



ISSN: 1652-7054

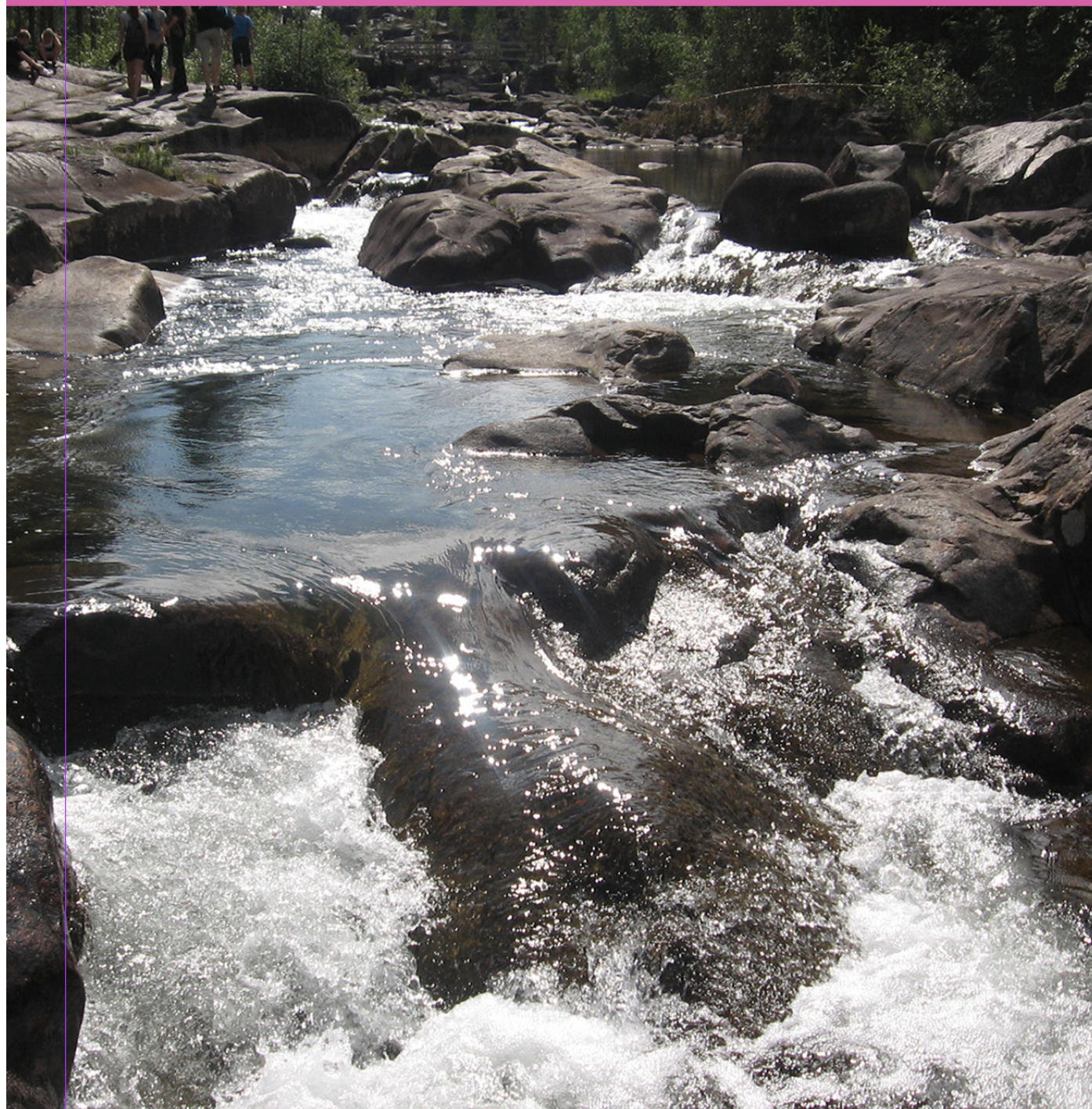


Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

2 / 2012



Member of
EURORDIS
Rare Diseases Europe

Friskvård Nordiskt möte Smärta



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,

medlems- och registeransvarig

Mobil 070-538 55 19

karinolsson@me.com

Jenny Åström, ord. led.

Tel hem 0920-22 80 86

Mobil 070-347 58 27

jenast@bahnhof.se

Annett Andersson, ord. led.

Tel hem 08-702 02 79

Mobil 073-776 69 41

annett_andersson@hotmail.com

Ingrid Karlsson, ord. led.

Mobil 070-396 58 82

karlsson.ingrid@ownit.nu

Katarina Fröjvik-Moberg, ord. led.

katarina.moberg@gmail.com

Kent Clasén, ord. led.

Mobil 070-266 33 04

kent.clasen@gmail.com

Mona-Lis Petersson, supp.

Tel hem 08-500 370 91

Mobil 073-338 67 41

mona_lisp@hotmail.com



Marfans
syndrom

2/2012

UTGIVEN AV

Svenska Marfanföreningen

C/o Ingrid Karlsson

Backvägen 3, 4tr

169 55 Solna

www.marfanforeningen.se

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

Sommaren står för dörren och det har redan i år hänt mycket i vår lilla förening.

