



# Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen 3-4 / 2014



*God Jul och  
Gott Nytt År!*



Member of  
**EURORDIS**  
Rare Diseases Europe

Losartanstudie Informationsdag

# 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  
carina.olsson@telia.com

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

**Karin Olsson, kassör,**  
Mobil 070-538 55 19  
karinolsson@me.com

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

**Jenny Åström**  
Mobil 070-347 58 27  
jenast@bahnhof.se

**Ellicka Mellgren**  
Mobil 076-942 76 69  
ellicka.mellgren@gmail.com

**Ingrid Karlsson**  
Mobil 070-396 58 82  
karlsson.ingrid@comhem.se

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

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

**Jonas Asplund**  
Mobil 073-322 93 93  
jonas.asplund@gmail.com

**Marlene Svalberg**  
Mobil 070-884 49 76  
marlenesvalberg@yahoo.se

## Ledare

Slut på 2014 och snart går vi in i 2015. Har ni tänkt på att det nästan tar ett år att lära sig skriva det nya årtalet och när man väl har fattat att det är ett ”nytt” år så är det slut och man ska lära sig skriva ett nytt årtal? Tiden går så otroligt fort.

Och ännu ett innehållsrikt Marfanår som kan läggas till handlingarna. Vi har deltagit i många aktiviteter och vi har under året som gått redovisat i tidningen var vi i styrelsen – ibland tillsammans med andra intresserade medlemmar – funnit med och sugit upp nya kunskaper om vårt gemensamma syndrom. I det här numret kan du bland annat läsa en betraktelse från en av våra nyaste medlemmar och samtidigt en nykomling i styrelsen – Ellicka Mellgren följde med mig till Bergen i Norge på nordiskt möte. Mer om bland annat den studie på personer med diagnostiserad marfan, som man under en tio-årsperiod genomfört, kan du läsa i nästa nummer av medlemsbladet. Drygt 100 personer deltog från början

och det är en av de största studier som gjorts inom området. Man har kommit fram till en del intressanta saker. Så håll utkik i brevlådan även nästa år.

Du kan också läsa referat från den träff för medlemmar i föreningen och andra intresserade som vi genomförde i Stockholm, tillsammans med Centrum för sällsynta diagnoser i början av oktober. Så intressant och så välbesökt!

Vi har börjat skissa på en verksamhetsplan för 2015 och det finns massor att ta tag i och vi har även en hel del som vi påbörjat. Bland annat håller vi på att sammanställa en ny ”Marfanbroschyr”. Den som vi med ekonomiskt bistånd från Socialstyrelsen gjorde för snart 20 år sedan behöver revideras och förnyas. Vi räknar med att den nya broschyren ska kunna vara klar för tryckning fram mot halvårsskiftet 2015.

En annan höjdpunkt 2015 är att vi ska stå som värdar för Marfan Europe Networks möte. Då får vi möjlighet att träffa andra länders föreningsrepresentanter och se hur man jobbar med Marfans syndrom ute i Europa.

## Marfans syndrom 3-4 / 2014

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

TRYCKERI  
Fyris-Tryck AB, Uppsala

FOTO:  
Fram- och baksida:  
Johan Åström

Vi skriver också för närvarande, tillsammans med Ehlers Danlos-föreningen, på en ansökan till Allmänna Arvsfonden för att kunna starta ett projekt för utbildning av kontaktpersoner. Syftet är att utbilda särskilt engagerade medlemmar så att de bättre än idag kan hänvisa rätt inom bland annat vård och omsorg och även vara en stöd i den processen. Där kan vi bara hålla tummarna för att Allmänna Arvsfonden

tycker som vi – att det är viktigt att hitta rätt inom vården när man har en sällsynt diagnos.

Om ni hinner få tidningen före jul så vill jag önska er alla en Riktigt God Jul, får ni den före nyår så Gott Nytt år eller annars – ha det riktigt gott och hoppas att vi ses någonstans i Sverige under 2015.

CARINA OLSSON  
ORDFÖRANDE

## Resultat från stor Losartanstudie

Mellan 70 och 80 procent av alla personer med Marfans syndrom får utvidgad aortarot. En studie i USA har jämfört behandling med betablockeraren Atenolol och Losartan, hos patienter med Marfans syndrom. Studien omfattade 608 marfanspatienter i åldern sex månader till 25 år (snittåldern var 11 år), och visar att Losartan (med rekommenderad dos) är lika effektivt som Atenolol (med högre än rekommenderad dos) på att minska aortarotsdimensionen över tid.

