



Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

4 / 2012

God jul och gott nytt år!



Member of
EURORDIS
Rare Diseases Europe

Friskvård Nationell strategi Ögon

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

Ingrid Karlsson, *ord. led.*

Mobil 070-396 58 82

karlsson.ingrid@ownit.nu

Annett Andersson, *ord. led.*

Tel hem 08-702 02 79

Mobil 073-776 69 41

annett_andersson@hotmail.com

Kent Clasén, *ord. led.*

Mobil 070-266 33 04

kent.clasen@gmail.com

Katarina Fröjvik-Moberg, *ord. led.*

katarina.moberg@gmail.com

Mona-Lis Petersson, *supp.*

Tel hem 08-500 370 91

Mobil 073-338 67 41

mona_lisp@hotmail.com



Marfans
syndrom

4 / 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

När du läser det här är det 2013. Vi kan sammanfatta ännu ett Marfan-år och göra bokslut och skriva verksamhetsberättelse. Året som gått har gått i friskvårdens tecken. Vårt friskvårdsprojekt har genomsyrat allt vi gjort och nog egentligen tagit all vår energi.

Jag vill passa på och ännu en gång rikta ett tack till Annett i styrelsen som för några år sedan började prata om betydelsen av friskvård och att hon tyckte att vi skulle ha någon slags friskvårdstips till er medlemmar. När vi sen började fundera på hur det skulle gå till och vi på allvar tog tag i diskussionen, så kunde vi nog inte i vår vildaste fantasi tro att det skulle falla så väl ut i slutänden.

Jag känner mig så glad och stolt över vad vi har åstadkommit! Karin, vår kassör och nu också tillfälligt anställda projektledare, har naturligtvis gjort ett jättejobb. Sen alla andra i styrelsen som varit med och kommit med tips och goda råd, och inte minst hjälpt till som "funktionärer" på träffarna. Men utan er som deltagit på träffarna hade det ju

inte blivit något alls. Så tack till er som var med på Ekerö, i Kungälv, i Malmö och på Biskops Arnö. Det är så fantastiskt att tillhöra ett så'n't här gäng! Oavsett om man själv har Marfans syndrom eller är anhörig, har vi alla något gemensamt att samlas kring. Det känns så skönt att vara tillsammans med vänner som mer eller mindre har samma funderingar som man själv, oavsett om man nu känner av sitt syndrom mycket eller lite. Det viktiga är just att de andra vet...

2013 är det 20 år sedan Svenska Marfanföreningen bildades. Det ska vi fira! I samband med årsmötet den 16 mars ska vi fira med jubileumsmiddag någonstans i Stockholm. Boka in den dagen redan nu. Vi ska också försöka samla material till ett jubileumsnummer av tidningen. Har du något att bidra med? Hör av dig till Jenny Åström i så fall. Därmed vill jag och styrelsen önska er alla en riktigt god fortsättning på det nya året. Vi ses!

CARINA
ORDFÖRANDE

Friskvård i Malmö

27-28 oktober

Eftersom jag aldrig varit i Malmö tidigare var det självklart att ta en promenad genom stan. Vilka fantastiskt vackra byggnader! Och jag hade gärna sett parkerna på sommaren istället för ett regnigt oktober. Hängboken i Magistratsparken var magnifik!

Men det var friskvård det skulle handla om! Vi samlades på ett hotell i centrala Malmö där vi fick lära oss om träning och kroppen av sjukgymnast Britt-Marie Rydh-Berner, blev masserade av massören Nina, fick lära oss om nyttig mat av kostrådgivare Barbro och yogade med vår egen Karin.

Marfans syndrom är en diagnos som inte försvinner, till skillnad från ett ryggskott eller diskbråck. Britt-Marie tycker att vi alla bör ha en kontinuerlig kontakt med en sjukgymnast eller klinik så att vi har någon att prata med och kunna ställa frågor till, och hon talde om saker man bör tänka på när man väljer person att gå till. En sjukgymnast med OMT-vidareutbildning



Britt-Marie

(Ortopedisk Manuell Terapi) är inriktad på smärta och rörelseorganen och det är ofta dessa saker vi Marfanare har problem med. En sjukgymnast har legitimation, vilket innebär att den är skolad i allmän sjukvård, något som varken kiropraktorer eller naprapater är, och även blir kontrollerad av Socialstyrelsen.

Barbro berättade mycket spännande om mat, visste du till exempel att bovete är släkt med rabarber men inte med vete?!? Bovetemjöl ingår ofta i glutenfria mjölmixer eftersom det är naturligt glutenfritt. Kokta morötter innehåller mer betakaroten än råa. Havre innehåller betaglukaner som kan bidra till



Hängbok i Magistratsparken.

