



Medlemstidning för Svenska Marfanföreningen

3-4 • 2008

Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd



Ledare

Här kommer en riktig höjdartidning – ett dubbelnummer med inriktning på hjärta!

Vår stipendiats artiklar om sin forskning är huvudnumret. Läs och begrunda! Det är vår förhoppning att den här forskningen ska spridas i hjärtmedicinarkretsar och därmed vara oss till hjälp och stöd när vi söker vård i framtiden.

Läs också om Hälsans stig. Ett rikstäckande projekt för att få ut "alla" på promenader för en bättre hälsa.

När ni sedan kommer in från promenaden kan ni dricka ett glas varm glögg och mumsa på glöggpaj som ni får recept på på sidan 3.

Därmed har ytterligare ett Marfanår snart gått till ända och på styrelsen vägnar, vill jag önska alla medlemmar och övriga som får den här tidningen i sin hand – *En riktigt God Jul och Ett Gott Nytt År!*

Vi hörs och ses under 2009

Carina Olsson
ordförande

Styrelsen 2008

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@globalnet.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



Marfans
syndrom

3-4/08

UTGIVEN AV

Svenska Marfanföreningen
c/o Mon-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

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@globalnet.net

Leder och skelett

Mona-Lis Petersson 08-500 370 91



Ta en tur på Hälsans Stig

Idén kommer ursprungligen ifrån den Irländska hjärtfonden och 1995 invigdes den första Hälsans Stig på Irland. Det finns idag ett 90-tal godkända stigar i Sverige, från Kiruna i norr till Lund i söder.

I Sverige är det Hjärt- och lungsjukas riksförbund som godkänner stigarna. De kriterier som ska uppfyllas för att få kalla ett promenadstråk Hälsans stig är att den är trygg, trivsamt, har lämplig lutning och att den underhålls.

På Hälsans Stig kan du ta en promenad mot ett sundare liv. Tillsammans med landets kommuner har förbundet anlagt promenad- och motionsslingor. Alla är placerade vid attraktiva promenadstråk. Idén som kommer från Irländska Hjärtfonden är att främja motion i alla åldrar och att förebygga hjärt-kärlsjukdomar.

Hälsans Stig kan användas av såväl söndagsflanörer som frisksportare, dagisgrupper och pensionärer. Varje kilometer är utmärkt med skyltar, så att du alltid vet vilken sträcka som tillryggalagts. Utmed slingorna finns dessutom översiktskartor. På Hälsans Stig kan du börja och sluta din promenad var du vill och ändå veta hur lång sträcka du promenerat.

Bara i Stockholmsområdet finns flera stigar, av varierande längd. Många av dem går i vackra naturområden. Vad sägs till exempel om att gå Brunnsvikens runt och på vägen passera en mängd sevärdheter som Hagaparken och Bergianska trädgården. Eller om du bor i när-



heten av Södermalm i Stockholm, gå Södermalm runt med vidunderlig utsikt från Fjällgatan.

Bor du i Göteborgsområdet går du stigen Älvsborg-Majorna, delvis utmed Göta älv och passerar bland annat Klippans naturreservat. I Luleå går en 4-kilometersslinga runt Skurholmsfjärden. I Lund går stigen i centrala delarna och passerar Stadsparken, domkyrkan och Botaniska trädgården.

Tänk – natur och kultur och motion på samma gång!

På hjärt- och lungsjukas hemsida www.hjart-lung.se kan du läsa mer och se var din närmaste Hälsans stig finns. Där finns också ett motionstest och lite andra promenadtips.

Så nu är det bara att leta upp din närmaste stig och ut och promenera för hälsans skull.

Carina Olsson

Små glöggpajer

28–30 st

3 dl vetemjöl
2 msk florsocker
150 g smör
2 msk vatten

Fyllning:

2 dl creme fraiche
4 ägg
2 dl standardmjölk
2 tsk vaniljsocker
4 msk konc apelsinjuice
2 msk florsocker
2 dl russin
30 folieformar (engångs-)

Hacka samman vetemjöl, socker och smör till en smulig massa, gärna i matberedare. Tillsätt vatten, lite i ta-

get och kör snabbt ihop till en deg. Rulla degen till en längd. Skär den i 28–30 bitar och tryck ut varje bit i en folieform. Ställ formarna kallt i cirka 30 minuter.

Gör under tiden fyllningen. Rör creme fraiche med söndervispade ägg. Tillsätt sedan mjölk, vaniljsocker, apelsinjuice och florsocker.

Sätt ugnen på 225°. Ta folieformarna ur kylan. Fördel russinen i dem. Ställ formarna på plåt och håll i äggsmeten. Grädda på andra falsen nerifrån i 15–18 minuter.





Vår första stipendiat

På våren 2007 kontaktades Marfanföreningen av en läkarstudent från Lunds universitet – Katarina Moberg. Katarina undrade om vi kunde tänka oss att bidra ekonomiskt till ett forskningsprojekt kring Marfans syndrom och hjärtan. Vi blev naturligtvis jätteintresserade och det hela resulterade i att i april 2007 kom Katarina in med en formell ansökan om bidrag ur vår forskningsfond.

