



Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

3 / 2013



Member of
EURORDIS
Rare Diseases Europe

Friskvård Hjärta Brev

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,

Mobil 070-538 55 19
karinolsson@me.com

Jenny Åström

Tel hem 0920-22 80 86
Mobil 070-347 58 27
jenast@bahnhof.se

Annett Andersson

Tel hem 08-702 02 79
Mobil 073-776 69 41
annett_andersson@hotmail.com

Katarina Fröjvik-Moberg,

katarina.moberg@gmail.com

Ingrid Karlsson

Mobil 070-396 58 82
karlsson.ingrid@ownit.nu

Kent Clasén

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

Marlene Svalberg

Mobil 070-884 49 76
marlenesvalberg@yahoo.se

Paula Grandell

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

Christina Kjellström

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



Marfans
syndrom

3 / 2013

UTGIVEN AV

Svenska Marfanföreningen
C/o Ingrid Karlsson
Backvägen 3, 4tr
169 55 Solna
www.marfanforeningen.se
marfan.sverige@gmail.com

PLUSGIRO 37 51 94 -8

ISSN: 1652-7054

REDAKTIONSKOMMITTÉ

Jenny Åström
Redaktionskommittén är
tacksam för alla bidrag till
tidningen

TRYCKERI

Fyris-Tryck AB, Uppsala

FOTO FRAMSIDAN

Johan Åström

Ledare

Vilken sommar vi haft! Det var länge sedan som så många kom tillbaka till en ny termin och var så nöjda med sommarvädret. För på våra breddgrader är vädret ju så oerhört viktigt. De flesta av oss har 3-4 veckors semester under perioden juni till augusti och då vill vi helst kunna vara utomhus.

Vi vill sola och bada, sitta ute och fika, grilla, ta långa promenader i soluppgång, rida i solnedgång eller bara sitta i skuggan under sin korrek och läsa en bra bok. Eller bara njuta och må bra av ingenting särskilt. För visst är det så att en Marfan-kropp mår lite bättre när det är varmt. Har man lite ont i leder, knakigt och stelt i fötter och knän, så mjukar det upp lite i värmen.

För egen del tycker jag att det bästa med sommaren

är sandaler. Jag har ont i fötterna och främst i tårna och de mår jättebra av fritt spelrum med öppen tå. Ja, tänk ändå! Alla blir lite gladare i solen.

När jag skriver det här är den 6 september är det fortfarande drygt 20 grader varmt mitt på dagen (i Stockholmsområdet). Helt underbart!

Men snart kommer hösten och kylan och jag måste trycka in mina tår i vinterdojjorna igen. Pust och usch!

Men jag ser fram emot den 16 – 17 november, då vi ses på Friskvårdsuppföljningen. Eller hur?

Carina
ordförande

Varmt välkomna på friskvårds- träff 16-17 november 2013

En träff där vi följer upp förra årets friskvårds-satsning. Träffen är både för er som deltog på någon av de fyra träffar vi hade förra året, och för er som inte gjorde det men som ändå är intresserad av hur man kan hålla sig lite friskare. Både marfanare och alla anhöriga är välkomna.

Plats

Mercure hotel, Västertorpsvägen 131, Hägersten, strax söder om Stockholms innerstad, <http://www.mercure-hotel-stockholm.com/se/hem>

Tid

Start lördag 16 november kl 10.00, slut söndag 17 november cirka 15.00.

Målgrupp

Alla medlemmar över 15 år – både de som har marfan och anhöriga (alla måste vara medlemmar i Marfanföreningen). Antalet platser är begränsat.

Avgift

Anmälningsavgift 100 kr per person. Allt övrigt står Marfanföreningen för; föredrag, alla måltider, logi och resa.

Logi fredag – lördag

Den som vill anlända på fredagen betalar själv för logi natten mellan fredag och lördag. Prisexempel: från 725 kr för ett enkelrum. Säg till i din anmälan om du önskar beställa till den natten.