Atenolol tillhör en klass av läkemedel som kallas betablockerare, som är standardmetoden för att bromsa tillväxten av aorta hos Marfans syndrom, medan Losartan tillhör en klass av läkemedel som kallas angiotensin-receptorblockerare eller ARB. Ytterligare studier krävs för att avgöra om ökning av Losartan eller en kombination av Losartan och Atenolol har potential att ytterligare förbättra behandlingsresultaten.

De två läkemedlen fungerar på olika sätt. Atenolol fungerar genom att slappna av blodkärlen och bromsa hjärtfrekvensen för att förbättra blodflödet och minska blodtrycket. Losartan blockerar effekten av vissa naturliga ämnen som drar åt blodkärlen, vilket gör att blodet att flyter smidigare och hjärtat pumpar mer effektivt.

Intressant nog visade studien att effekten av medicineringen var större i de yngre åldersgrupperna, med största uppenbara fördelar hos de yngsta barnen. Detta skulle kunna ändra hanteringen av yngre patienter eftersom vissa läkare och föräldrar har varit tveksamma till att starta medicinering hos små barn med Marfans syndrom.

Tidigare mindre studier har antytt att Losartan kan vara mer effektivt i att hejda aortarotsutvidgningen än Atenolol, vilket är den vanligaste nuvarande behandling. Denna studie, den största studien hittills, visade att det inte finns någon väsentlig skillnad mellan de två läkemedlen när de används för detta ändamål.

”Dessa studieresultat är mycket värdefulla för klinisk praxis”, säger Dr Gary H. Gibbons. ”Båda läkemedlen tolererades väl av deltagarna i studien, och Losartan kan vara en alternativ behandlingsform för patienter med Marfans syndrom. Dessutom, att utvärdera effekten av behandlingar hos barn är avgörande för att säkerställa evidensbaserad barnsjukvård.”

”Detta fynd tyder på att det finns fördelar med att starta behandling vid en yngre ålder och i ett tidigare skede av sjukdomen,” sade studiens huvudprövare, Dr Ronald V. Lacro, chef för Cardiovascular Genetics Clinic och Marfans syndrom Program, Boston Barnsjukhus.

Den amerikanska marfanföreningen NMF, hjälpte till att rekrytera deltagare och samlade in pengar för studien. Enligt Josephine Grima, vice ordförande i NMFs forskningsavdelning, har denna studie långtgående konsekvenser. Ytterligare tio studier på Losartan eller Irbesartan (en annan ARB-medicin) är påbörjade runt om i världen, med forskare som använder lite andra infall än vad som användes i denna studie.

På grund av den vetenskapliga processen, är varje studie begränsad till antalet frågor man kan svara på, därför har NMF tagit initiativet till att skapa en metaanalys av resultaten av alla studierna, som kommer

att ge den bästa informationen för alla med Marfans syndrom.

Dessutom stödjer NMF ytterligare studier på undersökningsmaterialet som blivit insamlat i denna studie. De tittar på:

- Rollen av genetiska faktorer för att avgöra vilka patienter med Marfans syndrom kommer att få bäst eller sämst effekt av Losartan och Atenolol.
- Effekten av Atenolol och Losartan på de muskulosketetala aspekterna av Marfans syndrom, inklusive ben och muskelmassa, samt styrka och uthållighet.

- Livskvalitetsfrågor, särskilt i samband med svårighetsgraden av Marfans syndrom och användning av Atenolol eller Losartan.
- Det potentiella sambandet mellan cirkulerande TGF-beta nivåer på kliniska resultat, dvs förändringstakten av aortastorlek och Z-score (ett mått på hur mycket storleken på aorta avviker från det normala).

Studien publicerades den 18 november i:

New England Journal of Medicine  
2014; volym 371: sidorna 2061-2071.

## Lungor och andning

Referat från föredrag med Enid Rose Neptune, MD, Associate Professor of Medicine, Johns Hopkins University i Baltimore.

Vid marfan är det ganska vanligt med andfåddhet. Detta kan vara relaterat till den påverkan som finns i hjärtat men mycket har med lungor och bröstkorg att göra. Lungornas funktion kan försämrans på grund av deformerad bröstkorg. Sömnapné, astma, dålig andningsmuskulatur och lungkollaps (att det går håll på lungan eller lungsäcken, lufttrycket förändras och en eller båda lungorna faller helt eller delvis ihop) kan också alla förekomma vid marfan.