Vid den här tiden hade vi 30 000 kronor i forskningsfonden. Fonden hade byggts upp under flera år med bidrag från människor, som ville satsa en särskild slant för Marfans syndrom, i ett lite längre perspektiv. Vid årsmötet 2007 antog vi riktlinjer för hur pengarna i fonden skulle användas.

Nu hade vi en ansökan att ta ställning till. Hela idén kändes mycket bra. Här fanns en blivande läkare som ville ägna tid och kraft åt oss med Marfans syndrom! Vi är ju inte direkt bortskämda med den sortens djupdykningar in i vår värld.

Styrelsen stötte och blötte frågan vid flera styrelsemöten. Vår dåvarande ordförande, Lise Murphy, hade många kontakter med både Katarina och hennes handledare, Johan Holm, vid universitetssjukhuset i Malmö. Vi ville verkligen känna oss säkra på att projektet hade betydelse för medlemmarna i föreningen. Vi kom fram till att det skulle ha det och vi stämde av med riktlinjerna för fonden. Allt stämde och vi beslutade att ge Katarina Moberg 10 000 kronor.

Forskningsprojektet

Enligt ansökan skulle Katarina gå igenom och analy-



Katarina Moberg, kanske vår första "Marfandoktor".

sera GUCH-registret i Malmö och Lund i avsikt att få svar på dels om det finns något samband mellan sättet på vilket diagnosen fastställdes och det kardiovaskulära utfallet (hjärta och aorta), dels om en tidig upptäckt, täta kontroller och rätt medicinering ger ett skydd för framtida kardiovaskulära händelser. Det här är ju några av de frågor som vi ständigt grubblar över. Det är också en av de frågor som vi i styrelsen ofta får från medlemmar – problemet med att inte få någon diagnos över huvud taget och att sedan få gå på regelbundna kontroller.

Presentation och publicering

I vårt beslut att bevilja fondmedlen ställde vi vissa krav på redovisning. Främst ville vi att våra medlemmar skulle få ta del av resultatet bland annat vid ett årsmöte men också genom publicering i vår medlemstidning. Den muntliga redovisningen fick vi på årsmötet i mars





2008. Katarina visade på flera saker vi kanske anat.

Och så nu äntligen – publicering i Svenska Marfanföreningens tidning.

Katarina kommer också att presentera sin forskning vid ett kombinerat läkar- och medlemsmöte i januari 2009 i Malmö eller Lund. Läs mer om det på annan plats i tidningen!

Fortsatt forskning

Vid årsmötet 2008, lämnade Katarina in en ny ansökan om medel ur vår fond. Syften med detta bidrag var dels att fortsätta det tidigare forskningsarbetet men också att kunna resa till en konferens om ärftliga hjärtsjukdomar i Toronto, Canada och där kunna presentera sin forskning. En sammanfattning från Torontokonferensen finns publicerad här nedan.

"Marfandoktor"

Vi i styrelsen får ofta frågor från er medlemmar om vi kan rekommendera någon bra "Marfandoktor". Tyvärr

går vi bet på det eftersom det av förståeliga skäl, är näst intill en omöjlighet att greppa allt som har med Marfans syndrom att göra. Vi har ju symtom från så skilda delar av kroppen – ögon, tänder, skelett och leder, hjärta och kärl, problem av neurologisk karaktär som svår trötthet och huvudvärk med mera, med mera.

Vi kan bara tipsa om olika specialister inom olika områden.

Här kommer ett annat av våra projekt in i bilden – bildandet av nationella medicinska center för små och sällsynta sjukdoms- och handikappgrupper. Men det är ett helt eget kapitel som vi får återkomma till!

Det som vi nu kan glädja oss åt är vi i alla fall har ett slags "Marfandoktor" både som medlem i vår förening men också som suppleant i styrelsen. På så sätt har vi i alla fall en direktlänk in i den medicinska världen, genom Katarina Moberg, som även i sin fortsatta karriär som färdig läkare, kommer att ägna sig åt hjärtan och Marfan.

Carina Olsson

Spännande kongress om medfödda hjärtfel i Toronto

I början av juni 2008 träffades 300 läkare och forskare inom medfödda hjärtfel på "The 18th international congenital heart disease symposium" i Toronto i Canada

Tack vare ett generöst stipendium från Svenska Marfanföreningen representerades Sverige av mig, Katarina Moberg, som just nu studerar till läkare. Jag presenterade en studie om Kardiovaskulära händelser bland 152 svenska Marfanpatienter.

Det var intensiva dagar med spännande föredrag från morgon till kväll och en ypperlig möjlighet att knyta kontakter med andra forskare världen över. Både norska och danska forskare var intresserade av ett eventuellt framtida samarbete kring nordiska Marfanpatienter, vilket lovar gott!

Många hade frågor och synpunkter om studien. Framför allt undrade folk över varför det var så få graviditetsrelaterade komplikationer bland svenska Marfanpatienter.