Foto: Jacob Christensen

stabilare blodsockernivåer efter en måltid. Mathavre är en fullkornsprodukt som kan ersätta ris, pasta eller potatis.

Vid denna träff var jag inte med som styrelseledamot utan som vanlig deltagare och fick ta del av Ninas fantastiska massage. Taktill massage är en form av beröringsmassage, man stryker lätt på huden istället för att knåda muskler på djupet. Efteråt kände man sig väldigt avslappnad och lugn.

Massage ingår i KAM, Komplementär Alternativ Medicin. En del landsting subventionerar och remitterar patienter till till exempel massage. Kolla gärna med ditt eget landsting om du har denna möjlighet.

Hotellet i Malmö var mycket trevligt, vi fick god mat och hade intressanta pratstunder.

JENNY A



Några deltagare i Malmö

Friskvård på Biskops Arnö

24-25 november

Vi var totalt 17 personer som samlades på Nordens folkhögskola Biskops Arnö i november. Det var mörkt, kallt och regnigt, men det var ändå en fantastisk helg. Flera deltagare kom på fredag kväll och vi hade trevlig samvaro i folkhögskolans tv-stuga.



Herrgårdsbyggnaden på folkhögskolan

På lördagen körde vi igång med sjukgymnast Britt-Marie Rydh-Berner. Hon pratade om hur vår kropp är konstruerad och hur vi kan få den att må bra med träning på rätt sätt. Man hör ofta rekommendationer att folk med marfans syndrom inte ska spela ishockey, hålla på med kampsporter och liknande. Men det tycker Britt-Marie man ska ta med en nypa salt. Så länge man gör det med måtta och ser till att läkare håller koll på hjärta, kärl och ögon så kan man göra i stort sett vad man vill. Undantaget extrema sporter som t.ex. tyngdlyftning.

Den bästa träningen är den som blir gjord! Och för att träningen ska bli av så krävs det att vi tycker att den är rolig.

Vi tog paus för lite medicinsk yoga, som Karin höll i. Under eftermiddagen fortsatte Britt-Marie prata om träning och något som många marfanare lever med dagligen – smärta. Det finns två sorters smärta; nosiceptiv smärta som när man skär sig, bränner sig eller bryter ett ben; och så finns det neurogen smärta som ischias, enkelstöt i armbågen, eller diskbräck. Dessa olika smärtor behandlas på olika sätt, så det är viktigt att komma underfund med vad det handlar om för smärta man har. Har man mycket smärta ska man försöka hitta en bra smärtdoktor som man kan föra dialog med och som kan hjälpa en.

Söndagen gick under temat ”Mat att må bra av” och det var vår ordförande Carina Olsson som höll i detta. Vi pratade om olika nyttiga grönsaker och rotfrukter och tipsade varandra om nyttiga och goda maträtter. Det finns ingen speciell marfan-mat, däremot är det viktigt att hålla vikten för att hjärta, kärl och leder ska må så bra som möjligt. Trots att personer med marfans syndrom ofta har en tendens att vara smala, så kan även vi lägga på oss med tiden. Det finns massor med olika dieter och hur bra de funkar finns det lika många teorier om. Det viktiga är dock att den energi man sätter i sig, bör man även göra sig av med, så åt mindre och rör dig mer var budskapet vi fick.

Även under söndagen blev det ett pass medicinsk yoga. Det var alldeles lagom att ha en stund med lite rörelser och avslappning som motvikt mot allt man sitter vardagen.

Under hela helgen var Nina med och masserade deltagarna. Hon använder metoden taktill massage, där man masserar huden och frisätter kroppens eget lyckohormon oxytocin.



Vår duktiga massös Nina

Helgen avslutades med ett gemensamt samtal om hur man vill gå vidare med sina friskvårdsaktiviteter, bland annat var det flera som ville fortsätta äta en bit mörk choklad varje dag. Allt som allt blev det en

mycket bra helg i naturskönt område och fantastiskt god mat!



Deltagare på fikapaus

Det som jag tycker är *nästan* viktigare än de teman som sådana här träffar innehåller, det är att man får träffa medlemmar och medlemmar får träffa oss i styrelsen. Att träffa någon personligen och få prata om marfans syndrom med andra, som vet precis hur det är, är så otroligt viktigt. Man får ut så mycket av att utbyta erfarenheter med varandra, ventilera funderingar och få tips om sådant man inte visste. En av helgens deltagare uttryckte något som gjorde mig glad att höra:

"Tidigare har jag bara betalat medlemsavgift, men nu känner jag mig verkligen som en del av föreningen!"

Kort info från Sällsynta Diagnoser

Samma helg som vi hade vår friskvårdsträff på Biskops Arnö, hade Sällsynta Diagnoser sitt ordförandemöte i Haninge. Ett femtiotal deltagare från de olika medlemsföreningarna träffades för att lära sig mer om fondsökning och nätverka.