### Mycket fibrillin

Dessa lungproblem förekommer därför att fibrillinet är inblandat i många funktioner i lungorna och detta kan alltså orsaka astma, emfysem, apné, skolios och klen muskulatur kring lungorna. Bröstkorgsdeformationen gör att man inte kan ta ett djupt andetag ordentligt till exempel. Allt detta kan orsaka andfåddhet i större eller mindre grad.

### Testa lungfunktion

Enid Rose Neptune vill rekommendera alla med marfan att göra en lungfunktionstest, i synnerhet de som har besvär med andningen.

Hon poängterar särskilt att det inte är förvånande att det blir svårt att andas normalt när man har skolios. Lungorna kan inte expandera på ett bra sätt och som tidigare nämnts kan diafragmans muskler vara

försvagade vid marfan och även det ger svårighet att andas.

### Behandlingsmetoder

I vissa fall kan operation av bröstkorgen bli **nödvändig för att komma tillrätta** med lungproblemen. Trattbröst, alltså att bröstbenet är intryckt, har framgångsrikt opererats sedan 20 år tillbaka. Om måttet mellan ryggrad och bröstben är mindre än 3,5 cm bör operation övervägas. När det är så trångt påverkas inte bara lungorna negativt utan också hjärtat. Då opererar man in en metallskiva för att trycka ut bröstbenet. Man låter den sitta inne några år och sedan plockas den ut igen. Resultatet brukar bli mycket bra.

Även skolios kan opereras. Alltså när ryggraden är S-format och även ibland vriden. Den som inte har så kraftig krökning har ofta inte så stora problem men om krökningen är större än 40 grader bör man överväga operation. Innan beslut om operation fattas måste många texter av lungorna, sömnen och konditionen göras.

Det finns även andra behandlingsmetoder än kirurgi. En av dessa är att på olika sätt se till att personen med andningsbesvär bättre kan få in tillräckligt med syre. Det kan handla om att på olika sätt träna upp lungorna så att dess funktion förbättras.

KARIN OLSSON

## Synpåverkan och behandling

Referat från föredrag med Irene Maumenee, MD, Research Professor of Ophthalmology (läran om ögat och dess sjukdomar), Ocular Genetics Laboratory, University of Illinois, Chicago

### Fibrillinets påverkan

Vid Marfans syndrom är i stort sett alla ögats delar involverade för att det finns fibrillin nästan överallt i ögat. Näthinna är ju den mest kritiska delen. Om den lossar helt kan synen förloras. Även ögats lins är drabbad. Den hålls på plats i ögat med hjälp av fibrillintrådar och fibrillin finns även i den kapsel som linsen sitter i. Däremot verkar glaskroppen inte alls vara påverkad vid marfan.

### Hela ögat involverat

Linsdislokation är mycket vanlig (cirka 60 procent har det). Det beror på att linsen, som sitter fast med massvis med smala trådar av fibrillin, har rubbats ur sitt läge eller lossnat helt. Det är inte ovanligt att linsen kan snurra runt helt i ögat.

Katarakt, eller gråstarr, uppstår lätt. En del utvecklar en teknik att se bredvid det grumliga och behöver ingen korrigerande glasögon eller linser hjälpa. Ofta görs operation.

Näthinneavlossning uppkommer hos ungefär 10 procent. Skälet är att ögat blivit utdraget på längden. Förr var prognosen vid näthinneavlossning rätt dålig men idag kan det oftast behandlas med operation.

Astigmatism är också mycket vanligt. Alltså att hornhinnan är asymmetrisk och bucklig. Ögats diameter är ofta påverkat, men tjockleken är normal.

Pupillen hos en Marfanare är mindre än normalt och det är ofta svårt att vidga den med droppar för att kunna titta in i ögat vid undersökning. Ögonen kan ofta vara djupt liggande i ansiktet.

### Barn såväl som vuxna

Vissa av ögats förändringar syns redan tidigt hos mycket små barn och Marfanbarnen kan vara

närsynta från unga år. De kan även råka ut för näthinneavlossning och gråstarr tidigt.

Marfan är en progressiv sjukdom, alltså att den förvärras med tiden eftersom den sköra bindväven blir skörare med ökad ålder även hos människor utan marfan. Därför är det viktigt att hålla koll på ögonen. Rekommenderat är att undersöka ögonen en gång per år från man är litet barn och hela livet ut. Ögonproblemen kan uppstå uppe i hög ålder. Irene Maumenee har haft patienter där de uppstått i 70-årsåldern.