Jag fick också frågor om hjärtrytmrubbningar, arytmier bland Marfanpatienter.

Bland föredragen var de mest intressanta, från Svenska Marfanföreningens synvinkel, den holländska professorn Barbara Mulders presentation av concor.net – en hemsida där man som Marfanpatient genom att skriva in minst två olika mätresultat av aortarotens mått kan få reda på hur stor risk det är att man har en snabbt växande aorta respektive en långsam.

Noggrann uppföljning av aortaroten under graviditet och sex månader efter och behandling med betablockad var andra intressanta ämnen som diskuterades. Om man som kvinna måste genomgå en hjärtklaffoperation och vill kunna bli gravid i framtiden skall man inte acceptera mekaniska hjärtklaffar och Waranbehandling. En studie från England visade att migrän var vanligt förekommande bland Marfanpatienter, speciellt kvinnor.

Katarina Moberg





En journalstudie om patienter med Marfan och misstänkt Marfan vid kardiologklinikerna vid Universitetssjukhusen i Malmö och Lund

Klinisk diagnostisering och uppföljning av Marfans syndrom

Katarina Moberg under handledning av Johan Holm docent i kardiologi

Marfan syndrom är en bindvävssjukdom som diagnostiseras utifrån *Gentkriterierna* som berör sju olika organområden: hjärtkärlet, skelettsystemet, ögon, ryggmärgshinnan, lungor, hud och slemhinnor samt genetik.

För att få diagnos krävs att man uppfyller kriterier inom tre områden och att man uppfyller huvudkriterier inom minst två olika områden.

Det är ett kliniskt problem att diagnosen är osäker, missas eller sätts på felaktiga grunder. Det här medför att patienter med Marfans syndrom inte följs upp på ett korrekt sätt och att allvarliga hjärtkärlkomplikationer som aortadissektion inte upptäcks i tid.

Journaluppgifter

Studien omfattar 26 patienter, 10 kvinnor och 16 män i åldrarna 17 till 67 år. Samtliga hade diagnostiserats med Marfans syndrom eller misstanke om Marfans syndrom enligt journalanteckningar sedan 2000 vid kardiologklinikerna vid Universitetssjukhusen i Malmö och Lund.

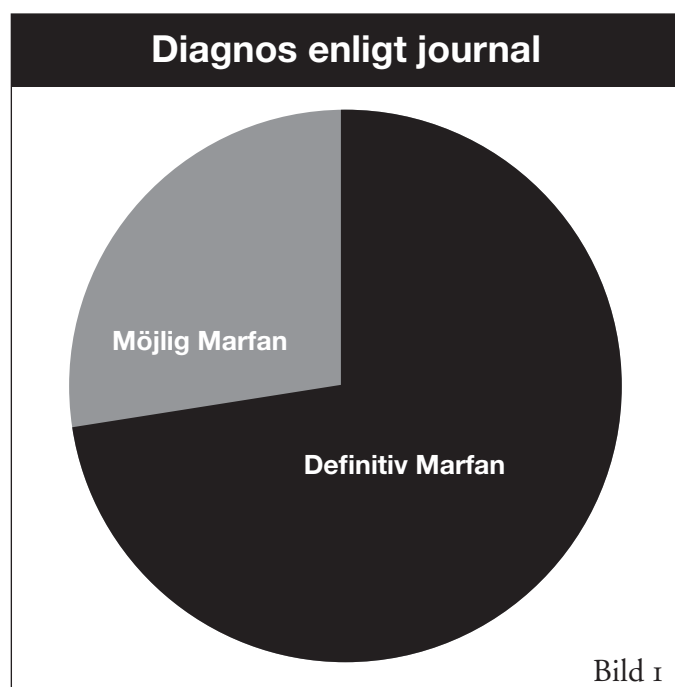
Diagnoskriterier, eventuella operationer, medicinering, antal kardiologläkarbesök de senaste sju åren, genomförda datortomografier, magnetröntgen och ekkardiografier liksom aortarotens diameter är de uppgifter som undersöktes sommaren 2007 när studien genomfördes.

Resultat

Enligt journalanteckningar i läkarjournalerna hade 20 patienter (77 procent) bedömts ha Marfans syndrom och 6 patienter (23 procent) misstänkt Marfans syndrom. (Se bild 1)

Efter kontroll visade sig 16 (60 procent) av patienterna ha otillräckliga uppgifter i journalanteckningar för att säkert ställa diagnosen Marfans syndrom. Av dessa 16 hade 10 patienter tidigare bedömts ha Marfan medan 6 bedömts som misstänkt Marfan. En patient kunde helt avskrivas från misstankar om Marfans syndrom. (Se bild 2)

De vanligaste förekommande diagnoskriterierna var kardiovaskulära (främst aortaaneurysm), genetiska och ögonsymtom. Att majoriteten av patienterna har hjärtkärlengagemang beror på att materialet har hämtats





Diagnos efter journalgenomgång



Bild 2

från kardiologkliniker. Få undersökningar gjordes av ryggmärgshinnan. I snitt besökte varje patient sin kardiolog 0,6 gånger per år. 19 av patienterna (73 procent) hade besökt en kardiolog under de senaste två åren. 22 patienter (85 procent) hade undersökts med ultraljud mellan 2005 och 2007.