Resor

Marfanföreningen betalar ersättning för resor, motsvarande kostnad för billigast möjliga färdstätt. Utbetalas mot kvitton/biljetter i efterskott. Budgeten för reseersättning är begränsad så det kommer vara först till kvarn som gäller. Vi antecknar anmälningsdatum. Vi hoppas dock att ersättningspengarna ska räcka till alla som behöver.

Färdbeskrivning:

Hotellet ligger vid E4/E20, 8 km söder om Stockholm city. Ta av mot Mälarhöjden/Bredäng väg 152. Med tunnelbana från city tar det 15 minuter från T-centralen röd linje 24 mot Fruängen. Stig av vid station Västertorp och gå ut på Västertorpsvägen. Följ vägen åt höger, cirka 5 minuters promenad till hotellet.

Återbud

Efter att anmälningstiden har gått ut, kan återbud 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.

Innehåll

- Presentation av vår splittrerna friskvårdsbok. Det kommer finnas böcker för alla att ta med och lämna till sina vård- och friskvårdskontakter man har hemma.
- Ställ frågor till och få råd av ”vår egen” sjukgymnast Britt-Marie Rydh Berner. Hon är full av kunskap när det gäller kroppen och marfan.
- Information om att hålla sig och sitt hjärta friskt med bra mat och goda vanor.
- Prova på qi gong.
- Erfarenheter och eventuella tips från de som gick förra året friskvårdsträff – och från andra som har tips att dela med sig av.
- Förstås också tillfälle att prata med varandra, ställa frågor och umgås och ha en trevlig helg tillsammans.

Anmälan och frågor

Karin Olsson 070-538 55 19 eller e-posta till karinolsson@me.com

Sista anmälningsdag

15 oktober 2013

Eva Mattsson – hjärtläkare som träffat många marfanare

På föreningens årsmöte i våras hade vi med kardiolog Eva Mattsson. Hon är överläkare på Hjärtkliniken på Karolinska Universitetssjukhuset, på GUCH-mottagningen, som är en mottagning för människor med medfödda hjärtfel. Hon var inbjuden för att tala om hur hjärta och kärl påverkas vid Marfans syndrom och om undersökningar och behandling.

Eva har under årens lopp träffat många med marfan och hon följer kontinuerligt närmare hundra personer som har syndromet. Det är ett stort antal och det finns nog inte många läkare ute i landet som har träffat så pass många. Detta gör att Eva är bland de kunnigare läkarna när det gäller vårt syndrom. Hon anser också att det bästa sättet för läkare att skaffa sig mer kunskap om Marfans syndrom är att få möjlighet att träffa många patienter med syndromet.

Få känner till marfan

Detta har bland mycket annat också lärt henne att en marfanare inte alltid måste vara lång och smal. Hon har flera patienter som inte ser ut så.

Eva säger att det finns en del problem när det gäller en sådan sällsynt sjukdom som marfan. Ett sådant problem är den otillräckliga kunskap som finns; både i vården, men även i samhället i stort. Inte många människor vet vad marfan är.

Detta innebär att inte så många läkare vet vad det är och det finns också människor som har syndromet utan att själv veta om det. Det finns säkerligen även sådana som har en misstänkt marfan men som vårdas av någon som inte har tillräckliga kunskaper om vilken behandling som faktiskt krävs, och det innebär att de patienterna inte heller vet vad de ska fråga efter inom vården.

Ingen bot idag

En annan ”komplikation” är att marfan är en livslång sjukdom som vi idag ännu inte känner till någon bot



Eva Mattsson

för. Det finns personer som inte har några symptom men som faktiskt ändå lever med förändringar i hjärtat som kan vara livshotande.

Men fördelen är att det idag finns stora möjligheter till prevention om man kommer under rätt behandling. Därför är det också viktigt att ställa den rätta diagnosen även för den som mår bra just nu.

Mycket har hänt

Eva anser att mycket har hänt de senaste 20 åren när det gäller diagnostisering och behandling av marfan. En sak som ändrats är siffran gällande förekomsten. Idag säger man 10-20 personer per 100 000 invånare. Det skulle innebära mellan 900 och 1 800 personer i Sverige. Det är fler än man tidigare trott.

