



Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

2 / 2015



Member of
EURORDIS
Rare Diseases Europe

Årsmöten 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
carina.olsson@telia.com

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

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

Rebecca Palmquist
Mobil 070-309 45 50
rebecca_palmquist@hotmail.com

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

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

Paula Grandell, kassör;
Mobil 070-492 41 67
paula.grandell@gmail.com

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

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

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

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



Marfans
syndrom

2 / 2015

UTGIVEN AV
Svenska Marfanföreningen
C/o Carina Olsson
Hedenhösvägen 8
141 33 Huddinge

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

Ledare

När jag skriver den här ledaren har jag gjort en av de största förändringarna hittills i mitt liv: Efter att i stort sett hela mitt 57-åriga liv har bott i Huddinge, strax söder om Stockholm är jag sedan en månad ölännig. Ja, det kanske man inte blir på 30 dagar, men när jag trampar omkring ute på Alvaret så känns det väldigt hemma.

Några av er har varit på Öland, när vi hade Marfan-helger på Stora Frögården, som drevs av min syster och vår styrelseledamot Karin O. Nu har hon och hennes sambo Erik, och även jag bestämt oss för att återvända till vår pappas uppväxt-ö, och där vi upplevt så många fina somrar under vår barndom.

Jag sökte och fick ett jobb i Mörbylånga kommun (den södra kommunen på ön) och det sammanföll ju

fin-fint med att Karin och Erik köpte ett hus här förra våren, som jag kan bo i. För jag har ännu inte hittat någon egen bostad. Men det kommer och helst rätt snart för veckan efter midsommar flyttar det in en ny familj i min lägenhet i Huddinge och då klipper jag banden med Stockholm län helt.

Det ska bli spännande att se hur Kalmar Läns Lands-ting tar hand om en ”marfanare”. Jag berättar mer om det sen.

Ha nu en riktigt skön sommar, gå ut i naturen och lukta på blommorna och Må Bra med Marfan!

CARINA O
ORDFÖRANDE

Marfanföreningens årsmöte

Den 14 mars samlades styrelsen och 7 medlemmar i Gotlandssalen i Stockholm för att avhandla föreningens styrelsemöte. Mötet beslutade att medlemsavgifterna för huvudmedlem (200 kr) och för familjemedlem (50 kr) kvarstår. Dessutom inför vi ett stödmedlemskap för 100 kr, där man inte får någon tidning och inte har rösträtt på årsmöte, men ändå kan stödja föreningen. Man kan också välja ett guldmedlemskap (500 kr) där man får tidning och har rösträtt.

I styrelsesammansättningen var det bara små förändringar. Ingrid Karlsson avgick som styrelseledamot och som ny ledamot invaldes Rebecca Palmquist. Paula Grandell, Marlene Svalberg, Christina Kjellström och Karin Olsson omvaldes på två år. Ordförande Carina Olsson omvaldes på ett år. Övriga i styrelsen sitter kvar ett år till. På sista sidan kan du läsa en liten presentation av Rebecca.

Annica de Belder avgick från valberedningen och avtackades med en blomma, för lång och trogen tjänst. Annica är en pärla som brukar hjälpa oss att

ringa runt till medlemmar när det behövs.

I slutet av mötet dök ortoped Bertik Romanus upp och presenterade kort sin undersökning om fotproblemen hos personer med Marfans syndrom. En enkät har skickats ut och vi uppmanar verkligen alla som fått enkäten att svara på den och skicka in den, även om man inte har några besvär med fötterna. Om inte de intresserade läkare som vill forska får ett underlag från oss som lever med syndromet, hur ska då forskningen komma framåt? Så fyll i enkäten och posta den, alla svar är värdefulla!

Som alltid när man träffas så var det många intressanta samtal under fikapaus och efter mötet. Det är såna gånger man inser hur viktigt det är att få träffa andra med liknande problem som en själv och få tips och råd och framför allt en känsla av att ”jag är inte ensam!”

JENNY ÅSTRÖM

Dina erfarenheter av samhällets stöd är viktiga

Det finns en mängd stöd som samhället enligt lag ska tillhandahålla personer som behöver det, till exempel stöd till personer med funktionsnedsättning.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser, Neuroförbundet och Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, vill nu veta mer om hur du som har en sällsynt diagnos eller har en närstående som har en sällsynt diagnos upplever att stödet fungerar.

Dina erfarenheter är viktiga att förmedla till beslutsfattare och andra för att få till stånd förändringar som förbättrar livssituationen för de som har en sällsynt diagnos.

Vill du dela med dig av dina erfarenheter av habilitering, samordning inom vården, skola och arbetsliv?