14 av patienterna (54 procent) hade undersökts med

datortomografi eller magnetröntgen mellan 2004 och 2007. Se bild 3.

Tio av patienterna (38 procent) medicinerade med betablockerare och åtta med Waran (30 procent). 13 (50 procent) hade genomgått en aortaoperation och 10 (38 procent) hade opererat hjärklaffarna.

Slutsatser

60 procent av patienterna uppfyller ej dokumenterade kriterier för Marfans syndrom. Många av dessa patienter har förmodligen Marfans syndrom, men det finns inte dokumenterade uppgifter som styrker detta i journalen.

Skelettsystemet utreds ofullständigt och få undersökningar görs av ryggmärgshinnan. Uppföljningsintervallerna är långa, 0,6 besök per patient och år är mindre än rekommenderat.

Generellt är uppföljningen av aortadilation god men att 3 av patienterna (11 procent) inte hade undersökts alls är mindre bra. Många klaffoperationer tyder på att Marfanpatienter opereras sent. Avslutningsvis skall det poängteras att studien innehåller ett litet antal patienter, 26 individer vilket gör procentsiffror osäkra, men det går att se tendenser.

Undersökningar och behandling

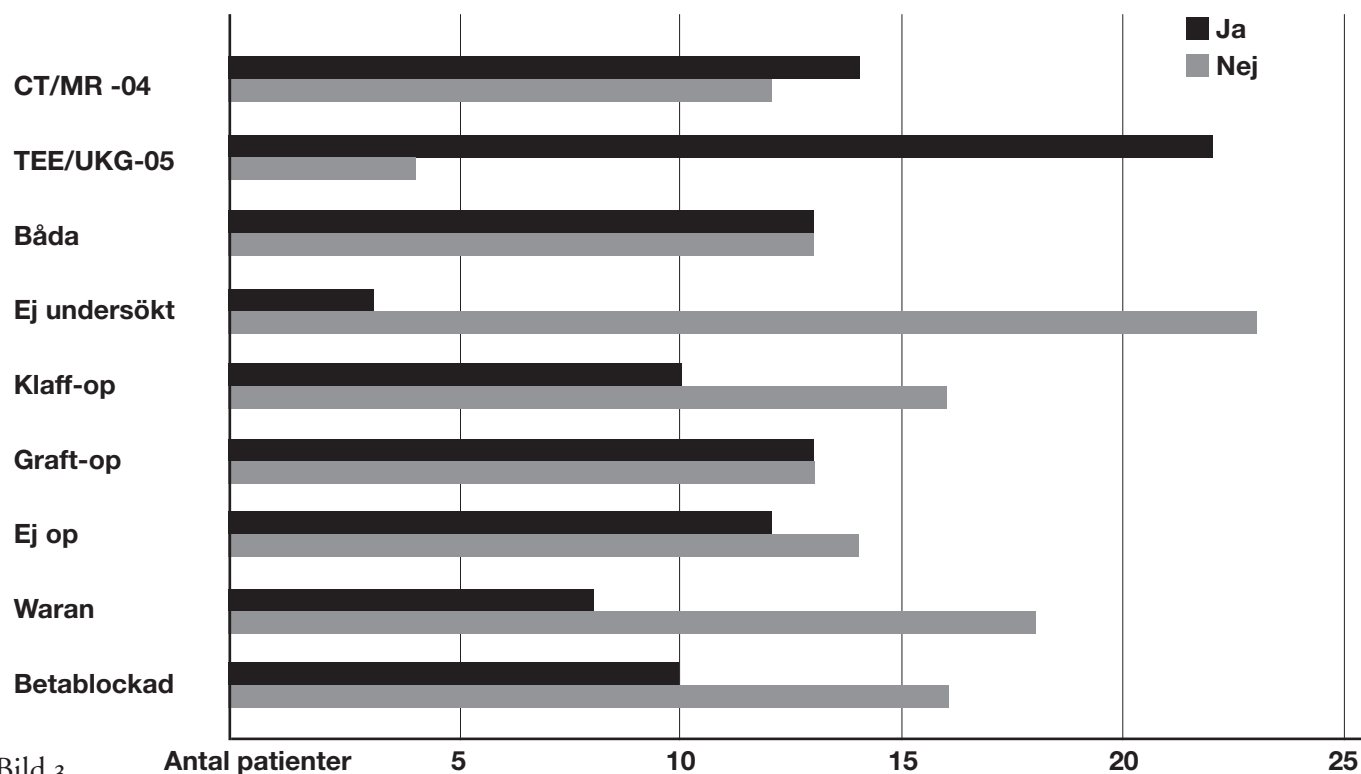