Ingen av medlemsföreningarna i Sällsynta Diagnoser är tillräckligt stor för att få statliga föreningsbidrag, så mycket av våra olika verksamheter hänger på att vi får medel från fonder och stiftelser. Det togs upp till diskussion hur vi kan driva frågan om små förenings ekonomiska situation och många påpekade det viktiga jobb föreningarna gör med att sprida information och utbilda både patienter, närstående och vårdgivare. Det vore därför i samhällets intresse att säkerställa föreningarnas fortlevnad genom att säkra verksamhetens basfinansiering.

Man talade även om Europlankonferensen som du kan läsa om på annan plats här i tidningen.

JENNY Å

Årsmöte med 20-års Jubileum!

Föreningen fyller 20 år!

Det måste vi alla medlemmar fira tillsammans. Det hela kommer att gå av stapeln lördagen den 16 mars någonstans i Stockholmstrakten. På dagen håller vi vårt ordinarie årsmöte (härmed är ni alla stadgeenligt kallade till mötet) och då brukar vi även ha någon medicinsk föreläsning. På kvällen äter vi jubileumsmiddag tillsammans. Vi räknar med att föreningen kan sponsra middagen med lite pengar. Boka in dagen redan nu så kommer mer information framöver.

Mycket, mycket välkomna till jubileumsfirandet!



Vad vill du läsa om i tidningen?

Har du några funderingar kring marfans syndrom? Är det något speciellt område du vill att vi ska skriva mer om? Tipsa oss om vad du som medlem vill läsa om i *din* medlemstidning! Hör av dig till Jenny Åström, kontaktuppgifter finns i styrelselistan.

Lyckat friskvårdsår

Så var vårt första friskvårdsår till ända. Förhoppningsvis blir det en fortsättning under 2013 som vi precis har sökt nya pengar för från allmänna arvsfonden. Det har varit en synnerligen lyckad satsning.

Friskvårdsåret kunde genomföras tack vare ett bidrag på närmare 800 000 kronor som vi fick från allmänna arvsfonden. Den stora kostnaden har varit lönen till mig som projektanställd på halvtid. Min största arbetsuppgift har varit att planera och genomföra de fyra friskvårdsträffar som vi har haft. Den första på Ekerö i Stockholm i april, den andra i Kungälv i september, den tredje i Malmö i oktober och den fjärde och sista i Bålsta norr om Stockholm i november. Totalt har cirka 50 personer deltagit på träffarna.

Bra träning

Min uppfattning är att nästan alla av er deltagare har varit mycket nöjda. Alla fyra träffarna har haft samma upplägg. Det har varit "vår egen" sjukgymnast Britt-Marie Rydh-Berner som har haft två långa pass om vad träning är och varför träning är bra för kroppen. Inte bara för Marfanare förstås utan för alla. Hon har också pratat om vad de som har Marfan särskilt ska tänka på vid träning; vad är bra och vad är mindre bra. Hon har gått igenom vilka träningsredskap som finns att använda och hon har berättat om metoder för att lindra eventuell extra belastning vid träning och Marfan, olika stödbandage till exempel.

Britt-Marie har varje gång fått massor med frågor. Det är ju inte ofta som vi med Marfan och våra anhöriga kan få svar på allt som rör våra kroppar. Varför vi har ont och varför vissa saker inte funkar för mig och så vidare. Britt-Marie visade lämpliga så kallade Coreträningsövningar som deltagarna fick prova. Det är en enkel träningsform som var och en lätt kan göra hemma, och alla fick med sig övningarna på papper hem. Många deltagare var förvånade över att de under dag två kunde få träningsvärk av sådana små försiktiga rörelser, men det är just då man vet att det faktiskt har haft verkan.

Mjuk yoga

På träffarna har deltagaren också fått prova på två yogapass med medicinsk yoga. Det är jag själv som är utbildad instruktör i yoga och som har hållit i de passen. Medicinsk yoga är en lätt form av yoga som nästan alla kan genomföra oavsett krämpor och sjukdomar. Man behöver inte sitta som en skräddare på golvet utan kan göra hela yogapasset sittande på en vanlig stol.

Några deltagare vet jag fastnade för denna mjuka och tillåtande form av yoga och har fortsatt med den hemma. Men det var säkert också några som inte tyckte att yogan var något för dem. Yoga är en ju en speciell form av träning då den är tänkt att påverka både kropp och själ. Därför övade vi också på lugn djupandning och på att ta det extra lugnt och inte prata så mycket och springa runt innan yogapasset. Allt för att komma in i sig själv, att lunga ner sig helt enkelt. Yogan görs med ögonen slutna och var och en gör efter sin förmåga. Inget sneglande på de andra, alla gör så gott man själv kan och det får inte göra ont. Då gör man lite mindre eller inte alls just den övningen.