Skicka din e-postadress till info@nfsd.se, så skickar de enkätundersökningen till dig. Dina svar kommer att behandlas konfidentiellt.

Enkätundersökningen baseras på de frågeställningar som lyfts under fokusmöte med medlemmar i Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet under 2014.



NATIONELLA FUNKTIONEN SÄLLSYNTA DIAGNOSER

**SÄLLSYNTA
DIAGNOSER**
RARE DISEASES SWEDEN

Ögon hos barn och ungdomar

Nedanstående frågeställningar har kommit fram i en tråd på vår facebookside Marfanfamilj.

Han son har opererat ett öga och har en plast-lins. Ser men inte så bra och det hjälper inte med glasögon eller linser för att förbättra synen. Det andra ögat ser han bra med, har lins på det. Har tagit AM kort för snart ett år sedan och snart dags att börja övningsköra för bil! Vore en katastrof om det friska ögats lins också skulle lossna. Önskar det gick att göra något i förebyggande mer än att göra ögonkontroller 1 ggr/år. Gör det det?

Tyvärr så kan man inte göra något för att förebygga att linsen lossnar, och operationsbeslut fattas som regel när man får problem med synen eller normal synutveckling hos barnet är hotad. Om man har fått lös lins tidigt i barndomen finns det risk att man inte uppnår full synskärpa senare i livet, trots linser eller glasögon.

Jag har två söner 12 och 14 år med misstänkt Marfan, och har nu frågor gällande operation av linsluxation. Brukar det gå bra? Vilka är för- och nackdelarna? Min 12 åring opererades vid 2 års ålder, men nu är min 14 åring aktuell, och han är orolig, ser ungefär 20 % med glasögon nu. På yngste sonen är linserna endast borttagna och ej ersatta, vill veta erfarenhet med linser insatta.

Beslut om operation för linsluxation fattas som regel när synskärpan påverkas så mycket att det stör vardagen, och eftersom han ser ungefär 20% så är det förmodligen välmotiverat. Barn opereras om det finns tecken på stora brytningsfel som kan göra att normal synutveckling störs. Oftast sätter man in en syntetisk lins i ögat vid första operationen. Om man inte gjort det vid första operationen, så kan det ibland göras också efteråt, så att man slipper starka glasögon/linser. Detta ska man diskutera med en ögonkirurg som utför operationer för linsluxationer. Det förbättrar dock oftast inte synskärpan som man uppnått i barndomen, dvs. fram till ca 7-8 års ålder.

Tror jag läste någonstans att man ibland kan få behålla sin egen lins, att de syr fast den. Kan detta göras?

Den egna linsen kan inte sparas vid operation för linsluxation. Det vanliga är att hela linsen avlägsnas, och att man opererar in en syntetisk lins, som sedan sys fast.

Är det mindre bra att göra linsersättningsoperation innan ett barn är färdigvuxet?

Linsluxation hos barn opereras om det finns tecken på stora brytningsfel som kan göra att normal synutveckling störs. Med andra ord så väntar man inte tills barnet är färdigvuxet, eftersom barnens synförmåga inte är fullt utvecklad förrän ca 7-8 års ålder och alla typer av synstörningar, tex. linsluxation, under de första levnadsåren kan göra att synen utvecklas sämre. Detta kan inte förbättras senare i livet.

Min andre son är opererad vid 2 års ålder, då tog de enbart bort linserna, inga nya är ditsatta. Det gjordes med några månaders mellanrum men han har bara ett öga som är ok, och det pga att det inte gjordes tätare. Gör detta att det blir väldigt jobbigt för hjärnan när det skiljer så?

När man bedömt att operation för linsluxation är nödvändig i båda ögon så brukar man planera in båda operationerna tätt efter varandra (veckor-månader). Intervallet beror på många faktorer, tex synskärpan och barnets ålder. Det är svårt att uttala sig om varför det andra ögat i detta fall inte ser bra.

Barnens synutveckling är känsligast för alla typer av synstörande sjukdomar ju yngre man är. Om man tex har haft linsluxation med stora brytningsfel i tidig ålder så kan det hända att synen inte utvecklas normalt fast ögat blir opererat. Förutsättningarna är dock oftast bättre om man opererar en snedställd lins bort. Barn som har svagare syn i ena ögat använder ofta bara det ögat som ser bättre och

störs därför inte av den svagare bilden. Alla barn i Sverige som opereras i ögonen följs upp hos barnögonläkare och ortoptister som följer upp synutvecklingen, och hjälper till att träna upp synen. Ibland är det också möjligt att efteråt operera in en lins, för att slippa starka glasögon, men detta behöver diskuteras med en ögonkirurg med erfarenhet på den typen av kirurgi. Dock bör man komma ihåg att den synskärpan som man uppnått som barn kan inte förbättras senare i livet.