Bild 3



Kardiovaskulära händelser vid Marfans syndrom

Katarina Moberg, Ulf Thilén och Johan Holm

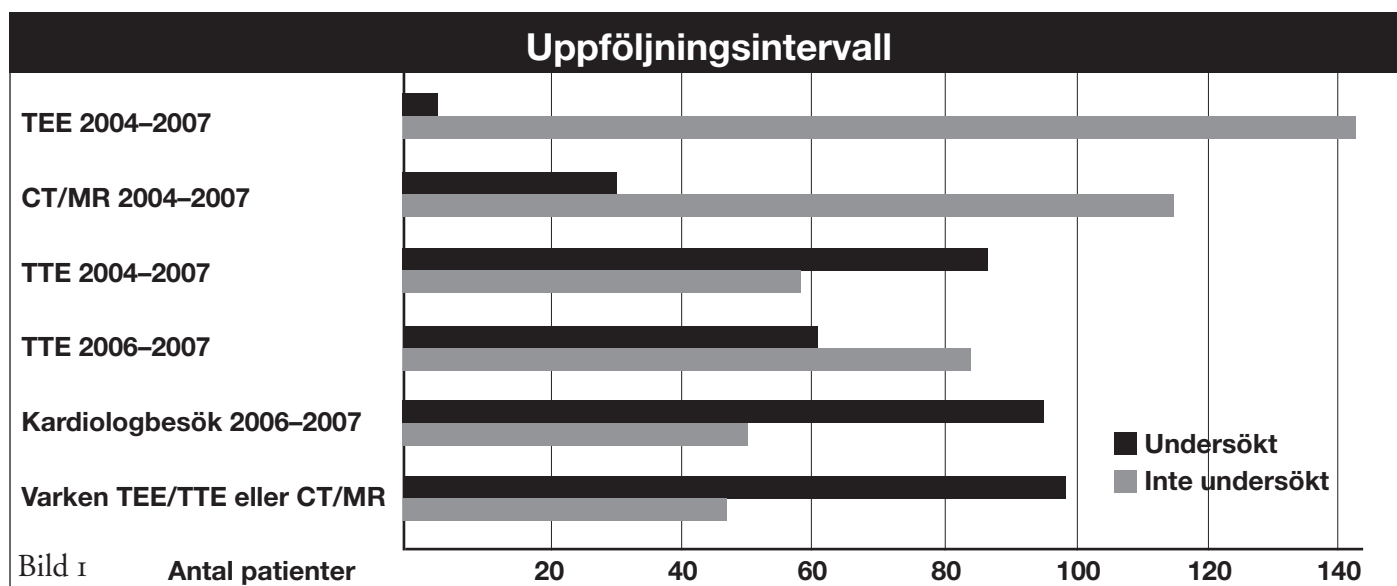
Marfans syndrom kan leda till livshotande hjärtkärlkomplikationer som vidgning och dissektion av stora kroppspulsådern, aortan. Det svenska GUCH-registret är ett nationellt register för patienter med medfödda hjärtfel. Patienterna kommer från något av de sju specialiserade GUCH-centren som finns på Karolinska sjukhuset och på Sahlgrenska sjukhuset, liksom vid sjukhusen i Malmö/Lund, Linköping, Uppsala, Umeå och Örebro. GUCH är en förkortning av *Grown Up Congenital Heart disease*, det vill säga vuxna med medfödda hjärtfel. Syftet med den studie vi beskriver här var att analysera uppgifter om Marfanpatienter i GUCH-registret och utvärdera ålder vid diagnos, medicinering med betablockerare och Waran, klinisk uppföljning, kirurgisk behandling och livskvalitet.

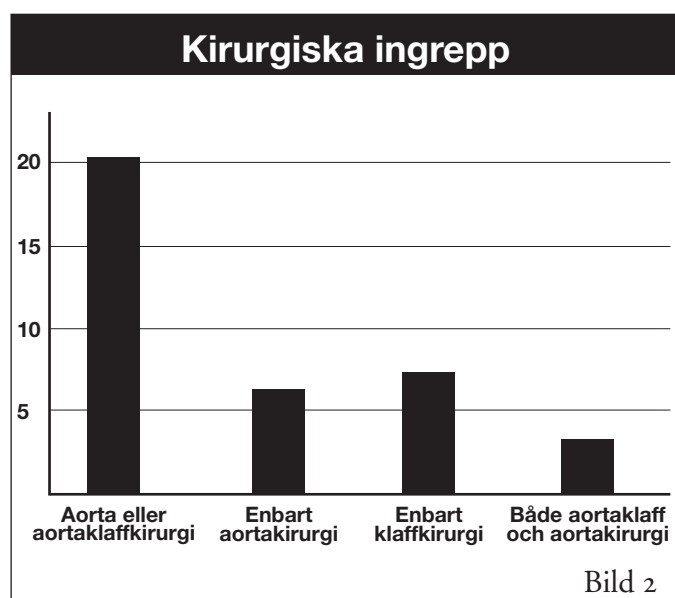
Metod

Aidentifierade uppgifter om samtliga 152 patienter med Marfans syndrom som fanns registrerade i registret, 69 kvinnor och 83 män samlades in i juni 2007.