### Mycket bra behandling

Irene understryker att det har skett enorma framsteg de senaste åren när det gäller utvecklingen av ögonbehandling vid marfan.

Lösa linser kan opereras mycket framgångsrikt idag, möjligheterna är många men måste bara anpassas efter patienten. Till exempel är behandlingen olika beroende på ens ålder. Barn behöver en annan operation än vuxna.

När det gäller näthinneavlossning så finns det en ny fotograferingsmetod som gör att man kan se näthinna ända ut i dess kanter. Den gör att man tidigt kan upptäcka var näthinna lossar och sätta in rätt typ av behandling i rätt tid.

KARIN OLSSON



### Vill du stötta föreningen?

Bidra gärna med en stödpeng till vårt plusgirokonto:  
37 51 94-8

Varje gåva är värdefull, stor som liten!

# Informationsdag 10 oktober 2014

Elisabeth Syk Lundberg.

Elisabeth är läkare och professor inom klinisk genetik på Karolinska sjukhuset i Solna.

Elisabeth har arbetat på Karolinska sjukhuset sedan 80-talet och träffar människor med diagnosen Marfans syndrom avseende genetisk vägledning. Elisabeth berättade att uppskattningen av antalet personer med Marfans Syndrom är fortfarande 1 på 5000-10000 personer vilket i Sverige innebär 800-1800 personer.

Marfans Syndrom är en av de vanligaste ärftliga bindvävssjukdomarna. Främst är det skelett, ögon, hjärta och kärl som drabbas. Ärftlighet handlar om cellernas kärnor där kromosomerna finns, 46 stycken varav 23 par av gener. En gen från mamman och en från pappan. Orsaken till Marfans syndrom handlar om en mutation, en förändring i en gen i det 15 kromosomparet. Den genens uppgift är att framställa proteinet fibrillin 1 som är en av bindvävsdelarna.

Orsaken till symtomen är att skadan som uppstår genom mutationen medför att mikrofibrillerna i fibrillin inte blir lika hållbara. Fibrillin binder en av kroppens signalsubstanser TGF-beta. Marfans syndrom orsakas delvis av en defekt i regleringen av TGF-beta. Hos den som har Marfans syndrom är ärftligheten 50 procent. Nymutation sker i 25 procent av fallen. Hos personer som får Marfans syndrom genom nymutation är ärftligheten 50 procent. Mutationen finner man över hela genen. Mer än 1000 olika mutationer finns beskrivna. Ca 90 procent av personer med symtom som vid Marfans syndrom har FBN1-mutation.

Typiska symtom vid Marfans syndrom är en lång och smal kropp, minskad kvot över- och underkropp, långa fingrar och tår, fågel- eller trattbröst, skolios, plattföt, hypermobila leder, typiska ansiktsdrag, hög och trång gom som kan medföra trångställda tänder och bekymmer med snarkning. Ögonsymtom innebär höggradig närsynthet, linsluxation, näthinneavlossning, glaukom och cataract det vill säga grön eller grå starr. Hjärt- och kärlsymtom kan innebära utvidgning av aorta, mitralisklaffprolaps samt utvidgning av lungartär. Övriga symtom är ledövertör-

lighet, striae(hudbristning), bråck, lungkollaps, lumbosakral duraektasi (utvidgning av ryggmärgshinnan i nedre delen av ryggraden) vilket kan ge ryggvärk och benvärk.

Diagnosen Marfans syndrom ställs utifrån Gentkriterierna, typiska symtom från olika organ, familjehistorien, genom ett genetiskt test. En poängfördelning sker utifrån Gentkriterierna och har man mer än 7 så har man diagnosen Marfans syndrom. Alla uppfyller inte kriterierna och kan ändå få diagnosen.

Vad gäller behandling och kontroller bör man årligen gå till en ortoped från födsel upp till 20 års ålder. Man bör även besöka kardiologen vartannat år upp till 12 års ålder samt under puberteten. En vuxen person bör besöka kardiolog varje/vartannat år. Ögonundersökning bör göras årligen under det första spädbarnshalvåret, därefter varje år. En genetiker bör besökas vid diagnostisering samt vid familjebildning.

## Familjebildning

När man har Marfans syndrom kan det vara bra att veta följande när man vill ha barn. Man kan bli gravid och fullfölja graviditeten som alla andra, så kallad spontan graviditet utan test. Man kan genomföra en fosterdiagnostik med eventuell abort. Vidare finns alternativen preimplantorisk genetisk diagnostik (PGD), ägg/spermiedonation, adoption eller avstå från att få barn.