En annan ny sak är att man allt oftare ställer diagnos med hjälp av gentest och inte bara genom att se på en person och göra olika undersökningar. Eva ställer inte diagnos själv utan oftast i samarbete med en genetiker och det är ett ganska svårt pussel att lägga för att få fram ett entydigt svar.

Gentest kan vara bra för att helt kunna utesluta de personer som inte har syndromet. Om de aldrig får några symptom kan man ”släppa” dem så de inte behöver gå på undersökningar i onödan. Då får man

istället leta efter andra orsaker till de personernas besvär.

Marfans syndrom är dock lite lurigt, för en till synes frisk person kan ha genmutationen utan att ha tydliga symptom. Därför är det viktigt att vid gentestningen även göra en familjeutredning bakåt för att få fram andra familjemedlemmar med samma mutation. Men det är också så att 25 % av de som har marfan är nymutationer, dvs de första i sin familj med genmutationen.

Evas roll

Den uppgift Eva har på hjärtmottagningen är att hålla koll på aorta och mitralisklaff. Det är i den uppåtgående delen av aorta som man kan få en över-tänjbarhet, men det kan även finnas tendenser till vidgning i den nedåtgående delen, så hela aortan bör undersökas.

Mitralisklaffen är en backventil mellan vänster för-mak och kammare i hjärtat och den kan bli försva-gad hos personer med marfan.

Undersökningarna görs oftast med hjälp av ekokar-diografi men kan kompletteras med skiktröntgen (da-tortomografi) och ibland magnetröntgen. Det sista är mindre vanligt och tas till om man verkligen behöver för många kan uppleva undersökningen jobbig. Man måste ligga i ett trångt rör i cirka 60 minuter. Det är så pass många som 30 procent av patienterna som inte klarar av det.

Aortamåttet

Man undersöker aortans diameter precis där den går ut ur hjärtat. En normal aorta är ca 25-30 mm i dia-meter. Hos marfanare vill man bevaka att det mått-tet inte ökar. Om den gör det och när måttet är runt 45 mm anser man att operation bör göras. Detta kan dock variera beroende på personens längd, vikt mm. Tidigare väntade man ofta tills måttet var 50 mm. Men från år 2008 är den internationella rekomen-dationen just 45 mm.

Det förekommer idag att man opererar i god tid innan vidgningen blivit för stor, för att förebygga allvar-liga komplikationer. Då kanske man inte behöver byta klaffen mot en protes i metall, utan behålla den egna klaffen och bara förstärka den vidgade delen av aorta. Detta kan förhindra att en kritisk situation uppstår.

Läckande mitralisklaff

När det gäller undersökning och eventuell operation av mitralisklaffen så har det även där hänt saker. Idag kan man i större utsträckning laga en klaff som blivit ”sladdrig” och inte håller tätt.

Metallklaffarna håller bra

Eva får en fråga från en av åhörarna som för över tio år sedan gjorde hela operationen med byte av båda klaffarna samt förstärkningsstrumpa på aorta, om den operationen inte hade behövt bli så stor idag. Evas erfarenhet är att för många har det blivit väldigt bra efter att ha gjort hela den operationen. Metall-klaffarna är näst intill bättre än riktiga klaffar och de håller som regel hela livet ut.

Det som kan vara jobbigt är att man måste ta blod-förtunnande medicin resten av sitt liv för att hindra att blodet klumpar ihop sig på klaffproteserna. Men de flesta tycker att de är tämligen enkelt att ta och att sköta sina regelbundna blodprov.

En liten nackdel är att metallklaffarna kan ha en ten-dens att ”slå sönder” de röda blodkropparna. Detta kan avhjälpas med att ta järntabletter.

Ytterligare en svårighet med metallklaffarna och Waran är vid graviditet och förlossning då det inte är så bra att blodet är tunnare. Det är dock fullt möjligt att ta bort Waranet under en tid, men det måste göras gradvis och med läkares ordination och kontroll.

Medicinering

Under de senaste 20 åren har det hänt saker även när det gäller medicinering vid Marfan. Man vill idag påverka aorta så att den inte blir vidare och vidare – och undvika operation. Detta kan åstadkommas med mediciner som minskar trycket i aorta.

