsatt gott samarbete på hemorten, att familj och berörd personal samt närstående deltar tillsammans.

För mer information

www.agrenska.se/Familjevistelser

www.agrenska.se/Kurser

Kontaktpersoner

Emy Emker, koordinator

Elisabeth Arvidsson, administratör

Annica Jansson, administratör

031-750 91 41, emy.emker@agrenska.se

031-750 91 46, agrenska@agrenska.se

031-750 91 62, annica.jansson@agrenska.se

CSD på universitets-sjukhusen

Ett arbete pågår med att inrätta och utveckla verksamheten vid så kallade Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, på Sveriges sju universitetssjukhus. Verksamheterna har kommit olika långt i sitt utvecklingsarbete.

Beslut om att inrätta CSD fattas av landstingen/regionerna i de sex sjukvårdsregioner där universitetssjukhusen finns. Beslut har också fattats att inrätta ett CSD vid Norrlands Universitetssjukhus i Umeå. Verksamheten kommer att starta under början av 2017.

På nationell nivå har en beskrivning av CSD:s mål och verksamhet tagits fram.

CSD har bland annat i uppgift att stötta [expert-teamen](#) i deras arbete och göra dem kända. I detta arbete ska man verka för att personer som har sällsynta diagnoser får samma möjlighet till diagnos, adekvat behandling och samhällsservice som andra invånare har enligt svensk lagstiftning.

Du kan kontakta CSD i din region för att få vägledning, hänvisning och information som enskild person, profession inom hälso- och sjukvården och andra samhällsinstanser i frågor som rör sällsynta diagnoser, t.ex. om var det finns medicinsk expertis samt om omhändertagande och service i samhället. Du hittar dem här <http://www.nfsd.se/hitta-ratt/Samhallsaktorer/Offentliga-aktorer/Halso---och-sjukvard/Centrum-for-sallsynta-diagnoser/>

Informationsdag i Kalmar

Arbete pågår runt flera av dessa centrum med att knyta kontakt med oss som är patienter. Därför deltog jag, Karin Olsson, på en regiondag om sällsynta diagnoser på sjukhuset i Kalmar (jag själv bor på Öland). Dagen vände sig till patienter, vårdpersonal och anhöriga och det var drygt 60 personer från alla dessa grupper som hade samlats för att lära mer om våra sällsynta diagnoser – Marfan är ju en av dessa.

En familjemedlem med sällsynt diagnos

Dagen inleddes med att en mamma till en nioårig flicka med Tuberös Skleros Komplex berättade om deras liv tillsammans. När dottern fick diagnosen kände familjen sig väldigt ensam och det var svårt att hitta information om sjukdomen. Det enda de fann var texten i Socialstyrelsens databas där alla sällsynta diagnoser finns. Det fanns en patientförening med den var i princip insomnad. Idag är föreningen mycket mer livaktig.

Som så många andra med komplexa sjukdomar beskriver mamman alla de mängder av kontakter som man måste ha inom sjukvård, omsorg, kommun, skola och allt vad det nu kan vara. Föräldrarna själva måste ofta vara de som samordnar men när det gäller barn så finns det hjälp att få från den så kallade barnhabiliteringen inom sjukvården. Tyvärr är en svårighet att inte heller sjukvårdspersonalen har särskilt stora kunskaper om alla de sällsynta diagnoser som finns.

Tack vare att denna mamma och andra i deras patientförening i Sverige och via kontakter med patientföreningar i andra länder så finns idag fastställda internationella riktlinjer för vård och behandling av personer med Tuberös Skleros Komplex. Dessa antogs för några år sedan på en internationell konferens om sjukdomen i USA.

Patientföreningen arbetar nu med att man utifrån dessa riktlinjer ska uppnå att alla med sjukdomen ska få lika vård oavsett var i Sverige man bor.

Det som mamman ser som ett orosmoln är hur det ska gå när deras flicka så småningom ska flyttas över från barn- till vuxenvården. Vem ska ta det övergripande ansvaret när barnhabiliteringen kopplas bort; husläkaren, hab-läkaren, lungläkaren eller vem...?