PGD är en genetisk diagnostisering på embryostadiet som sker innan implantation i livmodern. Metoden har funnits i Sverige i sjutton år och sedan 2006 är det möjligt för personer med Marfans Syndrom att använda sig av den. Elisabeth berättar att det är en etablerad klinisk diagnostik och ett alternativ till traditionell fosterdiagnostik för en liten och mycket specifik målgrupp. Den genomförs på Karolinska sjukhuset i Stockholm samt på Sahlgrenska sjukhuset i Göteborg. Viktigt att veta är att det inte är alla landsting som remitterar sina patienter. Metoden fungerar bra och är ett alternativ till par med hög risk för ärftlig sjukdom. Den gör det möj-

ligt att påbörja en graviditet med vetskap om att barnet inte har den ärftliga sjukdomen. Under graviditeten kan man få genetisk vägledning, undersökningar i samråd med kardiolog avseende riskvärdering, medicinering och operation. Uppföljning under graviditeten bör ske på specialistmödravård samt en tid efter förlossningen.

Sista delen av föredraget handlade om liknande tillstånd som Marfans syndrom där Elisabeth kort nämnde följande tillstånd: Loeys-Dietz syndrom

vilken kan vara omöjlig att skilja från Marfans Syndrom, Ehlers-Danlos syndrom, Homocystinuri som är en ämnesomsättningssjukdom, isolerade thorakala aorta-aneurysm/-dissektion.

Elisabeth avslutade sin föreläsning med att säga att det fortfarande saknas ett helhetsgrepp om patienter med Marfans Syndrom, vilket gör att man som patient tvingas till många olika vårdkontakter.

ANNELI JONSSON

## Problem med hjärta och kärl vid Marfans syndrom informationsdagen 10 oktober

Ewa Mattsson berättade denna dag om hjärtläkarens roll och vikten av att upptäcka i tid. Regelbundna kontroller behöver göras. Hjärtmuskelfunktion och klafffunktion behöver kontrolleras. De olika undersökningsmetoderna som finns är:

- Ultraljud som är enkelt att tillgå och man kan med hjälp av detta se och mäta en hel del.
- Skiktröntgen/datortomografi innebär att man får en del strålning. Rekommenderas ej till yngre personer och bör ej upprepas ofta.
- Magnetröntgen har ingen strålning men är däremot dyr och finns inte alltid tillgänglig.

### Förebyggande åtgärder

Nya internationella riktlinjer har satts till 50 mm på aortaroten för vuxna innan operation görs.

Operationsmetod 1: Man byter ut en del av aortan samt ersätter klaffen med en metallklaff. Detta innebär att Waran måste ätas resten av livet.

Operationsmetod 2: Man ersätter en del av aortan men behåller/reparerar klaffen. Man slipper då äta Waran.

Om man äter Waran ska man undvika kontaktsporter då man har lättare för blödningar och man ska försöka äta som vanligt. Från vissa landsting kan man få gratis testapparater för att kolla blodvärdet så att man själv kan reglera dosen av Waran och på så sätt också upptäcka om viss kost påverkar värdet. En annan förebyggande åtgärd är att ta betablock-

erare eller Losartan då båda visar sig ha effekt på aortan.

Läkaren ska även finnas till hjälp vid planerad graviditet. Det är viktigt att gå igenom risker och se om en förebyggande operation bör göras innan graviditet. Sätta in betablockerare samt ha tätare ultraljudsundersökningar under graviditeten.

På Karolinska universitetssjukhuset i Solna finns ett Team som jobbar ihop med Marfanpatienter. Teamet består av:

Klinisk genetik  
Thoraxkliniken  
Barnhjärtläkare  
Röntgenläkare  
Specialist mödravård

### Vad kan man göra själv?

- Hälsomedveten livsstil
- Motion
- Undvika övervikt
- Inte röka/snusa
- Tandhälsa
- Läsa på
- Fråga andra
- Fråga sin läkare

PAULA GRANDELL



# Ortopedi vid Marfans syndrom

Paul Gerdhem, överläkare ortopedkliniken Karolinska sjukhuset Huddinge

Doktor Gerdhem håller på mest med ryggkirurgi, från barn till äldre. Han pratade om olika ortopediska aspekter vid Marfans syndrom.