Det första preparatet som kom var betablockerarna. Dessa kan ges även till barn och även om aorta inte alls börjat vidgas och även om man inte har högt blodtryck från början. Detta kan vara en svårighet för människor som känner sig helt friska. Man vill inte och ta en massa piller.

Evas uppfattning är att **alla** som har Marfans syn-drom bör ta betablockerare.



På senare år har man även via medicinering velat försöka påverka förloppet som har med det svaga fibrillinet att göra. Preparatet Losartan har visat sig ge bra resultat för att att hejda aortans utvidgning. Studierna har dock ännu så länge bara gjorts på möss, men just nu pågår en på människor med marfan i USA.

Graviditet

Eva återgår en stund till marfan och graviditet och menar att specialbedömning alltid bör göras innan. Hon råder alla som funderar på graviditet att besöka en GUCH-mottagning för konsultation.

Graviditet är ett tillstånd när hela kroppen blir uppluckrad och därmed kan aorta ha större tendens att brista. Eva är ändå noga med att poängtera att marfan inte är något hinder för graviditet om den sker under kontroll av hjärtläkare.

– Idag säger vi nästan aldrig nej till någon kvinna som kommer till oss och som vill bli gravid. Man ska bara veta vad man ger sig in på, säger Eva.

En lösning kan till exempel vara att operera aorta

kanske redan vid 43 mm innan en graviditet påbörjas. Kejsarsnitt är dock inget hon egentligen rekommenderar. En vanlig förlossning är skonsammare för alla mammor, även de med marfan. Men detta är naturligtvis individuellt och måste bedömas från fall till fall.

Arbetar i team

På KS i Stockholm arbetar läkarna i ett team med marfanpatienterna. I detta ingår kliniska genetiker, barnhjärtläkare, thoraxkirurger, specialistmödravården, röntgenläkare och hjärtläkare från Evas mottagning. Teamet utgör ett levande nätverk som är knutet till GUCH-mottagningen. Det man tyvärr saknar är någon specialist inom ortopedi.

Vi från marfanstyrelsen frågar Eva om hon tycker att det är bra att vi fortsätter bjuda in till de läkarmöten som vi har haft tidigare. Det tycker hon absolut att vi ska göra om inte annat för att läkarna ska få ett ansikte på varandra och få veta vem som har kunskaper och intresse för vad.

KARIN OLSSON

Gen påverkar Warandoseringen

Warfarin (Waran) har som bekant ett smalt terapeutiskt spektrum. Om patienter har för höga eller för låga nivåer av läkemedlet kan det leda till allvarliga konsekvenser. Mot bakgrund av att en och samma dos warfarin kan leda till olika nivåer i blodet hos olika patienter presenteras en studie i Lancet.

Författarna har undersökt om genetisk analys kan hjälpa till att styra doseringen. Studien omfattar 533 amerikaner av afrikanskt ursprung, en grupp där det hittills inte gjorts många studier av genetiska faktorer som påverkar hur preparatet bör doseras. Gener som påverkar warfarinnivåerna hos européer och asiater har redan identifierats, men dessa tycks inte ha samma påverka på afroamerikaner.

Författarna har tittat på vilka warfarindoser individerna stod på och vilka nivåer av preparatet de hade i blodet. Man har därefter gjort en genetisk analys av hela arvsmassan och identifierat en region som tycks påverka nivåerna av warfarin i blodet. Individer som bara har ett anlag behöver sänka sin veckodos av warfarin med 6,9 mg. Har man däremot två anlag krävs att dosen sänks med 9,3 mg. Resultaten har

verifierats i ytterligare en grupp med 432 individer. Författarna hoppas att rönen ska kunna användas kliniskt för att förbättra säkerheten vid ordination av warfarin. Den amerikanska läkemedelsmyndigheten FDA har under flera år uppmuntrat utvecklingen av genetiska test för att bättre kunna styra doseringen av warfarin. Det faktum att preparatet såg dagens ljus för 60 år sedan, vilket innebär att patentet gick ut för flera decennier sedan, hjälper knappast till att uppmuntra läkemedelsindustrin att lägga pengar på den typen av studier.