Själv har jag blivit helt fast i yogan. Jag har under åren prova massa olika träningsformer; jogging, simning, Friskis och svettis, men aldrig haft tålamod att fortsätta med någon en längre tid. Yogan har jag hållit på med i nästan 20 år snart och jag är själv överraskad över hur jag kunde bli så biten. Det är dessutom lätt att göra själv hemma i lugn och ro med hjälp av CD-skivor som man kan köpa från min yogalärare. Hör av dig om du är intresserad (karinolsson@me.com).

Äta gott och nyttigt

Det tredje ämnet på friskvårdshelgerna handlade om hälsosam och god mat. På de tre första träffarna var det Barbro Tureson som höll i det hela och på den sista träffen tog vår mycket matintresserade ordförande, Carina, hand om matpasset. Det finns ju inte någon kost eller diet som är specifikt anpassad eller extra bra för människor med Marfan, vi vet dock att det är bra för alla att tänka på vad man stoppar i sig. Carina pratade om olika typer av dieter

eller hjälpmedel för att få i sig alla näringsämnen. Hon hade med sig massor med olika grönsaker och rotfrukter och visade och berättade hur de kan användas för att laga något gott och nyttigt av. Hon bjöd på smaskiga mellanmåls-snacks och hon avslutade det hela med en chokladprovning. Choklad är ju nyttigt för oss att äta. Alla fick också med sig var sitt fint recepthäfte.

Barbros matföreläsningar var lite mer teoretiska i sin karaktär. Hon gick igenom olika näringsämnen och dieter lite mer ingående. Men även Barbro bjöd på goda gryner och annat tilltugg. På en av träffarna bakade hon jättegod kex av det kokta mathavret som hade blivit över från dagen innan. Vi tyckte alla att de var överraskande goda, och tänk så bra sätt att använda rester.

Ninas beröring

På friskvårdsträffarna fick alla deltagare var sin halvkroppsmassage av vår massör Nina Dahlin. Nina jobbar med så kallad taktill massage, eller taktill beröring. Det är en mjuk och mera försiktig form av massage, som passar extra bra för Marfanare som kan vara ömma i kroppen och ha värk. Ninas behandlingar påverkade de flesta deltagarna rejält på djupet. Många vittnade om hur fantastiskt omhändertagen och omhuldad man kände sig. Nina är en synnerligen omhändertagande person som verkligen går in för att ge var och en, en helt egen stund utan stress. Vi var flera som kände oss berörda både till kropp och själ efter Ninas taktilla beröring.

Samtalat

Men friskvårdsåret har inte bara handlat om de fyra träffarna. En extra finess har varit att jag, i min egenskap av projektledare, har ringt runt till väldigt många medlemmar under året. Tanken var att berätta om och bjuda in till träffarna men också att bara prata med var och en och höra hur det står till. Vi har länge saknat uppgifter om vilka av er medlemmar

som själva har syndromet och vilka som är anhöriga. Vi har heller inte vetat vilka som är barn, ungdomar och vuxna. Det vet vi mer om nu. Vi har också samlat in e-postadresser till så många som möjligt. Alla har jag inte hunnit ringa till men jag hoppas på att kunna fortsätta under 2013 tills jag har fått en pratstund mer er alla.

E-postadresserna är vi särskilt angelägna om att få in, för ytterligare ett inslag under friskvårdsåret var att börja ge ut ett nyhetsbrev med friskvårdstips. Det har hittills kommit ut med tre nummer och det kommer fler under nästa år. Om du som läser detta nu inte har sett till nyhetsbrevet så beror det säkert på att vi inte har din e-postadress. Ge oss då gärna den på karinolsson@me.com

Ny webbsida

Det har också just blivit en egen webbsida som helt ägnas åt friskvårdsåret. Du hittar den via vår ordinarie webbsida marfanforeningen.se

Fortsättning

Om allt nu går enligt planerna så kommer vi få vår ansökan om fortsättning beviljad av Allmänna arvsfonden i slutat av december. I så fall kommer jag att fortsätta vara anställd av föreningen en dag i veckan. Min huvudsakliga arbetsuppgift kommer då vara att sätta samman en bok med friskvårdsrådgivning specifikt för människor med Marfan eller andra Marfanliknande tillstånd. Alla ni som har deltagit på träffarna fick ju på slutat säga vad ni skulle vilja gå vidare med gällande träning och välbefinnande. Det kommer jag nu att följa upp med var och en. Vi hoppas kunna föra vidare era erfarenheter i den bok som vi ska ta fram.