Vi har haft vår första friskvårdsträff. En vacker vårhelg i slutet av april träffades ett tjugotal medlemmar på Rastaholm på Ekerö, för att må bra tillsammans. Vi fick massage, gjorde yoga-pass, fick massor av bra information och fick också prova på gymnastik som är bra för oss. Vi lagade mat tillsammans och hade trevligt tillsammans. Det var en otrolig känsla att äntligen kunna genomföra det som vi pratat om i flera år men nu äntligen kunde ro i land. Du kan läsa mer i Karins artikel på annan plats i tidningen.

Åter slogs jag av samma tanke som så många gånger förut – tänk om alla ändå förstod betydelsen av att få träffa andra och prata och fråga istället för att sitta hemma på sin egen kammare och grubbla. För på de samtal jag får som ordförande så vet jag att det är många som gör det. Det blir fler träffar i höst – så anmäl er! Ni kommer inte att ångra er, jag lovar!

Ha nu en riktigt bra sommar.
Gå ut i solen och må så gott
tills vi ses någonstans!

Er ordförande
Carina Olsson





Familjevistelse den 8–12 oktober 2012

Ågrenska på Lilla Amundön, i Göteborgs södra skärgård, inbjuder till en femdagarsvistelse för familjer som har barn med Marfans syndrom.

Hela familjen deltar på vistelsen eftersom ett barns funktionsnedsättning påverkar alla familjemedlemmarna. Ågrenskas familjevistelser erbjuder en unik möjlighet för föräldrar att få kunskap, träffas, utbyta erfarenheter och reflektera. Genom föreläsningar och diskussioner får föräldrarna ta del av medicinska, pedagogiska och psykologiska aspekter funktionsnedsättningen och dess konsekvenser i vardagen. Barnen ned diagnos och deras syskon får också ett skraddarsytt program som innehåller förskole-, skol- och fritidsverksamhet. Information om funktionsnedsättningen, diskussioner och erfarenhetsutbyte ingår även i barnens program.

Personal och anhöriga kan under två dagar delta i samma föreläsningar och diskussioner som föräldrarna.

Syftet är att deltagarna ska få ökad kompetens att hantera sin vardag.

Program och anmälningsblankett finns på Ågrenskas hemsida: www.agrenska.se/Familjevistelser/Familjevistelser-2012/

Anmälningsblankett kan också fås från Mona-Lis Petersson 073-3386741 eller mona_lisp@hotmail.com

Observera att sista ansökningsdag är 28 juni!

Rättelse

I förra numret hade vi en notis med information om att gränsen för högkostnadsskyddet inom den öppna hälso- och sjukvården höjts från 900kr till 1100kr. Det är tydligen valfritt för landstingen att införa höjningen och vi har fått uppgifter att bland annat Stockholms läns landsting valt att inte göra det.

Friskvårdsåret kräver e-post-adresser

Du som vet med dig att du ännu inte har lämnat din e-postadress till föreningen. Gör gärna det på karinolsson@me.com
Då kommer du få det nyhetsbrev om hälsa och friskvård som kommer börja utkomma inom kort.

Två surftips

Vår förening samlar inte bara marfanare, utan även de som har andra liknande tillstånd, som till exempel Loeys Dietz syndrom. Här finns en sida på engelska som beskriver den sjukdomen lite närmare, och vad som skiljer den från Marfans syndrom:
www.loeysdietz.org

På läkemedelsverkets hemsida kan både patienter och sjukvårdspersonal rapportera in biverkningar av olika mediciner.
www.lakemedelsverket.se

Nationellt hälsobibliotek

Regeringen ger Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU) i uppdrag att föreslå hur ett web-baserat nationellt hälsobibliotek som är tillgängligt för hela hälso- och sjukvården, tandvården och den kommunala vården ska inrättas.

Det nationella hälsobiblioteket syftar till att kunna användas av offentliga och privata aktörer inom hälso- och sjukvården, tandvården och den kommunala vården och omsorgen, oavsett organisatorisk och geografisk hemvist. På det sättet stärks kunskapsbildning och kunskapsspridning inom sektorerna på ett konkret sätt och bidrar också till en mer jämlik vård och omsorg.





Friskvårdsträff på Rastaholm

En solig helg i april samlades ett gäng medlemmar till årets första friskvårdsträff. Vi har fått bidrag från Allmänna arvsfonden, som du kanske läst om tidigare, för att genomföra ett friskvårdsprojekt. Projektet omfattar fyra träffar på fyra platser i landet, nyhetsbrev om friskvård, en uppföljningsträff 2013 och så småningom en bok specialanpassad i ämnet friskvård för människor med Marfan och Marfanliknande tillstånd.

Träning och Marfan

Den första träffen var alltså nu i april på Rastaholm på Ekerö utanför Stockholm. Det var 12 medlemmar och nästan hela styrelsen som träffades. Med oss hade vi också Britt-Marie Berner som är sjukgymnast med specialkunskaper på just Marfan. Britt-Marie är god vän med Mona-Lis Petersson i vår styrelse som var en av de som var med och startade föreningen. Mona-Lis har själv Marfan syndrom och vännen Britt-Marie har följt henne och hennes symptom under all år.