Kön, ålder vid diagnos och bidiagnoser registrerades. Blodtryck, medicinering, genomgångna operationer och livskvalitet mätt på en skala från noll till hundra tillhörde de kliniska uppgifter som fanns med. Noll motsvarade sämsta tänkbara hälsotillstånd och 100 motsvarade bästa tänkbara hälsotillstånd.

Medicinsk uppföljning utvärderades med datum och antal besök till hjärtläkare och genomförda undersökningar av hjärtat och aortan med EKG, datortomografi, magnetröntgen TTE och TEE. TTE är en förkortning för transthorakalt ekokardiografi, det vill säga en ultraljudsundersökning där man undersöker hjärtat med en ultraljudsgivare som hålls mot patients bröst-korg. TEE är en förkortning för transesofagal ekokardiografi, det vill säga en ultraljudsundersökning där man stoppar ner ultraljudsgivaren i patientens matstrupe för att på så vis få bättre överblick över aorta och hjärta-klafter. Uppgifter om graviditet och den maximala aortarot diametern fanns också att tillgå. Uppföljningstiden var från 2002 till 2007.





Resultat

Medelåldern bland patienterna i studien var 37 år. Kvinnorna i studien var äldre än männen. Medelåldern för kvinnor var 40 år jämfört med 34 år för män. Kvinnorna fick sin Marfandiagnos nästan 10 år senare än männen, medelåldern vid diagnos var 28 år för kvinnor jämfört med 19 för män. 27 patienter (18 procent) medicinerade med Waran och 50 patienter (33 procent) medicinerade med betablockad.

Graviditeter

24 kvinnor fick 40 barn, medelåldern vid deras första graviditet var 28 år. Inget dödsfall under graviditet förekom.

Bidiagnoser

61 patienter hade en eller flera bidiagnoser, vanligast var dilation av uppåtgående aorta, 25 personer och aorta dissektion 15 personer. 10 personer hade aortaklaffinsufficiens och 9 personer hade mitralisklaffinsufficiens. 2 personer hade skolios och 1 person hade pneumothorax. Att majoriteten av diagnoserna var hjärtsjukdomar kan förklaras med att det var en hjärtläkare som hade rapporterat diagnosen.

Undersökningar och hjärtläkarbesök

Tidsintervallet mellan besök till hjärtläkare var i genomsnitt 2,3 år. Mellan 2002 och 2007 besökte man i genomsnitt en läkare 2,4 gånger. Mellan 2004 och 2007 genomgick 90 av patienterna en TTE undersökning, 33 patienter genomgick en datortomografi eller en magnetröntgen.

Uppföljningsintervallen var långa med mindre än ett kardiologläkarbesök vart annat år. 99 patienter besökte en hjärtläkare mellan 2006 och juni 2007. (Se bild 1)

Livskvalitet

Livskvalitet mätt med en termometerliknande skala från noll till hundra där man får själv få uppskatta sitt hälsotillstånd för stunden påverkades negativt av bidiagnoser, symtom, Waranbehandling och genomförda operationer.

Aortarotdiametern

Medelaortarotsdiametern bland de patienter som inte hade genomgått en operation av aorta var 34 mm med en spridning från 20 till 60 mm. Bland de patienter som hade opererats var medelaortarotsdiametern vid tiden för kirurgi 48 mm, med en spridning från 43 till 56 mm. Den övre gränsen för vad man räknar som ett normalt mått på aortaroten är 35 mm. En operation av aorta rekommenderas när aortarotens diameter överstiger 55 mm. Har man släktingar vars aorta spruckit, dis-sekerat, rekommenderas operation vid 50 mm.

Kirurgi

22 patienter genomgick hjärtklaffkirurgi eller aortakirurgi. Fem patienter genomgick både klaff- och aortakirurgi. Att 14 patienter genomgick en hjärtklaffoperation var många jämfört med de 13 som genomgick aortakirurgi.

Det här tyder på att patienter opereras sent när aorta har vidgats så mycket att klaffarna också skadats. Operationer var mer vanliga bland män.

Av de 22 patienter som opererades var 4 kvinnor och 18 män. (Se bild 2)

Slutsatser

Kvinnor med Marfan har en ökad risk för aortadissektion under graviditet, men vi såg inga dödsfall under graviditeterna. Uppföljningsintervallen var långa med mindre än ett besök vart annat år. Kirurgi, bidiagnoser, symtom och Waranbehandling påverkade livskvaliteten negativt. En stor mängd hjärtklaffoperationer jämfört med bara aortakirurgi tyder på att patienterna opererades sent. Men tätare kontroller av aortadiametern hade man kunnat undvika hjärtklaffoperationer och Waranbehandling.





Vad vill du att vi ska göra?

Den 14 mars är det dags för föreningens årsmöte. Till årsmötet har du som medlem möjlighet att komma med förslag till hur du vill att vi ska jobba. Du är välkommen att skriva förslag (motioner) till årsmötet.

I våra stadgar finns sju punkter som beskriver vad vi ska jobba med. Läs punkterna här och låt dig inspireras. Sänd sedan ditt förslag till styrelsen senast 31/1 2009.