Jag kommer också jobba med att fortsätta ge ut nyhetsbrevet var annan månad och sist men inte minst arrangera en uppföljningsträff i november 2013 för er som deltog på någon av träffarna under 2012. Även nya intresserade är mycket välkomna att delta. Vi återkommer med information om allt detta så fort vi vet om vi får pengarna.

KARIN OLSSON

PROJEKTLEDARE OCH STYRELSEMEDLEM

Ny nationell strategi för sällsynta sjukdomar

I slutat av oktober lade Socialstyrelsen fram sin slutrapport om nationell funktion och förslag till strategi för sällsynta sjukdomar. Med anledning av detta bjöds vår förening in av paraplyorganisationen Sällsynta diagnoser till en konferens om vad som nu bör göras.

Detta var en konferens inom det som kallas EUROPLAN. Det är ett treårigt EU-projekt, 2012-2015, vars främsta mål är att etablera ett internationellt och interaktivt nätverk av intressenter (främst politiker) för att påskynda utarbetandet och genomförandet av nationella strategier för sällsynta sjukdomar, genom vetenskapligt och tekniskt stöd, workshops och aktivt deltagande av patientgrupper (EURORDIS och nationella föreningar, där vår förening är en av många). Projektet koordineras av det italienska nationella institutet för hälsa och italienska nationella centret för sällsynta sjukdomar.

Strategin är nu klar

Det är alltså en sådan här strategi som nu är klar för Sveriges del och den har överlämnats till regeringskansliet för vidare behandling. Det som kommer hända är att de antar den eller ber om att den kompletteras.

EU-direktivet

Bakgrunden är att den 20 oktober 2011 gav regeringen Socialstyrelsen uppdraget att inrätta en nationell funktion för sällsynta sjukdomar (NFSD), för samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta sjukdomar. Vidare skulle myndigheten ta fram ett underlag till en nationell strategi för sällsynta sjukdomar. Den nationella funktionen inrättades och verksamheten har pågått sedan den 1 januari 2012. NFSD ska arbeta för att underlätta för personer med en sällsynt sjukdom i samhället och öka kunskapen hos olika samhällsinstanser.

Socialstyrelsen har alltså nu tagit fram underlaget till nationell strategi med hjälp av tidigare sammanställd kunskap på området, en större krets personer som

har god erfarenhet inom området sällsynta sjukdomar och i enlighet med rekommendationer från EU:s råd från 2009 om en satsning avseende sällsynta sjukdomar.

Resurser för god hälsa

Det övergripande syftet med upprättandet av en strategi är att säkerställa att personer med en sällsynt diagnos får tillgång till de befintliga samhällsresurser som är nödvändiga för en god hälsa.

Målen för strategin är att

- patienter med en sällsynt sjukdom ska ha tillgång till vård och omsorg av hög kvalitet.
- personer med en sällsynt sjukdom ska bemötas utifrån den unika situation som sjukdomen medför.
- vården, omsorgen och andra insatser samordnas utifrån individens behov.
- personer med en sällsynt sjukdom ska ha en upprättad individuell vård- och omsorgsplan.

Åtgärdsområden

För att nå det övergripande syftet och de ovan nämnda målen har sju prioriterade åtgärdsområden identifierats.

1. Gemensam definition av sällsynta sjukdomar eftersom flera aktörer använder orden sällsynt eller ovanlig som används i relation till diagnos eller sjukdom vilket ger en rad olika kombinationer.
2. Vårdrekommendationer och vårdprogram – utformningen av dessa måste tillförsäkra att behandling utgår från bästa möjliga kunskap och att det skapas samsyn kring frågan om hur en patient ska behandlas.
3. Forskning – såväl grundforskning som kliniska studier på sällsynta sjukdomar har ett stort mervärde där det kan behövas samverkan mellan EU-länder.
4. Läkemedel för sällsynta sjukdomar innebär ofta en förskrivning av så kallade sällsynta läkemedel. Statlig utredning som ser över prissättning och subventionering av läkemedel pågår.
5. E-hälsa – omfattar olika insatser och verktyg för att förbättra informationsutbytet och kunskapsöverföringen inom hälso- och sjukvården.

6. Nationella nätverk och regionala centra – skapa möjlighet att diagnostisera behandla, utbyta/dela och föra ut kunskap och erfarenhet utifrån hög kompetens, bästa möjliga kunskap och kvalitetssäkrade metoder. Arbetet med e-hälsa gör det också möjligt att samla spetskompetenser och organisera centra oavsett geografiskt läge vilket ger möjlighet till nationellt sammanhållna strukturer.