Britt-Marie pratade om träning och Marfan; vad man kan göra och vad man kanske bör undvika med den lite känsligare kroppen som man ju faktiskt har.



Britt-Marie hjälper Ingrid med övningar.

Taktil beröring

På friskvårdshelgen fick alla deltagare var sin skön taktil massage av massören Nina Dahlin. Taktil massage är en mjuk omslutande beröring som med varsamma styrkningar aktiverar beröringsreceptorerna, anpassat efter varje individ. Nina är en fantastisk massör med massor av känsla för sin uppgift och med en fantastisk förmåga att ta hand om var och en. Massagen, liksom träningstipsen med Britt-Marie, var två mycket uppskattade inslag på friskvårdshelgen.

Mjuk, enkel yoga

Jag själv höll i två pass med medicinsk yoga som är en mjuk och enkel form av yoga som alla kan klara av. Den kombinerar enkla kroppsövningar med andning. I medicinsk yoga ingår också meditation. Det innebär att man sitter och lyssnar till mjuk behaglig musik och själv nynnlar med eller tänker med i texten samtidigt som man kopplar av fullständigt. En stor del av den medicinska yogan är andning; djup, långsam och lugn andning.

Bra mat

Helgens fjärde ämne behandlade mat och bra kosthållning. Det finns ingen mat som är speciellt



Projektledare Karin i samtal med Annett.

anpassad eller särskilt bra för människor med Marfan. Men Barbro Turesson, som var vår nutritionist pratade om bra mat för kroppen i största allmänhet men även lite om vad man kan tänka på när man medicinerar med Waran.

Alla bidrar till boken

Den första friskvårdsträffen blev mycket lyckad och alla deltagarna åkte nöjda och glada därifrån. Jag som är anställd på halvår under vårt friskvårdsår avser att hålla kontakten med alla deltagarna för att höra om några går vidare med friskvårdstipsen som de fick med sig från helgen. Ambitionen är att det som deltagarna i så fall drar som slutsatser av olika tränings- och friskvårdaktiviteter ska komma med i den bok vi ska ta fram i slutet av projektperioden. Och kurshelgen avslutades också med att var och en fick säga några ord om vilka friskvårdformer som man tyckte kunde passa för just en själv.





Kommande träffar

Inom kort går den andra friskvårdshelgen av stapeln i Göteborg. Till den har vi i skrivande stund 11 deltagare och så är vi fyra från styrelsen som är med. De två kommande friskvårdshelgerna kommer vara i oktober och november i Malmö respektive Stockholm eller Linköping. Den sista platsen har vi inte spikat ännu. Tanken är att jag ska ringa alla medlemmar (några av er har redan hört från mig) och när alla i sydöstra delen av riket är ringda vet vi var det skulle vara lämpligast att den sista helgen blir. Hör gärna av dig om du har tankar om just detta.

Kostar bara 100 kronor

Min ambition är, som sagt, att ringa er alla (tyvärr har det varit omöjligt att finna telefonnummer till några av er). Du som ännu inte deltagit på eller

anmält dig till någon av de kommande friskvårdshelgerna - fundera på om du skulle vilja vara med. Priset för att delta är, tack vara bidragt från Allmänna arvsfonden, synnerligen lågt. Varje deltagare betalar endast 100 kr för hela helgen och alla får ersättning för resa till helgerna. Alltså kan även du som bor i norra delen av landet komma exempelvis till helgen i Stockholm/Linköping.

Välkommen att höra av dig till mig på
070-538 55 19 eller karinolsson@me.com

KARIN OLSSON
PROJEKTLEDARE FÖR FRISKVÅRDSPROJEKTET

Medlemsbrev från en friskvårdsdeltagare!

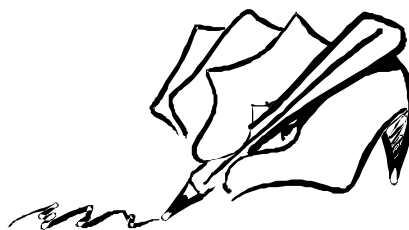
Till hösten fyller jag trettiofem och har levt hela livet med marfan utan att träffa någon annan med samma syndrom. Jag har känt mig insatt och intresserad av mina bekymmer men har aldrig vågat ta tag i saken och höra av mig till föreningen. Efter två stora aortaoperationer och lika många barn var behovet stort av att träffa någon annan förälder med marfan men modet var fortfarande för litet. När så inbjudan till friskvårdshelgen i Stockholm kom var det slutligen dags. Ett sådant tillfälle var för bra för att missa! Inför helgen var jag hemskt nervös över vad det var för folk som skulle dyka upp, och på sista bussen ut till Ekerö blev jag alldeles kallsvettig!