Bör operationerna göras tätt inpå varandra om båda ögonen måste opereras eller har det ingen betydelse?

Operationsbehovet för varterdera ögat bedöms separat, och det görs när synen är påverkad eller normal synutveckling är hotad. Om båda behöver opereras kan operationerna planeras snart efter varandra. Men intervallet beror på situationen – synskärpan, barnets ålder osv.

Värk är undervärderat hos personer med Marfans syndrom.

En studie som Northwestern Medicine i USA gjort, på 993 personer med Marfans syndrom, visar att 67 % haft värk de senaste sju dagarna.

Den medelmåttiga dagliga smärtan var 4 på en skala mellan 1-10, och den värsta smärtan var 7. Över hälften (56 %) av alla deltagare använde smärtlindrande medicin, men ca hälften av dem sa sig inte bli bättre trots medicinering. 52 % av deltagarna sa att den hjälp de fick av läkare för kronisk värk var dålig eller medelmåttig.

Studien visar att det behövs mer undersökningar om värk och dess behandling hos personer med Marfans syndrom.

UR CONNECTIVE ISSUES SUMMER 2015

*Trevlig sommar
önskar styrelsen*

Och så en fråga om näthinnor:

Kan man transplantera näthinnan på en person med Marfans syndrom?

Det pågår mycket forskning kring näthinnans sjukdomar. Detta beror mest på att den åldersrelaterade degenerationen av näthinnan ökar ju äldre befolkningen blir. Transplantation av näthinnan studeras, men det är inte något som används kliniskt i dagsläget.

Nya rekommendationer i USA

Amerikanska marfanföreningen har nyligt publicerat nya rekommendationer för hjärta och kärl hos marfanpersoner. De nya rekommendationerna säger att alla med Marfans syndrom, även de yngsta barnen, ska börja medicinera för att hindra aortatillväxten, så snart de fått diagnosen, oavsett om aortan är förstorad eller inte. En annan förändring är att de som använder betablockerare rekommenderas en högre dos än tidigare. Personer som inte kan ta betablockerare rekommenderas istället ta Losartan, som studier visat funka lika bra som hög dos betablockerare.

Stöttepelarna för hanteringen av hjärta och kärl hos Marfans syndrom är som tidigare: tidig diagnos, regelbundna kontroller av hjärta och kärl, och planerad operation av förstorad aorta innan en bristning.

En broschyr med hela rekommendationerna kan laddas ner från deras hemsida (på engelska)

www.marfan.org

UR CONNECTIVE ISSUES SUMMER 2015



Riksförbundet Sällsynta Diagnosers årsmöte den 25 april 2015

Som så många gånger förr hölls årsmötet i Haninge kommun, söder om Stockholm. Quality Hotel Winn, ligger bara några minuters promenad från pendeltågsstationen, alltså väldigt lättillgängligt med kommunala kommunikationer. Men är också bra att nå med bil. Läget är väl inte det ”vackraste”, men det är ett funktionellt och bra hotell, som har mjukglass och popcorn tillgängligt hela dagen, i obegränsad mängd. Stort plus för det!

Årsmötet inleddes givetvis med årsmötesförhandlingarna. Som ordförande hade styrelsen föreslagit Dag Larsson som är oppositionslandstingsråd för (S) i Stockholms Läns Landsting. Han sitter också i Läkemedelsnämnden och Rikssjukvårdsnämnden, så Dag kan ”sjukvården”. Han är också en van föreningsräv, vilket gjorde att debatten böljade med bröts i rätt tid när det började dra iväg allt för mycket. Det är en stor konst att leda ett möte med så många engagerade deltagare som ändå finns i Sällsynta Diagnoser.

Dag inledde med att berätta lite om landstingsorganisationen i landet, som enligt honom har för många och ibland för små landsting. Att det ser ut som det gör har sina rötter i 1600-talets riksindelning. Att det inte funkar längre kan man kanske förstå och det diskuteras hur man kan göra en annan indelning. Hur det kan komma att se ut får vi säkert anledning att återkomma till.

Alla punkter på dagordningen gick igenom utan vidare diskussion. Verksamhetsberättelsen och den ekonomiska berättelsen godkändes och styrelsen beviljades ansvarsfrihet.

Bara kring Svensk Dysmeliförenings motion om att skriva in obligatorisk registrering i det centrala medlemssystemet, blev det debatt. Beslutet blev en kompromiss mellan motionens begäran och styrelsen förslag till beslut. Du kan läsa mer om beslutet i

årsmötesprotokollet som du hittar på www.sallsynta-diagnoser.se.