1. Ge stöd till dem som har Marfans syndrom och till deras närstående med information om syndromet och ge hjälp till social- och medicinsk rådgivning.

Vilken information om syndromet vore bra att få? Är det någon särskild rådgivning du skulle vilja ha?

2. Öka kunskapen om Marfans syndrom hos de som har syndromet.

Är det någon särskild kunskap om syndromet som skulle vara bra att få?

3. Bevaka sådant som berör oss med Marfans syndrom hos institutioner och myndigheter.

Har du haft trassel vid kontakter med någon myndig-

het? Hade föreningen kunnat hjälpa dig med det på något sätt? Finns det någon övergripande fråga rörande vårt syndrom som föreningen borde bevaka eller kanske försöka rätta till hos någon myndighet?

4. Stödja och främja forskning relaterad till Marfans syndrom.

Föreningen har vid två tillfällen de senaste åren bidragit med pengar till Katarina Mobergs forskning kring Marfans syndrom. (Se sidan 4–9). Hör gärna av dig till styrelsen om du har frågor runt Katarinas arbete.

5. Försöka få kontakt med alla dem i Sverige som har Marfans syndrom för att till exempel ta fram behovsanalyser för denna grupp.

Vården har ju tystnadsplikt och får inte ge namn på människor med Marfans syndrom till oss men däremot kan vårdpersonalen tipsa om föreningen. Har du andra tips på hur vi skulle kunna komma i kontakt med människor som har Marfans syndrom?

6. Hålla kontakt med motsvarande föreningar i andra länder, för utbyte av bland erfarenheter, nya rön och annan bra information.

Föreningen är medlem i *European Organisation for Rare Diseases* (EURORDIS) och representanter från styrelsen

Sällsynta Diagnoser möttes

I mitten av november hölls föreningen Sällsynta Diagnoser årsmöte i Stockholm. 60 deltagare från 39 föreningar hade samlats. Roligt att träffa så många som jobbar med liknande saker som oss.

Nytt medlemsregister

Ett ämne för helgen var det nya centrala medlemsregister som Sällsynta Diagnoser ska börja arbeta med. Där ska vi medlemsföreningen lägga in våra medlemmar. Finessen med ett sådant register är att Sällsynta Diagnoser till exempel ska kunna göra riktade satsningar mot en bestämd grupp, exempelvis ungdomar som har

en sällsynt diagnos. De uppgifter som idag inte finns i Marfanföreningens register är ålder och uppgift om medlemmen är anhörig eller själv har syndromet. Detta kommer vi att samla in för att kunna bidra till ett mer användbart centralt medlemsregister.

Vi kommer även i fortsättning ha hand om rutinerna gällande medlemsavgifterna och därför själva behålla ett register för detta ändamål.

Sommarskola

Vi fick information om den sommarskola som Eurordis (*European Organisation for Rare Diseases*) anord-





har varit med på några av deras träffar. Medlemsavgiften är knappt 500 kronor per år. På deras webbsida, www.eurordis.org kan du läsa mer om dem.

Vi har kontakt med Marfanföreningarna i Danmark – www.marfan.dk, Norge – www.marfan.no och Finland www.marfan.fi. Den danska föreningen är mycket aktiv och vi har vid några tillfällen varit med på träffar hos dem.

Tidigare var vi medlemmar i *European Marfan Support Network* (EMSN), tyvärr är medlemsavgiften för hög för oss så vi har inte kunnat betala den på några år.

Vad tycker du, är det bra att vi arbetar med dessa kontakter (det kostar oss ju lite att betala avgift och vissa resor)? Ska vi lägga pengarna på annat istället?

Hör gärna av dig till styrelsen om du skulle vara intresserad av att följa med på en träff till Marfanföreningar i andra länder.

7. Hålla kontakt med andra handikappföreningar och motsvarande organisationer som jobbar med samma saker som Svenska Marfanföreningen eller som är intressanta på annat sätt för vår förening.

Vi håller kontakt med *Sällsynta Diagnoser* som är en paraplyorganisation för alla patientföreningar i Sverige inom området sällsynta diagnoser. Titta gärna på deras webbsida www.sallsyntadiagnoser.nu.

Vi har även lite kontakt med *Riksförbundet Ehlers-Danlos*, som är ett syndrom som liknar vårt.

Har du förslag på andra föreningar som du tycker att vi borde ha kontakt med? Eller tips på hur vi kan sam-

nar i juni 2009. Ett viktigt ämne på sommarskolan kommer vara mediciner och deras inverkan. Jag själv och Susan Blomqvist, också hon från vår styrelse, kommer att delta från Svenska Marfanföreningen. Titta gärna in på Eurordis webbsida www.eurordis.org.

För cirka ett år sedan fick alla medlemmar i Marfanföreningen ett frågeformulär som bland annat tog upp aspekter rörande den vård man får som Marfanpatient. Sällsynta Diagnoser har nu gjort en sammanställning av resultaten; "Fokus på vården" kan nu beställas via e-post info@sallsyntadiagnoser.nu.