Så här i efterhand kan jag bara rekommendera alla att åka på någon av de följande träffarna. Missa inte den här chansen! Det var helt underbart att få träffa de andra deltagarna och få höra andras tankar och funderingar kring syndromet. Det fanns en sådan bredd av erfarenheter. Vi var helt enkelt en skön samling människor som hade en mycket trevlig helg tillsammans. Jag vill passa på att tacka de ansvariga för att ni fixade allt så bra. Utan allt ert jobb skulle jag fortfarande inte ha vågat höra av mig - snyggt jobbat!

Sen vill jag också passa på att berätta om en nystartad facebook-grupp. Under helgen var vi flera föräldrar som hade många gemensamma funderingar kring det här att vara förälder med marfan. Tiden under helgen räckte inte till och som ett försök att hålla kontakten startade vi en grupp på Facebook.

Alla som vill är välkomna att bli medlemmar. Gruppen är hemlig och syns alltså inte om man söker. För utomstående syns heller inte vem som är med, eller vad som skrivs i den. Detta för att ingen ska känna sig obekvämt. Det här betyder dock att ni i dagsläget måste bli vän med mig eller någon av de andra i gruppen först så kan vi sedan bjuda in er. Min e-postadress är david.englund@home.se och känn er nu mycket välkomna att höra av er!

MED VÄNLIGA HÄLSNINGAR
DAVID ENGLUND





Anmäl dig till höstens friskvårds-träffar - du betalar endast 100 kr

Du som vill ta hand om din kropp och hälsa bättre och att få tips och rekommendationer om hur Marfanare kan leva ett sundare liv så ska du absolut anmäla ditt intresse att vara med på någon höstens två friskvårdsträffar.

Om du också är intresserad av att fortsätta utveckla ditt "friskare liv" så att det blir ändå bättre ges du möjlighet att fortsätta utveckla dig under hela 2012 och även under 2013 genom att efter träffen vara med i det friskvårdsnätverk som vi kommer att bilda i föreningen.

Alla medlemmar över 15 år kan ansöka om att vara med på någon av höstens två friskvårdsträffar.

Platser och datum

Malmö 27 - 28 oktober 2012

Linköping eller Stockholm 24 - 25 november 2012

Vi håller till på vandrarhem/kursgårdar som ligger en liten bit utanför staden. Plats meddelas när du fått besked om ditt deltagande.

För träffen i november har vi ännu inte bestämt plats definitivt, det kommer vara lite beroende av var de flesta intresserade medlemmarna finns.

Fyra inriktningar

På träffarna kommer du få prova på massage, träning för Marfanare, Medicinsk Yoga och sund och god matlagning.

Kostnad

Anmälningavgiften är 100 kr per person. I övrigt står Marfanföreningen för alla kostnader; logi, mat, friskvårdsinstruktörer och resa. (Om du bor i utlandet kan du ansöka om att få halva resan betald av föreningen. Resten måste du stå för själv). Alltså även din resa blir betald av projektpengarna.

Begränsat platsantal

Antalet platser är begränsat till 14 personer per tillfälle. Vi tar emot anmälningar i turordning. Om antalet ansökande kommer att överstiga 14 personer så kommer de som själva har Marfans syndrom att

prioriteras.

Återbud

Återbud, efter att anmälningstiden har gått ut, kan bara lämnas på grund av sjukdom och då måste läkarintyg visas. I annat fall förbehåller vi oss rätten att ta ut hela deltagarkostnaden via faktura.

Anmälan och frågor

Om du undrar över något kan du ringa eller e-posta till Karin. Och om du vill anmäla ditt intresse att delta så gör du även det till Karin.

Svenska Marfanföreningen

c/o Karin Olsson

Elbevägen 44

141 32 Huddinge

telefon 070-538 55 19

e-post karinolsson@me.com

Då kommer du få ett anmälningsskema där du ska fylla i personuppgifter, lite om ditt hälsotillstånd och om du har Marfans syndrom eller ej.

Sista anmälningssdag till Malmöhelgen är den 3 oktober och till Stockholms-/Linköpingshelgen den 1 november.

Mycket välkommen att anmäla ditt intresse!





Hjälp finns att få mot smärta

På vår första friskvårdsträff i april på Ekerö utanför Stockholm pratade vår egen ”Marfansjukgymnast”, Britt-Marie Rydh Berner, bland annat om Marfan och smärta. Här kan du läsa lite av det som hon tycker att man kan tänka på när det gäller Marfan och smärta. Den här artikeln är ett litet smakprov på sådant som du får lära dig mer om när du anmäler dig till någon av de två friskvårdshelgerna som vi inbjuder alla medlemmar till i oktober eller november. Det kan du läsa mer om på annat håll i den här tidningen.

Smärta varnar

Smärta är egentligen en varningssignal från kroppen om att allt inte står rätt till. Smärta ska alltid tas på allvar. Om man får ont långvarigt eller mycket och inte vet vad det kommer sig av bör man alltid uppsöka vård, just för att smärtan varnar för något som är fel. All smärta som vi med Marfan har behöver naturligtvis inte härröra från syndromet.