7. Patientdelaktighet – ska bidra till att stärka patienten och deras närstående genom ökad delaktighet.

Från ord till handling

Detta är utdrag direkt ur strategin och allt låter ju mycket bra. Den stora frågan är vad som nu måste göras för att få till stånd allt detta, och det var detta som konferensen skulle utgöra ett första steg i.

Jag blev förvånad över hur mycket folk som deltog. Det var omkring 130 personer, absolut inte bara representanter från patientföreningar utan majoriteten kom från olika instanser inom vården, läkemedelsindustrin och olika myndigheter.

Organisationen Sällsynta diagnoser är inte så nöjda med strategin och har skrivit en egen skuggstrategi. En av deras invändningar är att det saknas brukarperspektiv. En annan invändning som inte bara de hade, utan flera av konferensdeltagarna, var att det inte tilldelats några ekonomiska medel för att man ska kunna genomföra det som står i strategin. Kritiken är att detta inte bara ska bli ord på papper utan det måste till pengar så att något ska genomföras. Flera konferensdeltagare och föredragshållare ansåg att det som måste till nu är en handlingsplan – processen får inte stanna av i och med att strategin är

framlagd.

Medicinska center

Gällande regionala medicinska center dit människor med sällsynta sjukdomar kan komma så finns det några sådana på vissa sjukhus i landet. Det är ofta ”självtutnämnda” och alla som finns är, vad jag kunde förstå, bara till för barn. Liknande center måste tillskapas även för vuxna, det strök många deltagare och föredragshållare under på. En gjorde en bra iakttagelse beträffande hur det ser ut för oss med sällsynta diagnoser. Vi måste bli vår sjukdoms egna experter; ”Det är som om brottsoffret skulle leda sin egen förundersökning”. Nog är vi många som känner igen oss i detta. Tänk om vi i framtiden kan få möjlighet att besöka bara en vårdinstans där all specialistkompetens om vårt syndrom finns samlat. Jag gick från konferensen med massor av nya kunskaper och insikter, och med en deltagarlisa full med bra kontakter.

Vårdprogram för Marfan?

En helt annan sak som man kom in på under dagen var frågan om så kallade nationella vårdprogram för respektive diagnos. För Marfans syndrom finns idag inte någon sådan. Jag förstod att det förekommer att patientföreningar kan vara de som tar initiativ till att sådana tas fram. Tänk om vi skulle ha tid och ork att börja med det i Marfanföreningen. Det tror jag skulle vara ytterligt värdefullt för oss själva och för hela sjukvården.

KARIN OLSSON

Möte för unga vuxna i Louven

I augusti hölls EMSNs möte för unga vuxna i Louven i Belgien. Sju ungdomar deltog från Österrike, Belgien, Tyskland, Slovakien och Nederländerna.

Där diskuterades hur det är att vara ung med marfan bl.a. acceptans (av sig själv och av andra), att ta ansvar (att försöka vara ”normal” samtidigt som man upptäcker sina egna gränser), arbetserfarenhet (när man ska säga vad till en arbetsgivare och hur man bemöter fördomar om man inte kan jobba heltid), familjeliv (att hitta en partner, bilda familj, risker med graviditet).

Man hade även ett medicinskt föredrag av en smärrtläkare. Ett annat ämne man pratade om var hur man ska involvera fler unga i de olika marfanföreningarna; hur olika föreningar jobbar idag och hur man kan locka ungdomar till sig.

Nästa år blir det ett nytt möte för unga vuxna i samband med EMSN:s vanliga möte i Schweiz, och 2014 planeras ett möte i Nederländerna.

På EMSN:s hemsida kan man läsa rapporten från mötet:
www.marfan.eu

Avhandling om snedställda linser

Den 26 oktober disputerade Tiina Rysä Konradsen med sin akademiska avhandling *Congenital Ectopia Lentis - Diagnosis and treatment*. Den handlar alltså om snedställda linser som är mycket vanligt vid Marfans syndrom. Tiina är ögonläkare på S:t Eriks ögonsjukhus i Stockholm och hon har många Marfanare som patienter. Vi i Marfanföreningen har också tidigare haft kontakter med Tiina som bland annat också har medverkat hos oss och talat om ögonproblematiken vid Marfan. Hon är en av de ögonläkare som har stora kunskaper som just detta. Här har vi fått möjligheten att publicera avhandlingens svenska sammanfattning i sin helhet. Stort tack till Tiina för det.