Det är vanligt att man är överrörlig, har plattfot, kontrakturer i t.ex. armbågarna (oförmåga att sträcka ut), trattbröst (mycket vanligare än fågelbröst), höftledsproblem, halsryggsproblem, skolios och / eller kyfos.

Överrörlighet kan man inte operera bort, däremot kan man stödja upp kroppen med olika slags ortoser. Kontrakturer innebär att man blir stel i lederna och inte kan sträcka ut ordentligt. Det är vanligast i fingerleder och armbågar.

Trattbröst (bröstkorgen är intryckt) är vanligare än fågelbröst (bröstkorgen buktar utåt). Thoraxkirurger (inte ortopedkirurg när det handlar om bröstkorgen) kan operera, men det görs väldigt sällan och bara om man har betydande problem, som att lungfunktionen är för dålig. Risken för återgång efter en sådan operation är stor.

Höftledsprotrusion innebär att ledhålan sitter djupt in i bäckenet. Det kan ge smärta, men behöver inte alltid göra det. Man kan även få problem med artros vid detta tillstånd. Höftledsprotrusion är svårbehandlat. Man kan operera genom att förstöra tillväxtzonerna i ledhålan, så att man förhindrar att hålan växer ännu mera inåt. Det görs bara på yngre individer upp till max 30-40 år och endast om inte ledbrosket hunnit bli förstört. Annars måste man byta hela leden. Operationen kan behövas göras om efter 10-15 år.

Det förekommer rygginstabilitet i halsryggen, mellan första och andra halskotan, men är inte typiskt för Marfans syndrom.

50 % av alla med Marfans syndrom har skolios, ryggradskrökningar, men de flesta har en mild grad. Bland normalbefolkningen har 3-4 % skolios.

Skolios uppkommer oftast i tonåren, när man växer mycket och skolhälsovården screenar alla barn i årskurs 4 och årskurs 8. Problem med skolios kan vara värk och nedsatt lungfunktion. Särskilt för ungdomar kan det ses som ett kosmetiskt problem, i en tid när man inte vill sticka ut och se annorlunda ut än klasskompisarna.

Behandling mot skolios har traditionellt varit korsett, som styr upp kroppen när man växer, och operationer kan krävas vid svårare fall. Hur svår skolios är räknas i grader på vinklarna ryggraden gör. Över 45-50 grader är en svår skolios.

Personer med Marfans syndrom tenderar få en ökad hastighet på ryggradsvridningarna än andra personer med skolios och korsettbehandling är inte heller lika effektiv för dem. Är vinklarna för stora kan man inte behandla med korsett utan måste operera. En vanlig skoliosoperation tar 5-6 timmar plus förberedelse och eftervård.

Man sätter in inplantat av rostfritt stål, en slags stavar som håller upp ryggraden. En del varianter är förlängningsbara allt eftersom barnet växer. Barn återhämtar sig väldigt fort efter den här typen av operationer. De komplikationer som kan uppstå är duraskador, inplantatlossning och läkningsproblem.

Duraektasi är en vidgning av durasäcken, oftast i ländryggen, men kan förekomma längs hela ryggraden. Det ger inte alltid symptom, men en del personer får ryggvärk och huvudvärk. Det finns ingen behandling mer än att eventuellt dränera vidgningen på samma sätt som man gör vid vattenskalle. Men ryggmärgsvätska bildas nytt hela tiden och om utvidgningen blir nog stor kan den erodera skelettet i kotorna.

JENNY ÅSTRÖM

# Välkommen till Marfanföreningens årsmöte lördag 14 mars 2015

Vi håller till i **Gotlandssalen**, Gotlandsgatan 44 i Stockholm. T-banans gröna linje till Skanstull, uppgång Allhelgonakyrkan. Gå rakt över Götgatan och uppför trapporna så ligger det ganska med det samma på höges sida.

## Tema

På mötet bjuder vi ofta in någon för att prata runt något tema som rör marfan. Har du förslag på vad det skulle vara så får du gärna höra av dig till oss på [marfan.sverige@gmail.com](mailto:marfan.sverige@gmail.com)

## Kostnad

Det kostar inget att vara med på mötet och vi bjuder på matig smörgås och kaffe/te. Tyvärr har föreningen ingen möjlighet att ersätta för resa och logi.