Vad gör man vid CSD sydost

Efter denna introduktion och inblick i hur det kan vara för en familj som har ett barn med en ganska omfattande sjukdom var det dags att lyssna till Cecilia Gunnarsson, verksamhetschef CSD sydost. Cecilia är läkare och genetiker i botten med säte på Universitetssjukhuset i Linköping men hon arbetar

även vissa dagar i Kalmar och Jönköping.

Hon gav oss först definitionen på en sällsynt diagnos; i Sverige är det sjukdomar som förekommer hos 1 per 10 000 innevånare. I Europa är definitionen 1 på 2 000. Det betyder att i hela Europa finns det 35 miljoner människor som har en sällsynt diagnos. I Sverige finns 5 – 8 000 kända sällsynta diagnoser.

CDS sydost har nu funnits i fast förvaltning i sjukvårdsregionen sedan augusti 2015. De jobbar med att bygga upp team för de olika diagnoserna. Cecilia poängterar att det svåra för människor med sällsynt diagnos är alla de personer inom vård och omsorg som måste vara inblandade.

– Det önskvärda är att vården borde ta ett större grepp runt samordningen mellan alla dessa, säger Cecilia.

De är igång inom CDS sydost och det man arbetar med är att förbättra livssituationen för personer med sällsynt diagnos med fokus på:

- samordning mellan alla aktörerna; genom informationsöverföring mellan dessa
- ge ökad kunskap om sällsynta diagnoser

Man ska alltså inte ersätta de vårdgivare som finns idag utan just syssla med samordningen.

De avser att arbeta fram individuella vårdplaner för enskilda patienter och har börjat med de individer som behöver en sådan allra mest.

Vi fick tidigare under informationsdagen höra om att den så väl behövda samordningen fungerar relativt bra idag via barn-habiliteringarna. Cecilia önskar att det skulle fungera för samma sätt via vuxenhabiliteringen.

Cecilia avslutar med att säga att CSD sydost ska vara en kontaktyta för både patienter och vårdpersonal.

Koordinatorer vid CSD

Vart efter fler expertteam kommer igång och knyts till CSD byggs även funktioner som koordinatörer upp. Vi får lyssna till Sofia Sjöberg som är koordinatör vid teamet Sällsynta endokrinologiska vid CSD sydost. Där har man i dag koordinatörer för:

- bindvävssjukdomar
- immunbristsjukdomar
- kardiovaskulära sjukdomar
- endokrinologiska sjukdomar
- odontologiska besvär samt
- en för okända

Koordinatören är en kontaktperson för patienten att höra av sig till, eller om en remiss kommer in till sjukhuset gällande någon med en sällsynt diagnos så tar koordinatören kontakt med berörd patient. Koordinatören jobbar inte kliniskt i vården utan är just koordinatör och nästan alltid på deltid. De är oftast specialistsjuksköterskor som på resten av sin arbetstid jobbar i vården med patienter.

Koordinatorerna ska:

- vara kontaktperson och samordna vårdkontakterna och t ex boka in besök hos flera specialtläkare på samma sjukhus på samma dag.
- bistå vid arbetet med att ta fram individuella vårdplaner och tillse att dessa blir en del av personens patientjournal
- bygga nätverk t ex med andra koordinatörer
- vara knuten till expertteamerna, koordinera personerna i teamet och ofta vara teamets ledare
- informera om de sällsynta diagnoserna.

Smärtkoordinatör

Vi fick sedan träffa ytterligare en koordinatör; Pia Petersén vid teamet Sällsynta bindvävssjukdomar i Västervik. Hon jobbar mycket med patienter med Ehlers-Danlos syndrom (EDS). Hon jobbar tillsammans med smärtläkare Hani Hattar som vi inom Marfanföreningen hade besök av på en informationsdag i Kalmar för två år sedan. Han och hans team kan vi rekommendera till den som har Marfan syndrom och kraftiga smärtbesvär.