Delarbete I

Två av de viktigaste delarna i ögats optiska system är hornhinnan och linsen som samlar inkommande ljusstrålar så att en klar bild skapas på näthinnan. En viktig förutsättning för att en klar bild skapas är att linsen ligger på sin naturliga plats, strax bakom pupillöppningen. Om linsen är snedställd i förhållande till pupillöppningen, påverkas synen negativt. Snedställdhet av linsen orsakar i första hand kraftig närsynthet och astigmatism. Det kan också störa cirkulationen av kammarvätskan inuti ögat och därmed orsaka förhöjt ögontryck med synnervsskada (glaukom). Vidare ger snedställdhet ökad risk för näthinneavlossning. Alla dessa komplikationer är potentiellt synhotande, framför allt hos barn som kan få bestående svagsynthet om inte snedställdhet och dess komplikationer upptäcks och åtgärdas effektivt i tid. Den medicinska term som används för snedställdhet av ögats lins är ectopia lentis.

Behandling av snedställda linser har varit omdiskuterat. Kirurgi av snedställda linser har ansetts svårt eftersom linsen sitter mer eller mindre lös. Därför har kirurgi ofta förknippats med allvarliga kompli-



"Snedställdhet av linsen orsakar i första hand kraftig närsynthet och astigmatism"

kationer. Samtidigt har flera studier visat att enbart glasögonkorrektur inte ger bra synutveckling hos barn med snedställda linser. De senaste årtiondena har operationsmetoderna förbättrats och komplikationsrisken minskat, framför allt efter introduktion av implantat (s.k. kapselringar) som stabiliserar linsäcken vid ögonkirurgi. Dessa kapselringar läggs in i linsäcken efter att linsens innehåll tömts, varefter en konstgjord lins kan läggas in. De första kapselringarna kom i början av 1990-talet när man introducerade den första typen av kapselring som läggs in i linsäcken för att spänna ut den. Denna typ av kapselring kan användas vid lättare snedställdhet. En nyare typ av kapselring kan sys fast genom ögats vägg för att stabilisera linsäcken vid mera uttalad snedställdhet.

I delarbete I studerades synutveckling och komplikationer hos barn som opererats för snedställd lins med en fastsydd kapselring och insättning av en konstgjord lins. Studien omfattade 37 ögon hos 22 barn och visade att alla barn fick bättre synskärpa efter operationen. Den vanligaste komplikationen efter operationen var efterstarr som påvisades i 31 ögon.

Av dessa hade 26 blivit behandlade för efterstarr vid studiens slut. Efterstarr efter linskirurgi är förväntat hos barn eftersom linscellerna är mycket livliga hos dem. Inget barn hade dock några allvarliga komplikationer under eller efter den första operationen. Dessa resultat tyder på att denna operationsmetod är trygg för barn och ger bra synutveckling utan svåra komplikationer.

Delarbete II-IV

Medfödd snedställdhet av ögats lins är oftast en del av en ärftlig bindvävssjukdom. Marfans syndrom (MFS) är den vanligaste av dessa. Cirka 70 % av alla med snedställd lins har också MFS. Omkring en av 5000 människor drabbas av MFS statistiskt sett

och syndromet är lika vanligt hos män som hos kvinnor bland alla etniska grupper i världen. De huvudsakliga diagnostiska kriterierna är snedställdhet i ögats

lins, vidgning av kroppspulsådern och typiska genetiska förändringar. Typiska synliga förändringar vid MFS är lång och smal kroppsbyggnad med långa (spindellika) fingrar och tår, felställningar i ryggraden eller bröstkorgen och överrörliga leder. Trots att de genetiska diagnostiska metoderna förbättrats genom åren baseras MFS-diagnosen fortfarande mycket på symptomen och fynden i olika organ.

Bindväv finns i många delar av ögat och MFS kan därför drabba ögat på flera olika sätt. Man har i tidigare studier bl.a. konstaterat att hornhinnan är plattare och att ögat är längre än normalt. Linsen är upphängd med tunna elastiska bindvävstrådar, s.k. zonulatrådar, som fäster i en omgivande ringmuskel. Zonulatrådarna fungerar som fjädrarna i en studs-matta och ger linsen dess spänst. När ögat fokuserar på nära håll (ackommoderar) drar ringmuskeln ihop sig, trådarna slappnar av och linsen får en rundare form. Därmed förstärks linsens ljusbrytande styrka. När ögat sedan fokuserar på långt håll slappnar ringmuskeln av, zonulatrådarna spänns ut och linsen plattas till. Vid MFS är zonulatrådarna försvagade eller brutna vilket leder till snedställdhet av linsen.