## Förslag till dagordning

1. Mötets öppnande
2. Kallelsens godkännande
3. Val av ordförande för mötet
4. Val av sekreterare för mötet
5. Dagordningens godkännande
6. Val av två justerare som också är rösträknare
7. Justering av röstlängd
8. Verksamhetsberättelse
9. Ekonomisk berättelse
10. Revisionsberättelse
11. Styrelsens ansvarsfrihet
12. Eventuella stadgeändringar
13. Eventuella inkomna motioner
14. Fastställande av årsavgift för nästkommande år (Styrelsen har funderat på att införa en stödmedlemsavgift utöver den vanliga avgiften. Mötet kan diskutera den avgiftens storlek också.)
15. Verksamhetsplan och budget för 2015
16. Val av styrelseledamöter och suppleanter
17. Val av ordförande
18. Val av revisor och revisorssuppleant
19. Val av valberedning
20. Övriga frågor
21. Mötets avslutande

## Valberedningen

Om du vill komma i kontakt med valberedningen som på mötet är de som ska lämna förslag till styrelse så kan du kontakta valberedningens sammankallande Annika de Belder tel 018-42 50 21 eller e-post [annika.de.belder@comhem.se](mailto:annika.de.belder@comhem.se) Föreslå gärna personer. Och kom ihåg att man gärna får föreslå sig själv.

## Motioner

Om du har något förslag som rör vår förenings (en motion alltså) verksamhet så kan du skriva ner det och sända till styrelsen. Det kan vara vad som helst som du har funderat på. Mejla den till [marfan.sverige@gmail.com](mailto:marfan.sverige@gmail.com)

## Anmälan och frågor

Anmäl dig senast 6 mars till [marfan.sverige@gmail.com](mailto:marfan.sverige@gmail.com) eller ring Karin Olsson, 070-538 55 19. Säg till om du har någon allergi som kan ha med smörgåsen att göra.

Alla medlemmar från hela landet hälsas välkomna!



## Ågrenska får fortsatt förtroende att driva arbetet med nationell samordning och informationsspridning inom området sällsynta diagnoser

Efter upphandling inrättades den 1 januari 2012 en nationell funktion för samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta diagnoser på uppdrag av Socialstyrelsen. Sedan dess har Ågrenska, som är ett nationellt kompetenscentrum för barn, ungdomar och vuxna med sällsynta diagnoser samt professionerna inom området, drivit Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser (NFSD). Den nationella funktionen har nu upphandlats på nytt och Ågrenska har fått förtroende att fortsätta arbetet under ytterligare tre år från den 1 januari 2015.

NFSD samordnar arbetet i Sverige med mål att förbättra livsvillkoren för personer med sällsynta diagnoser. NFSD jobbar tillsammans med företrädare för hälso- och sjukvården, andra samhällsaktörer och intresseorganisationerna i detta arbete. Bland annat arbetar vi för att så kallade Centrum för sällsynta diagnoser ska finnas på landets alla universitets-



NATIONELLA FUNKTIONEN SÄLLSYNTA DIAGNOSER

sjukhus och bli nationella nav för samverkan kring människor med sällsynta diagnoser och deras anhöriga. NFSD har också samlat information som riktar sig till såväl personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga som professionerna inom området på en webbplats, [www.nfsd.se](http://www.nfsd.se).

## Centrum för sällsynta diagnoser i Uppsala-Örebroregionen

Ett centrum för sällsynta diagnoser (CSD) är under uppbyggnad i Uppsala - Örebroregionen.

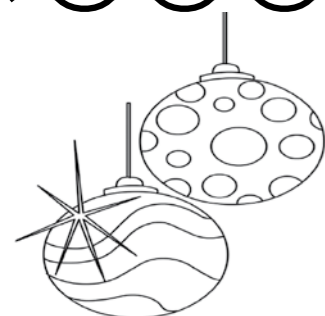
Arbetet sker både på Akademiska Sjukhuset i Uppsala och Universitetssjukhuset i Örebro.

CSD har Uppsala-Örebroregionen som huvudsakliga arbetsfält. Vissa expertteam har ett nationellt ansvar.

På EU-nivå definieras en diagnos som sällsynt då

den drabbar färre än 5/10000, och ger en funktionsnedsättning.

Syftet är att bidra till en förbättrad situation för barn och vuxna med sällsynta diagnoser, och för dess nätverk. Detta förväntas ske genom en god informationsspridning, en höjning av kunskapsläget, samordning av olika insatser -såväl medicinska som psykosociala, och ett underlättat samarbete mellan olika aktörer.



*Styrelsen önskar alla medlemmar en riktigt god jul och ett gott nytt år!*

## Nordisk Marfanträff i Bergen

Helgen den 22-24 augusti åkte jag och Carina Olsson på Nordiskt Marfanmöte i Bergen tillsammans med de norska och danska Marfanföreningarna. Den finska Marfanföreningen kunde tyvärr inte närvara på grund av ekonomiska skäl.