Pia berättade om hur man jobbar med sina Ehlers-Danlospatienter och t ex anordnar speciella 2-dagars smärtdagar för dem. I sammanhanget bör nämnas att detta syndrom har en mer utbredd förekomst än vad marfan har och att en stor del av dem har grava smärtor.

Om du som läser detta och skulle vilja komma i kontakt med smärtteamet i Västervik så kan du höra av dig till Pia på 0490-874 38 eller pia.petersen@ltkalmar.se. Detta gäller dig som bor i sjukvårdsregionerna Kalmar, Jönköping eller Östergötland.

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

Nu var det dags att lyssna till Veronica Wingstedt de Flon som är verksamhetschef på Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser (NFSD).

Hon inleder med att berätta om det man kan kalla ”de nya överlevarna”, alltså alla vi som har sällsynta diagnoser och som tack vara mycket ny kunskap och kompetens inom vården överlever i betydligt större utsträckning än vad man gjorde förr. Veronica upplever det som mycket meningsfullt att få arbeta med just oss.

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, jobbar på uppdrag av Socialstyrelsen och ansvarar för att samordna, koordinera och sprida information inom området sällsynta diagnoser. NFSD startade sin verksamhet den 1 januari 2012.

En stor uppgift är att bygga nätverk mellan alla de olika aktörerna i samhället. De bistår även i arbetet med att bygga upp CSD vid alla länssjukhusen i hela landet. Beslut finns att sådana ska finnas. Idag finns de i Lund, Stockholm, Linköping, Göteborg, Uppsala/Örebro och Umeå. Alla dessa ska arbeta gentemot både vårdpersonal och patienter och tillsammans har de hunnit bygga upp 82 expertteam. Det finns mål och krav uppsatta för hur dessa ska fungera.

NFSD jobbar också med informationsspridning genom:

- webbsida med all information samlad för både vårdpersonal och patienter
- Facebooksida, LinkedIn och Twitter
- länksamling för alla olika diagnoser

På webbsidan finns information om vilket ekonomiskt stöd vi med sällsynta diagnoser kan få under hela livet. NFSD har också som målsättning att ta fram behandlingsrekommendationer för de olika sjukdomarna.

Kompetenscentrum för tänder

Som exempel på ett kompetenscentrum inom sällsynt diagnos som funnits länge fick vi nu träffa Johanna Norderyd från teamet Sällsynta odontologiska tillstånd med säte i Jönköping (<http://plus.lj.se/oj>). Det finns ytterligare ett sådant i Sverige, nämligen Mun-H-Center i Göteborg (<http://www.mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/>). Dessa jobbar inte med behandling utan med konsultation.

Det är väldigt vanligt att munnen och tänderna drabbas vid alla möjliga sjukdomar – inte bara de sällsynta. Munnen är ju väldigt viktig för oss. Genom den andas, äter och talar vi.

En informativ dag

Sammanfattningsvis så var detta en mycket bra och informationsrik dag och vi inom Marfanföreningens styrelse får fortlöpande information från alla de olika regionala CSD som är igång i dagsläget.

Är du intresserad av vad som händer regionalt inom området sällsynta diagnoser? Vår paraplyorganisation Riksförbundet Sällsynta Diagnoser har sex regionala nätverk för medlemmar som är intresserad av att jobba intressepolitiskt för att förbättra vården och bevaka utvecklingen av Centrum för Sällsynta Diagnoser (CSD) inom våra sjukvårdsregioner. Du finner dessa här <http://www.sallsyntadiagnoser.se/brukarnatverken/>

KARIN OLSSON

Gemensamt lärande

Riksförbundet Sällsynta diagnosers årsmöte

Tillbaka i marfanstyrelsen efter 10 års uppehåll var det spännande att delta i detta årsmöte. Förutom sedvanliga årsmötespunkter presenterades det nya projektet Gemensamt lärande av dess projektledare Beata Ferencz och Handikappförbunden informerade om varför man hade bytt namn till Funktionsrätt.