LSS, 90-konto och rättshjälp

Johan Bonander som är präst och före detta socialarbetare fanns på plats för att ge information om LSS (Lagen



arbeta med de som vi redan idag har kontakt med.

Skicka dina förslag eller svar på frågorna ovan till vår ordförande Carina Olsson senast 31 januari 2009. Du kan e-posta på carina.olsson@telia.com eller skicka brev till Hedenhösvägen 8, 1 tr, 141 33 Huddinge. Du kan också ringa och lämna dina synpunkter så skriver Carina ner dem 08-89 49 92.

Missa inte din möjlighet att påverka!

Karin Olsson

om stöd och service åt handikappade). Vi fick höra om vilket stöd man kan få och om vilka insatser som görs från samhällets sida. Han kunde konstatera att det tyvärr ser ganska olika ut beroende på var i landet man bor. Två viktiga saker vi lärde oss var att den som söker stöd med hänvisning till LSS inte kan ges avslag per telefon samt att lagen inte är stängd för personer över 65 år.

Vi fick också ta del av information från OFUS Rättsinfo AB. Det är ett företag som sysslar med informerar om juridik och funktionshinder. De arbetar till exempel med att hjälpa människor som blivit kränkta inom vården och som inte orkar strida själv. Läs mer på företagets webbsida www.ofus.se.

Mona-Lis Petersson

sekreterare i Svenska Marfanföreningen



Returadress:
Mona-Lis Peterson
Allévägen 3
137 56 TUNGELSTA

Medlems- och läkarmöte i Malmö/Lund

Som du kanske läst i artikeln om vår stipendiat, planerar vi ett kombinerat medlems- och läkarmöte i Malmö eller Lund i januari. Datum och plats/lokal är i skrivande stund inte bestämt, men sannolikt blir det en vardagskväll. Katarina Moberg kommer att presentera resultatet av sin forskning och sedan kommer det att finnas möjlighet till diskussion och frågestund med Katarina och övriga deltagande läkare.

Är du intresserad av att delta? Anmäl dig till Carina helst via e-post carina.olsson@telia.com eller telefon 0709-75 05 21, så kontaktar vi dig när allt är spikat.

Årsmöte 14 mars 2009

Skriv redan nu in nästa årsmöte i din kalender. Lördagen den 14 mars 2009, kl 13.00–16.00 i Gotlandssalen, Gotlandsgatan på söder i Stockholm. Formell kallelse med dagordning kommer i första numret av Marfantidningen nästa år.

Som vanligt blir det sedvanliga årsmötesförhandlingar och vi ska som vanligt försöka bjuda in någon intressant föreläsare med anknytning till Marfans syndrom. Vi ser fram emot att många kommer!

Varm och skön om fötterna

Många Marfanare har långa smala fötter som lätt blir kalla i vinterkylan. Företaget Rejmo säljer batteridrivna fotvärmare. Kolla på www.rejmo.se

Fotvärmaren är ett batteridrivet värmeelement som placeras i din sko och fungerar som en fotvärmare. Drivs av två batterier. En fotvärmare kan drivas cirka 3–4 timmar på en batteriomgång.

Fotvärmaren kostar 299 kronor inklusive frakt.

Motion om effektiv vård

– Det behövs nationella medicinska center specialiserade på en eller flera sällsynta sjukdomar menar riksdagsledamoten Barbro Westerholm (fp) i en motion.

Barbro Westerholm föreslår att regeringen ska utreda hur patienter med sällsynta sjukdomar ska kunna garanteras effektiv och säker behandling, vård och habilitering/rehabilitering.



Ölandshelg i augusti 2009

Första helgen i augusti – den 7–9 augusti gör vi ett nytt försök att genomföra en medlemshelg på Öland. Planera in den helgen redan nu! Har du några tankar eller idéer kring vad vi ska göra, så tar vi tacksamt emot förslag. Hör av dig till Carina helst via e-post carina.olsson@telia.com eller telefon 0709-75 05 21.

Kontaktpersonkurser

Sällsynta diagnoser ordnar en utbildning för kontaktpersoner, *En livsnära uppgift*. Den som är kontaktperson för en sällsynt diagnos kan spela en oerhört viktig roll för sina medmänniskor. En kontaktperson delar med sig av sina egna erfarenheter, och ger medmänskligt stöd.

I kursutvärderingen från det andra utbildningstillfället haglar lovorden över de tre föreläsarna. Bland de ämnen som togs upp återfinns kris och sorg, inventering av diagnosgrupps behov av hjälp från olika professionella: specialistläkare, kurator m.fl. Det påpekades att man ska vara försiktig med att utgå från sina egna erfarenheter av diagnosen när man ger råd till någon annan.

Fem nya sjukdomar per vecka

I tidningen *Forskning & Medicin* nr 3 2008, utgiven av Vetenskapsrådet anges att det finns nästan cirka 7 000 sjukdomar som beskrivs som sällsynta. Varje vecka upptäcks i genomsnitt fem sådana sjukdomar.