Resan till Bergen tog oss cirka 1,5 timme och vi välkomnades av strålande solsken i Bergen. Norska Marfanföreningen var redan på plats på hotellet där konferensen skulle hållas vilket var endast ett par minuter promenad från flygplatsen. När även den Danska Marfan föreningen hade anslutit till gruppen började konferensen med en kort presentation av var och en av deltagarna. Alla visade sig vara mer eller mindre yrkesverksamma och en del hade familj med upp till fyra barn.

Varje land presenterade vad de gjort för sina medlemmar under det gångna året vilket också ska ställas i relation till de olika ekonomiska förutsättningarna de olika ländernas föreningar har. Den danska föreningen hade haft en medlemsträff där de fokuserat på temat Psykologi, träffen var välbesökt och uppskattad bland deras medlemmar. Cirka 100 stycken deltagare hade närvarat vilket är många jämfört med det svenska deltagarrekordet på 40 personer under en Friskvårdsträff! Den norska föreningen har också fokuserat mycket på både medlemsträffar och temadagar för unga och vuxna med Marfans syndrom.

En reflektion som jag gjorde var att vi i Sverige har omkring 1000 personer som fått diagnoserat att de har Marfans syndrom, trots detta har vi endast 275 stycken medlemmar i föreningen. Vi vet heller inte hur många av våra medlemmar som faktiskt har Marfans syndrom och hur många som inte har det men valt att stödja vår förening ändå. I Norge är det endast runtomkring 250 stycken som blivit diagnostiserade med Marfans syndrom men trots det har de 290 medlemmar i deras förening.

Till skillnad från Svenska Marfanföreningen fick både den Norska och Danska Marfanföreningen ekonomiskt bidrag för sin verksamhet från staten. Bidraget uppgår till cirka 1 miljon kr per år vilket

bland annat möjliggör att de kan fokusera på marknadsföringskampanjer om vad marfan är och för deras föreningsverksamhet. Men bidraget ger också en möjlighet att de kan erbjuda sina medlemmar fler medlemsträffar, föreläsningar och kurser m.m.

Vi fortsatte mötet genom att lyssna på läkaren Thy Thy Vanem och forskningsoptikern Gunhild Fallet Sandvik som föreläste om en Norsk studie som pågår just nu om Marfan Syndrom.

ELLICKA MELLGREN



Glada deltagare på det nordiska mötet



BEGRÄNSAD  
EFTERSÄNDNING

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

Karin Olsson  
Elbevägen 44  
141 32 Huddinge



## Marfan och dykning?

Vi i styrelsen får många frågor om Marfans syndrom i olika aspekter av livet och ibland kan det vara sånt som är värt att dela med sig av till er övriga medlemmar. Här är en sån fråga.

En person mailade oss och frågade om dykning. Finns det något speciellt vi med Marfans syndrom bör tänka på?

Vår kontaktläkare Eva Mattsson frågade en läkare med dykexpertkunskap och svarar så här:

*” I internationella riktlinjer avråder man Marfan-patienter från att dyka.*

*Inte beroende på förändringar i aorta utan ökad risk för lungkollaps(pneumothorax) vilket i samband med dykning och övertrycksaggregat är en livshotande komplikation!”*

Kom gärna med fler frågor! Kan vi inte svaret själva, så har vi flera kontaktläkare att fråga.

Maila till: [marfan.sverige@gmail.com](mailto:marfan.sverige@gmail.com)

Eller skriv till oss på facebook:

[www.facebook.com/Svenska.Marfanforeningen](http://www.facebook.com/Svenska.Marfanforeningen)

## ”Nyttigt” julgodis; Frukt- och nötbollar

Ett recept man kan variera beroende på vad man gillar och vad man har hemma; t.ex. aprikoser, fikon, tranbär, valnötter, pistagenötter, pecannötter.

300 g torkad frukt  
2 dl naturella nötter  
200g mörk choklad eller 1 dl kokosflingor

Mixa nöterna och den torkade frukten till en jämn och fin massa. Forma massan till runda små bollar. Smält chokladen i vattenbad och doppa bollarna

med hjälp av två gafflar.

Om du inte vill ha choklad, kan du rulla bollarna i kokosflingor istället. Eller var lyxig och gör både och...

Låt bollarna stelna och förvara i kylskåp.