ANDERS HANSEN, LÄKARTIDNINGEN 2013-07-12

..... : Rättelse!

- I förra numret hade vi en artikel om centrum för
- sällsynta diagnoser på KS. Där var tryckfelsniss
- framme med fel siffror.
- Antal personer med Marfans syndrom anses vara
- 1 per 5 000 - 10 000. Förslaget inom Socialsty-
- relsen, till vad som ska anses som en sällsynt
- sjukdom är ”mindre än 1 på 10 000 personer”, och
- INTE ”mindre än 1 på 1 000” som står i artikeln.

Brev från medlem!

Jag var med på Friskvårdshelgen ute på den fina, men då rätt kalla ön, Ekerö.

Det var en lärorik och rolig helg och vi hade mycket att prata om. Det är verkligen fördelar med att någon gång vara tillsammans med människor som man inte behöver förklara för.

Förutom det blev jag mest inspirerad av Britt-Maries föreläsning om vikten av att röra sig. Hon gav också många bra och konkreta tips.

Med åren gör ju sig marfan mer påmind och de flesta av oss får ont både här och där.

På Ekerö fick vi, bland mycket annat ett schema med lämpliga rörelser, som egentligen inte kräver mer än envishet och uthållighet. Coreövningar kallas de och det handlar om att träna ”småmusklerna”.

När jag åkte från Ekerö hade jag bestämt mig för att börja med core-övningar varje dag. Det gjorde jag också, under någon månad eller två, men sen tappade jag bort det. Tänk att det ska vara så svårt att fortsätta med något som är uppenbart viktigt, lätt och verkar fungera hyfsat bra.

Sedan några år sätter jag mig varje morgon om min motionscykel i vardagsrummet och lyssnar på radio och cyklar en mil. Det genomför jag, men varför jag inte lyckades genomföra core-övningarna med samma envishet kan jag inte förklara. Och det trots att jag tror att de antagligen är ännu bättre, eller i alla fall en mycket bra komplettering till konditionsträning.

Nu när jag blir påmind om hur jag svikit de enkla och lite tidskrävande övningarna av småmusklerna känns det att det är dags att göra ett nytt försök.

Den tid jag höll på kändes bra, om lite trist var det. Jag ser hur dumt det låter. Skulle jag en 64 åring med mycket tid och en drös olika krämpor, avstå från en hyfsat bra behandlingsmetod för att det verkar lite tråkigt?

Jag gör ju många mycket tristare saker varje dag. Dessutom har jag värk nog för att göra övningarna oavsett om det är tråkiga eller inte. Phu, vissa saker är lätta att smita ifrån, trots att man vet nyttan av dem. Kanske en rest av barndomens ”ät nu spenaten,

den är så nyttig”, eller ”det finns många barn som inte får någon mat alls.”

Ja jag vet att det, trots att jag själv är mormor, är lätt att skylla på mamma!

Men sen sist har jag också ägnat mig lite åt vattengympa och det tycker jag är bra. Det mesta blir lättare i vatten.

I morgon ska jag träffa en sjukgymnast och vi ska jobba med småmusklerna. Det verkar som jag är bäst på att genomföra olika gymnastikövningar i sällskap, träningscykeln undantagen. Men P1 är ett bra sällskap!

Jag missade yogan på Ekerö, men det var säkert mycket bra och dessutom snällt mot en marfankropp. En riktig höjdare på kursen var chansen att få massage. Det ersätter förstås inte egna insatser, men det piggar upp både kropp och själ.

Helgen var inspirerande och vi hade trevligt. Lite pinsamt bara att mina bästa föresatser krympte ihop efteråt. Men så är det då och då i livet. Och möjligheten att satsa på core försvinner ju som sagt inte. Och jag tror verkligen att det är bra övningar.

Jag var inte den flitigaste i den gemensamma matlagningen, men de som var det gjorde en utmärkt god och nyttig middag, som dessutom blev trevlig.

Till sist fick jag frågan om jag har några knep för att leva så bra som möjligt med den marfankropp man har.