Olika typer

Långvarig smärta, som pågår under många månader, kan bero på skador eller sjukdomar i leder, nerver och muskler. Smärta som kommer sig av att nerver ligger i kläm, så som till exempel vid ischias, uppleva som en brännande smärta. Det kan börja som ett ryggskott, som innebär att lederna i ryggraden hakar upp sig och orsaker då att nerver kläms. Denna typ av nervpåverkande smärta är jobbig och upplevs svidande och brännande. En vanligare form av smärta är att man får ont i sina benhinnor. Det är det som oftast händer om man till exempel har gått för mycket i för dåliga skor. Den typen av smärta är lättare att stå ut med än vad nervsmärtan är.

Beskriv smärtan

När man söker hjälp för sin smärta är det bra om man kan beskriva den mer än att bara säga ”jag har ont jämt”. Det är mycket lättare för doktorn eller sjukgymnasten att ge rätt behandling om smärtan beskrivs så precist som möjligt.

Till sin hjälp tar vården ofta olika typer av skalor eller scheman där man får placera eller skriva in sin smärta. Att kartlägga vad som orsaker smärtan - vad gör du just när den kommer? - och när det känns lite

bättre, hjälper den som ska behandla att se mönster. Att beskriva och kartlägga sin smärta är även bra vägledning för en själv att hjälpa kroppen att undvika det svåra och fokusera på det som faktiskt känns bra.

Man ska också minnas att smärta alltid är självupplevd. Ingen annan än du själv vet hur just du upplever din smärta och det är bara du som efter bästa förmåga kan beskriva för vårdpersonalen hur det känns.

Hjälp att få

Om smärtan är svår, långvarig eller oförklarlig så är det alltså bra att uppsöka hjälp. På många håll i landet finns särskilda smärtkliniker som man kan be sin doktor på vårdcentralen att få en remiss till. En smärtklinik en mottagning på sjukhus eller utanför, utan sängplatser, där personer med just långvarig och svårbehandlad smärta, oavsett orsak, utreds och behandlas. Där arbetar man ofta med så kallad ACT-behandling. ACT står för Acceptance and Commitment Therapy och är en psykologisk behandlingsmetod. Den bygger på kognitiv beteendeterapi (KBT) – och ACT, precis som KBT, gräver inte i det förflutna utan fokuserar på att lösa de problem som klienten har i nutid.

Behandlingen består av några möten med en psykolog och sedan telefonmöten. Mellan mötena får patienten övningar som ska hjälpa personen att ändra tankesättet.

Sjukgymnast kan göra mycket

Om smärtan inte är fullt så svårt så att man behöver hjälp på särskilda smärtkliniker finns det mycket man får hjälp med av en sjukgymnast. Sjukgymnaster arbetar med flera olika smärtlindrande åtgärder; värme-/kylbehandling, träningsövningar och lättare massage för att nämna några.

På Marfanföreningens friskvårdsträffar går Britt-Marie igenom och lär ut övningar som stärker kroppen och som därmed kan bidra till att smärta inte uppstår. Vi kommer även fortlöpande förmedla dessa övningar och tips via det nyhetsbrev som vi inom kort ska börja ge ut. Om du vill ha nyhetsbrevet så måste du ge oss din e-postadress. Skicka då den till mig på karinolsson@me.com

KARIN OLSSON



Genetik på Nordiskt möte

I mars stod Svenska Marfanföreningen som värd för det nordiska mötet för Marfanföreningarna styrelser som hålls vart annat år. Till träffen kom representanter från föreningarna i Norge, Danmark, Finland och så vi från Sverige naturligtvis. Återigen konstaterar vi hur viktiga alla former av möten och nätverkande är när det gäller att skaffa oss mer kunskaper om Marfana syndrom. Vi hade satt samman ett program med flera medicinska föredrag och vi kommer återge referat i detta nummer av tidningen och i numren framöver.

Erik Björck om genteknik:

Springa tillsammans

För att tala om Marfan och genetiskt analyser hade vi inbjudit Erik Björck som är överläkare och med dr på klinisk genetik på Karolinska Universitetssjukhuset. Han började med att kort beskriva vad som menas med "syndrom". Ordet är en sammansättning av "syn" eller "sym" och "dromos". Där det första betyder tillsammans och det andra betyder springa; springa tillsammans alltså. Inom medicin avser begreppet en sammanslutning av flera kliniskt igenkännbara särdrag, tecken och symtom.

Sin egen specialist

Eftersom tillståndet ofta just omfattar många olika delar av kroppen finns det inom dagens specialiserade läkarvård ingen doktor som kan dem alla. Det innebär att patienter som själva har ett syndrom ofta får bli den som kan mer om helheten än sin doktor. Erik tog speciellt upp detta som ett faktum och det är vi ju många med Marfana syndrom som känner igen. Det kanske vi inte alltid tycker är så lyckat men är nog tyvärr en realitet just med tanke på hur pass få vi är som har Marfan syndrom och hur många organsystem i kroppen som kan vara inblandade.

Genetik stor hjälp

Sjukdomar kan klassificeras på två sätt; utifrån klinisk bild (hur vi ser ut) och genetisk bild (hur generna analyseras). Vid Marfan syndrom kan sjukdomsbilden variera väldigt mycket och det

kan därför vara krångligt att ställa diagnos utifrån den kliniska bilden. Därför har man stor hjälp av gentekniken.