Årsmötet

Ett förslag från styrelsen var att avskaffa suppleanter eftersom de har ingått i det ordinarie styrelsearbetet men det blev mycket diskussion kring detta och valberedningen hävdade att det är mycket svårt att rekrytera kandidater till styrelsen och att det därför är bra att kunna erbjuda en suppleantplats som ger den nyinvalda en möjlighet att prova på styrelsearbetet under ett år.

Under 2016 avslutades projektet som har handlat om övergången från barn-till vuxenvård. Läs gärna mer på hemsidan. Sällsyntadagen den 29 februari 2016 var ett stort engagemang och man var mycket nöjda med uppmärksamheten som den fick i hela Sverige. Ungefär 6 miljoner svenskar nåddes via media om den. Som alltid var det intressepolitiska arbetet viktigast för förbundet och fokus kommer också under 2017 att vara på de center som är under uppbyggnad.

Gemensamt lärande

Vi har ju tidigare i tidningen nämnt att verksamheten på de Center för sällsynta diagnoser som finns på universitetssjukhusen håller på att byggas upp. Från styrelsen har vi varit på möten hos de respektive centren och vi följer utvecklingen där. Vi rapporterar mer om det under hösten.

Elisabeth Wallenius, ordförande, poängterade att nätverket runt centret behövde stärkas med patienter som kunde samla upp synpunkter från nätverken och förmedla dem både till förbundet och centrets ledning. Elisabeth menar att vi som har sällsynta diagnoser bör träffa de expertteam som kan just vår diagnos, åtminstone 6-8 gånger under livet. Riksförbundet har valt att stötta uppbyggnaden av center (CSD) och expertteam genom projektet Gemensamt

lärande och hon lämnade över ordet till Beata Ferencz, projektledare.

Gemensamt lärande bygger på Sahlgrenskas forskning om just personcentrerad vård. (se gärna <http://gpcc.gu.se/>) Det rullar igång nu, tre år löper det och jag är glad och stolt över att få vara en del av det som en av tre patientrepresentanter för Stockholm/Gotland. I slutet av september träffas alla inblandade funktioner på Långholmen i Stockholm under en och en halv dag för att inleda samarbetet.

Funktionsrätt Sverige

Handikappförbunden bytte namn till Funktionsrätt Sverige den 18 maj. Det har varit ett långt arbete bakom namnbytet och det enklaste sättet att förklara hur de definierar ordet funktionsrätt är att titta på deras egna exempel.

Till exempel: "Jag har en hjärnskada som gör det svårt att förstå information. (funktionsnedsättning) Den här webbsidan är inte utformad efter mina behov. (funktionshinder) Jag har samma rätt som alla andra att förstå informationen, det är min funktionsrätt!"

"Mitt barn har koncentrationssvårigheter. Skolan är inte utformad så att han kan ta del av undervisningen. Han har rätt till en fungerande skolgång som andra barn, det är hans funktionsrätt!"

"Vi har en kronisk sjukdom som ger oss vissa funktionsnedsättningar. Sjukvården är inte utformad efter våra behov (funktionshinder). Vi har rätt till en fungerande vård på lika villkor, det är vår funktionsrätt!"

Mer info om årsmötet på sallsyntadiagnoser.se

LISE MURPHY



BEGRÄNSAD
EFTERSÄNDNING

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

Paula Grandell
Gisslarbo 54
731 15 Kolsva



Nya marfanbroschyren ersätter alla de gamla

Förra året kom vår nya marfanbroschyr ”Marfans
syndrom – Information för den som har eller mö-
ter människor med Marfans syndrom”. Vi vill vara
extra tydliga med att den helt ersätter alla de fyra
gamla broschyrerna, alltså den allmänna samt de för
lärare, tandläkare och ungdomar som utkom 1997.

Faktum är att det finns en del felaktigheter i dem
som nu är rättat eller borttaget i den nya broschyren.
Alla medlemmar fick den nya hem i brevlådan när
den kom ut.

Om du vill beställa ytterligare exemplar att kanske
ge till läkare eller lärare till exempel så beställ via
mail marfan.sverige@gmail.com.