Nja, men med åren har jag lärt mig att be om hjälp och skaffa hjälpmedel i tid. Det var en lättnad när jag för ganska länge sen slutade att vara ”duktiga Annika” och låtsas att jag klarade allt. Då blev det mesta både lite roligare och enklare. Marfans syndrom tar sig ju olika uttryck för oss alla och jag tror att det är viktigt att inte vara ”tapper och duktig” utan bestämma sig för att leva så bra det går. Och det är, i alla fall för mig, för det mesta ett bra liv.

Oh så bra det kommer att bli när jag tar mig samman och coretränar! Ni som har gjort det får komma med uppmuntrande tillrop nästa gång vi ses.

Katarina Lindahl. Stockholm, född 49



BEGRÄNSAD
EFTERSÄNDNING

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

Karin Olsson
Elbevägen 44
141 32 Huddinge



De senaste framstegen i diagnosticeringen

Kliniska kriterier för att diagnosticera Marfans syndrom (MFS) utarbetades av en internationell läkargrupp 1996 (Gent 1). År 2010 reviderades dessa ganska rejält (Gent 2). Enligt de gamla kriterierna fick 89 % av alla med en FBN1-mutation diagnosen MFS. Enligt de nya kriterierna är siffran 83 %. Detta beror på att det finns många andra sjukdomar som också beror på mutation i FBN1-genen och de nya kriterierna underlättar att skilja ut dessa från Marfans syndrom.

De nya kriterierna fokuserar mer på kardovas-kulära och okulära symptom, snarare än muskuloskeletal. I och med detta räcker det nu med en utvidgad aorta och linsdislokation för att få diagnosen. Tidigare var antingen ett tredje organsystem tvunget att vara inblandat, eller så skulle man ha känd familjehistorik.

I de reviderade kriterierna har skelett, hud, lungor, ansikte, andra ögonsymptom och andra hjärtsymptom blivit inkluderade i ett poängsystem, där man får olika poäng för olika symptom, beroende på hur vanliga de är i den allmänna populationen. Tidigare räknades "trattbröst som kräver operation" som ett huvudkriterium, men om en operation krävs eller inte är väldigt subjektivt och handlar oftast om ett kosmetiskt beslut snarare än kliniskt. Nu får trattbröst, oavsett grad, ett poäng, medan kölbröst, som är ovanligare bland allmänheten, får två poäng. Får man sju poäng eller mer och har antingen aortautvidgning, linsdislokation eller känd familjehistorik, så får man diagnosen MFS.

Det finns ett flertal musmodeller av MFS, som har använts för att förstå hur sjukdomen utvecklas och för att utvärdera möjliga behandlingar. En musmo-

dell har visat att FBN1 är inblandat i regleringen av tillväxtfaktor beta (TGFB), ett protein som är inblandat i immunförsvaret, bildandet av nya celler, och bildandet av bindväven. Med en mutation i FBN1 får man högre nivåer TGFB. Losartan är ett läkemedel som just nu studeras noga eftersom det blockerar TGFB-signalerna.

I sjukdomen Loeys-Dietz syndrom (LDS), som har många liknande symptom som MFS, är inte FBN1-genen muterad, utan istället antingen TGFBR1 eller TGFBR2. Två gener som har just med tillväxtfaktorregleringen att göra.

DNA-testning för FBN1-mutationer har varit svårt på grund av genens storlek (en av de största mänskliga generna med över 200 000 baser och 65 exoner) och på grund av att det är så få återkommande mutationer att man måste upptäcka en ny mutation för nästan varje familj. När man har hittat en mutation, måste man dessutom tolka resultatet och avgöra om den är sjukdomsorsakande eller inte. Har man kommit fram till att den är sjukdomsorsakande kan sedan övriga familjemedlemmar testas genom ett mycket snabbare och billigare test, genom att man då redan vet vad man söker efter.

Man kan fortfarande inte förutspå hur allvarlig MFS en person kommer att få, även om man hittar mutationen. Men man forskar på hur FBN1-genen arbetar tillsammans med eller påverkar andra gener för att kunna förstå hela den komplexa bild som ett sådant här syndrom är.

Recent developments in the diagnosis of Marfan syndrome and related disorders
Summers et al.

Medical Journal of Australia 2012; 197(9):494-497