Mutation i FBN1

Vid Marfan syndrom återfinns en mutation i genom Fibrillin1 (FBN1-genen). Den styr bildningen av (kodar för) proteinet fibrillin, som ingår i kroppens bindväv och därför har vi med Marfana svag bindväv.

Det är alltså den mutationen man letar i när man genetiskt ska fastställa diagnosen Marfana syndrom. På Karolinska sjukhuset har det sedan 2003 gjorts 600 sådana analyser. Mutationen har påvisats hos 25 procent av dessa. Många prover sänds också för analys till Gent i Belgien.

Att felet finns i just FBN1-genom upptäckte av en man vid namn Victor McKusick år 1992. År 1996 fastställde man de så kallade Gent-kriterierna (alltså de kriterier som säger att en person har Marfana syndrom) och dessa har sedan reviderats 2010.

Utvecklingen går fort

Erik beskriver att det är mycket pyssligt att analysera Marfangenen. Det finns många differentialdiagnoser, alltså sådana som liknar Marfan väldigt mycket till exempel Loeys-Dietz syndrom.

Mer än 1 000 olika mutationer är kända och varje familj har sin unika mutation och det är dessutom en stor gen.

Men utvecklingen av tekniken inom genteknikområdet går snabbt och man går hela idén mot enklare metoder.

Marfana förekomst

Under många år har vi hört att Marfana förekomst är en person på 10 000. Erik menar att siffran möjligen snarare är en person på 5 000 - 10 000, alltså i så fall fler än man tidigare sagt. Men Erik säger att det är mycket svårt och att veta och att vi kanske aldrig kommer få en exakt siffra. Det skulle i så fall kräva att gentestet gjordes på cirka 100 000 personer med Marfana syndrom. Det kommer självklart dröja mycket länge innan det är gjort.

När ska man testa?

När ska man då be sin doktor om att få göra ett



gentest? Erik tycker att det kan vara aktuellt när testet på något sätt skulle kunna påverka behandlingen av en patient på något sätt. Ett annat skäl är för att se om ett foster har Marfan eller om någon innan en befruktning vill veta om man kommer föra sjukdomen vidare.

Eva Mattson om hjärta:

Många förbättringar

På det nordiska Marfanmötet talade också Eva Mattsson, överläkare på hjärtkliniken på Karolinska Universitetssjukhuset. Eva har kontakt med många patienter med Marfans syndrom och har haft det i tio års tid. På de åren har hon upplevt flera förändringar till det bättre; man har fått bättre utredningsmöjligheter, man kan mycket bättre förebygga "katastrofer" med akuta operationer och man har börjat jobba i team.

Hjärtundersökningar

Det doktorn vill hålla koll på när det gäller hjärta för oss med Marfan är aortan, aortaklaffen och aortabågen men också mitralisklaffen som sitter mellan vänster förmak och vänster kammare. Undersökningarna görs med hjälp av ekogardiografi, datortomografi och magnetröntgen. Magnetröntgen anses bättre för att den inte ger så mycket strålning men nackdelen kan vara att en del patienter kan känna sig instängda i röret där röntgen görs.

Tidigare operation

Eva tycker alltså att det förebyggande insatserna har förbättrats avsevärt under de senaste tio åren. En sådan åtgärd är att operera felen i hjärta och aorta tidigt, innan besvären blir allt för omfattande. Vad som betecknas som "tidigt" är individuellt och mycket beroende på personens kroppsbyggnad och en del andra faktorer men generellt kan man säga att det kan handla om när aortans diameter överstiger 4,5 - 5 cm.

Ta medicin

Medicinering är ett annat sätt att förebygga. Betablockerare är till exempel en sådan medicin. Det är idag ungefär hälften av patienterna med Marfans syndrom som finns i de så kallade GUCH-registren som tar betablockerare. GUCH står för Grown Up Congenital Heart disease och innefattar vuxna med medfödda hjärtfel och registret innehåller de

patienter som på grund av detta har besökt något av universitetssjukhusen.

Betablockerande är läkemedel som kan sägas blockera vissa stresshormoners effekter på hjärta och blodkärl. Pulsen sänks och den volym blod som hjärtat pumpar ut per minut blir mindre. Detta bidrar till att blodtrycket sänks.

Men Evas erfarenhet är att många människor motsätter sig att ta piller hela livet om man i övrigt känner sig fullt frisk. Det är ju en fråga som vi md Marfan ofta behöver ta ställning till.

Ytterligare en faktor som Eva tog upp som fördel i behandlingen av oss med Marfans syndrom är att vårdpersonalen arbetar i team. Teamet omfattar ofta klinisk genetik, barnhjärtläkare, thoraxkirurger, specialistmödravård, röntgenläkare och kardiologer. Om du önskar kontakt med GUCH-mottagningen vid Karolinska så är telefonnumret 08-517 706 99. GUCH-mttagningarn i landet nås via www.guch.nu

KARIN OLSSON



Glada deltagare på det nordiska mötet. Från vänster: Carina Olsson, Jenny Åström, Eeva Luukkonen (Fi), Ingrid Karlsson, Mona-Lis Petersson, Karin Olsson, Martin Skov (Dk), Annett Andersson, Leila Ranninen (Fi), Ann Elisabeth Myklebust (No), Ingolf Magnus (No).