I delstudie II studerades hur ackommodation fungerar i ögon med snedställda linser. Studien omfattade 31 ögon hos 31 personer med MFS samt 31 ögon hos 31 friska individer (kontroller). Graden av ackommodation och förändringar i ögats främre delar

studerades vid full ackommodation och efter att pupillvidgande ämnen droppats. Vi kunde konstatera att MFS ögon hade lika bra ackommodationsförmåga som friska kontroller samt att linsen vid MFS är tjockare än hos kontrollerna. Man ser alltså påverkan på linsen vid MFS men trots det verkar dessa linser ha bra ackommodationsförmåga. Vi kunde inte påvisa någon skillnad mellan MFS ögon med och utan snedställd lins vilket talar för att dessa förändringar är typiska för MFS och är inte beroende av endast att linsen är lös. Det kan därför antas att även MFS ögon utan påvisad snedställd lins har begynnande svagheter i sina zonulatrådar trots att detta inte kunnat ses vid vanlig ögonundersökning.

“Bindväv finns i många delar av ögat och MFS kan därför drabba ögat på flera olika sätt”

I delstudie III studerades hornhinnan vid MFS. I studien ingick 39 ögon hos 39 personer med MFS och 40 ögon hos 40

friska kontroller. Vi mätte bl.a. hornhinnans kurvatur och tjocklek och kunde se att hornhinnan är inte bara plattare men också tunnare i MFS ögon än hos kontroller. Det förelåg ingen skillnad mellan MFS ögon med och utan sned lins vilket talar för att också dessa förändringar är typiska för själva MFS, oberoende av snedställd lins. Detta tyder på att avvikande tjocklek och platthet i hornhinnan skulle kunna användas som stöd i diagnostiken av MFS.

I delstudie IV beskriver vi ögonförändringarna hos 56 personer med MFS. De flesta av dessa hade snedställd lins vid undersökning eller hade blivit tidigare opererade för det. Andra ögonförändringar vi noterade var glaukom, skelning, näthinneavlossning, synsvaghet och blindhet. Vi kunde också se att ögat var ovanligt långt hos många, vilket hade medfört närsynthet, dock inte i den grad som man skulle kunna förvänta sig. Hornhinnans platthet tycktes kompensera för det i många fall. I de uppdaterade diagnostiska kriterierna för MFS är hög närsynthet ett diagnostiskt kriterium hos dem som inte har snedställd lins. Eftersom många personer med MFS endast visar lätt närsynthet finns också en risk att dessa personer inte blir diagnostiserade för MFS om man vid diagnostiken inte samtidigt tar hänsyn till de andra typiska ögonförändringarna, dvs. platt och tunn hornhinna samt onormalt långt öga.



BEGRÄNSAD
EFTERSÄNDNING

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

Karin Olsson
Elbevägen 44
141 32 Huddinge

Loeys-Dietz syndrom

Det finns en bindvävssjukdom som liknar Marfans syndrom på många sätt. Den heter Loeys-Dietz syndrom (LDS) och upptäcktes år 2005 av två läkare i USA; Bart Loeys och Hal Dietz.

De största likheterna med Marfans syndrom är hjärtproblematiken och skelettproblematiken. Personer med LDS kan få aortaförstoringar och aortadissektioner, medfödda hjärtproblem som till exempel öppetstående ductus arteriosus, utvidgningar i andra artärer än aortan, snirkliga och vridna artärer. Det är också vanligt med skolios, att vara lång och smal, tratt- eller fågelbröst, överrörliga leder, duraektasi, plattfot, strior i huden, benskörhet.

Däremot saknar LDS-patienter de ögonproblem som förknippas med Marfans syndrom; linsluxation och näthinneavlossning. Istället kan ögonen sitta brett isär och vara lite hängiga och man kan även ha en blåaktig nyans på ögonvitan.

Andra tecken på LDS är vattenskalle (hydrocephalus), allergier, mag- och tarmbesvär, astma, ökad benägenhet för blåmärken, klubbfoot, bred eller delad gomspene, instabilitet i nacken, stelrande leder, tunn genomskinlig hud. Inre organ kan vara skörare och brista, som mjälten eller livmodern vid graviditet. Man har också lätt att få bråck.

På samma sätt som att man inte behöver ha alla symptom för att ha Marfans syndrom så är det lika för LDS, variationen på symptomen är stor. En och samma person kan vara överrörlig i flera leder och samtidigt ha inskränkt rörlighet i någon annan led.

LDS beror på en mutation i TGFBR1 eller TGFBR2.

Om man har LDS är det jätteviktigt att hålla bra koll på hjärta och kärl. Aortan kan nämligen gå sönder vid mindre storlekar än vad som är normalt vid Marfans syndrom. Det är även vanligt med utvidgningar på andra ställen än vid aortaroten, som är vanligast hos personer med Marfans, och därför måste man hålla koll på hela hjärt-kärlsystemet regelbundet.

Det är inte lätt att hitta information på svenska om LDS, eftersom det är en så nyupptäckt sjukdom. Men kan man engelska så är den amerikanska LDS-föreningens hemsida en bra källa att få veta mer om detta Marfanlika syndrom.
www.loeysdietz.org

JENNY A