Styrelsen önskar alla medlemmar en riktigt varm och skön sommar!



Årsmötesprotokoll 31 mars 2012 Göteborg

§1 Mötets öppnande

Carina öppnade mötet och hälsade alla välkomna.

§2 Kallelsens godkännande

Kallelsen godkändes.

§3 Dagordningens fastställande

Informationen om friskvårdsprojektet tar vi efter mötet.

Vi lägger in verksamhetsplanen och budgeten som punkt 12, och flyttar fram alla punkter därefter ett steg.

§4 Val av ordförande för mötet

Carina Olsson valdes som ordförande för mötet.

§5 Val av sekreterare för mötet

Jenny Åström valdes som sekreterare för mötet.

§6 Val av 2 justerare

Som justerare och tillika rösträknare valdes Agneta Hellner och Claes Wennerberg.

§7 Verksamhetsberättelse

Carina gick igenom verksamhetsberättelsen.

Notering; under rubriken Eurordis och EMEA står det felaktigt att Eurordis är de europeiska marfanföreningarna. Eurordis är Europas sällsynta diagnoser.

Verksamhetsberättelsen lades därefter till handlingarna.

§8 Resultat och balansräkning

Karin redogjorde för föreningens ekonomi. Den ekonomiska rapporten lades till handlingarna.

§9 Revisionsberättelse

Karin läste upp revisionsberättelsen då Tony de Belder ej var närvarande vid mötet. Men han har granskat 2011s räkenskaper och funnit dem vara i ordning.

§10 Frågan om ansvarsfrihet för styrelsen

Mötet beviljade styrelsen ansvarsfrihet för 2011.

§11 Stadgeändring

Styrelsen föreslog att ändra stadgarnas §9 Valberedning till ny ordalydelse:

Valberedningen utses på 1 (ett) år av ordinarie årsmöte och består av ordförande och högst 2 (två) ledamöter. Vid lika röstning har ordförandes röst företräde.

Årsmötet godkände ändringen.

§12 Verksamhetsplan 2012 och budget 2012

Carina gick igenom verksamhetsplanen. Karin gick igenom budgeten för föreningen och budgeten för friskvårdsåret.

Årsmötet godkände verksamhetsplanen och budgeten.

§13 Val av styrelseledamöter och suppleanter

Ingrid Karlsson och Karin Olsson sitter kvar ett år till, till årsmötet 2013.

Annett Andersson, Jenny Åström, Katarina Fröjvik-Moberg och Kent Clasén valdes till ordinarie ledamöter på två år till 2014.

Mona-Lis Peterson valdes till suppleant på ett år till 2013. En suppleantplats lämnades vakant.

§14 Val av föreningens ordförande

Carina Olsson omvaldes på ett år som föreningens ordförande.

§15 Val av revisor och revisorssuppleant

Tony de Belder omvaldes på ett år som revisor. Platsen som revisorssuppleant lämnades vakant.

§16 Val av valberedning

Annika de Belder omvaldes som valberedningens ordförande på ett år.

Olle-Martin Wåglund och Ingrid Henriksson omvaldes som valberedningens ledamöter på ett år.

§17 Fastställande av årsavgift för 2013

Styrelsen föreslår att årsavgiften står kvar på samma nivå som tidigare, dvs 200kr för huvudmedlem/enskild medlem samt 50kr för familjemedlemmar. Mötet beslutade att inte göra någon ändring i årsavgiften.

§18 Övriga frågor

Inga övriga frågor togs upp.

§19 Mötets avslutande

Carina avslutade mötet.

JENNY ÅSTRÖM



Årsmöte 31 mars 2012

För andra året i rad höll föreningen årsmötet i Göteborg. Ett Göteborg som mötte oss med soligt men lite blåsigt västkustväder. Men enligt rapporter som vi fick från våra kontakter i Stockholm så hade vi en fantastisk tur med vädret, för i huvudstaden var det riktigt "aprilväder" när det är som allra sämst – snö och blåst och kyla.

Tretton medlemmar inkluderat styrelsen, var närvarande. Det kan ses som rätt få, men med tanke på att vi inte är fler än knappt 150 fullbetalande och ungefär lika många familjemedlemmar, så är det ändå bra. Vi är ju faktiskt sällsynta!

Personligen tycker jag att årsmöte är lite högtidligt. Det är liksom en födelsedagsfest för föreningen. Vi är bra på föreningsliv i Sverige sedan lång tid tillbaka. Vi vet betydelsen av att i föreningsform gå samman och driva gemensamma frågor, är ett framgångskoncept.

Som patientförening fyller vi dessutom lite andra funktioner än till exempel en idrottsförening eller en bostadsrättsförening. I en patientförening får man tillfälle att träffa andra som har samma problem och fungeringar som man själv har.

När man får en (sällsynt) diagnos så vet vi att det ofta är både si och så med den information man får från vårdapparaten. Det rent medicinska är det nog inget större fel på – i alla fall inte om det gäller varje symptom för sig. Vårt stora problem är att det inte finns någon "Marfan-doktor" eller någon "Marfan-klinik", som kan greppa helheten. Kanske – men bara kanske – finns det på samma sjukhus men inte ens det kan vi vara säkra på. Oftast får man fara runt mellan olika sjukhus och vårdinrättningar, och i värsta fall är man inte så mycket klokare än när man började.

Parallellt med allt detta så är man faktiskt kanske inte alldeles frisk, eller man har barn eller andra anhöriga som inte är helt krya.

Det är här som föreningstillhörigheten och det arbete man kan uträtta tillsammans är så oerhört viktigt. Att få träffas och prata med andra som har eller haft liknande erfarenheter, få tips och råd och att få

se att det finns personer som på grund av Marfans syndrom ändå lever ett bra, innehållsrikt och nästan alldeles vanligt liv är värt hur mycket som helst.

Ett årsmöte är en del formaliteter. Styrelsen ska redovisa vad den gjort under året som gått och vad medlemmarnas pengar har använts till, och för det ska styrelsen få ansvarsfrihet. Det fick vi som var styrelse 2011. Vi redovisade också en verksamhetsplan för det kommande året.

En extra rolig sak i år är att vi kan hälsa en ny styrelseledamot välkommen. Vi behöver ny input efter att ha varit samma personer nu i ganska många år – så välkommen Kent Clasen! Kent har tidigare varit med i valberedningen så han är inte helt ny för oss som varit med ett tag. I nästa tidning kommer en presentation av Kent och en påminnelse om oss övriga i styrelsen.

Lite tråkigt är det att Susan Blomqvist och Anna Salo har lämnat styrelsen. Jättetack till er för det arbete ni har utfört för föreningen! Vi ses säkert i något annat sammanhang framöver.

I övrigt består styrelsen av undertecknad – Carina Olsson – som fick förnyat förtroende som ordförande, Karin Olsson, som är föreningens kassör och tillfälligt anställd av föreningen som projektledare för vårt frikårsprojekt, Annett Andersson, Jenny Åström, som är redaktör för tidningen och hemsidan, Ingrid Karlsson och Katarina Fröjvik-Moberg. Mona-Lis Petersson vill backa från de tyngre engagemangen men kvarstår som suppleant.

Till valberedning valdes Annika de Belder, Olle-Martin Wåglund och Ingrid Henriksson. Till föreningens revisor omvaldes Tony de Belder.

Protokollet från årsmötet publiceras i sin helhet på hemsidan när det har justerats.

Om du är intresserad av att jobba i styrelsen så finns det vakanser – hör av dig till någon i styrelsen så berättar vi mer!

Vi har ett spännande år framför oss. Framför allt tänker jag då på vårt friskvårdsprojekt. Mer om den





BEGRÄNSAD
EFTERSÄNDNING

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

Karin Olsson
Elbevägen 44
141 32 Huddinge

första träffen finns i särskild artikel i den här tidningen. I övrigt försöker vi följa forskning inom Marian-området, i Sverige, i Norden och på Europanivå. Där vi kan vara med och påverka där vill vi göra det och för det behöver vi medlemmarnas stöd – både ekonomiskt men också med ”glada tillrop”.

Vi ses och hörs!

CARINA OLSSON
ORDFÖRANDE



Glada årsmötesdeltagare i samspråk vid fikapausen.



Undersökning i USA

Endast 25 procent av patienter med Marfans syndrom som undersökts av USAs Marfanförening National Marfan Foundation (NMF) sade att deras primärvårdsläkare var den första att misstänka att de hade syndromet. 12 procent av de tillfrågade uppgav att de fått diagnosen efter att en familjemedlem avlidit pga Marfans syndrom. Undersökningen av 1369 Marfanspatienter genomfördes av NMF i februari 2012, för att bättre förstå diagnosmönstren för personer med Marfans syndrom.

”Större medvetenhet om Marfans syndrom inom det medicinska samfundet har ökat att man får tidig diagnos och framsteg inom läkemedelsbehandlingar och nya kirurgiska alternativ har bidragit till att förlänga livslängden för dem med syndromet”, säger Dr Alan Braverman, chef för Marfankliniken vid Washington University School of Medicine och

ordförande för NMFs läkarråd.

”Men det finns fortfarande läkare som inte är bekant med Marfans syndrom och förlitar sig på information som de lärt sig i utbildningen för årtionden sedan, vilket resulterar i att alltför många människor inte får diagnos eller den medicinska behandling de behöver.”

På den positiva sidan, uppger nästan 70 procent av de tillfrågade, att de fick diagnosen före 20 års ålder. Dock, sa 18 procent att det första symptomet som väckte misstanke om Marfans syndrom var en aortadissektion.

”Tidig diagnos är viktig, så att patienterna kan ta mediciner för att sänka hjärtfrekvens och blodtryck, göra livsstilsförändringar, och undersöka sin aorta regelbundet” säger Dr Braverman.

JENNY ÅSTRÖM