Styrelsen berättade också om de kommande årens verksamhet. Riksförbundets verksamhet är beroende av statsbidrag och fondmedel för att kunna bedriva sin verksamhet. Utifrån de redogörelserna godkändes verksamhetsplan och budget.

Styrelse valdes utan några större förändringar. Som i de flesta föreningar, även vår, så är det några som sitter väldigt länge och ofta utgör grunden och sen

fylls det sakta men säkert på men nya och yngre krafter. Det är jätteviktigt att få den här omsättningen – nya idéer och sätt att tänka blandat med kunskap och erfarenhet är ett måste för att få verksamheten att

komma framåt. Det är länge sedan Svenska Marfanföreningen hade någon representation på någon förtroendepost i Riskförbundet. Är man intresserad att företräda ”sällsyntheten”, så är det ett jättekul uppdrag.

Vi fick också en jättekul presentation av ett filmprojekt som ska genomföras söndagen innan Den Sällsynta Dagen – 29 februari. Då ska vi ha filmfestival på temat ”sällsynt”. Mediebolaget Film & Tell har fått i uppdrag att leta rätt på bra och informativa både spel- och dokumentärfilmer, svenska och utländska, som kan visas för en allmän publik på en biograf i Stockholm. Slår det väl ut och går att lösa kostnads- och rättighetsmässigt kan det kanske bli en turné, vem vet?

Avslutningsvis fick vi en sammanfattning av vad som hänt i de sex regionala nätverksprojekten. Det är alltså brukarnätverk inom sällsyntheten som tillsammans med Centrum för Sällsynta Diagnoser i Stockholm, sjukvårdsregionerna och Nationella funktionen för Sällsynta Diagnoser på Ågrenska Stiftelsen och Riksförbundet Sällsynta Diagnoser på

sex ställen i landet driver nätverkande. Det händer olika saker i de olika nätverken, men alla är igång, mer eller mindre. Tyvärr har vi ingen representant från Marfanföreningen i något nätverk. Så känner du att du, lite mer på hemmaplan, skulle vilja engagera dig i ett nätverk, så hör av dig till mig. Du hittar mina kontaktuppgifter på annan plats i tidningen. En hemsida ska snart introduceras – vi informerar så fort vi vet!

Styrelsen berättade slutligen om två projekt som man avser att söka pengar för driva.

Ung och sällsynt. Skola och yrkesval med mera. Hur funkar det?

Satsning på kroniska diagnoser. Hur kan man förbättra vården för oss som bär med oss våra diagnoser genom hela livet. Hur fungerar övergången mellan barn och vuxen?

Och som vanligt när man är på konferens – allt snack i pauserna och att möta alla kompisar. Jag har varit med på årsmöten och ordförandekonferenser (numera Höstmöte), i några år nu och det är så kul att träffa folk från hela landet som har en stor sak gemensamt – vi är sällsynta men inte ovanliga.

CARINA O
ORDFÖRANDE

Ögon vid Marfans syndrom

Många med Marfans syndrom har ögonsymtom. Närsynthet är det vanligaste problemet, som bland annat beror på att ögat är för långt. Detta kan också leda till näthinneavlossning. Cirka 60 procent har linsdislokation. Det beror på att linsen, som sitter fast med smala trådar av bindväv, har rubbats ur sitt läge eller lossnat helt. Personer med Marfans syndrom får också ofta grön och grå starr.

Vid synsvårigheter behövs bedömning av en specialist. Genom undersökning med mikroskop efter att pupillen har vidgats med ögondroppar går det att avgöra om ögats lins sitter snett. En operation då

linsen ersätts med en konstgjord lins bör göras innan den ursprungliga linsen har lossnat helt. Barn som opereras får då ingen synnedsättning. Även näthinneavlossning kan åtgärdas genom en operation. Vid bestående synnedsättning kan kontakt med syncentralen behövas för utprovning av olika synhjälpmedel.

Kontroll hos ögonläkare rekommenderas från födsel till sex månader, därefter årligen. Det man tittar på är synskärpa, brytningsfel, linsförhållanden, näthinnan och trycket i ögat.

Käkar och tänder vid Marfans syndrom

Det är vanligt att gommen är hög och ibland också smal, vilket kan ge dåligt med plats för tänderna. En hög och smal gom kan också orsaka snarkning och bidrar till en ökad risk för andningsuppehåll under sömnen (sömnapné). Käklederna är ofta påverkade, eftersom käkledernas ledkapslar kan vara instabila.

Tandgnissling och tandpressning medför extra stor belastning på käklederna och kan öka käkledsproblemen. Personer med Marfans syndrom kan ha svårt att gapa stort och länge under till exempel tandvårdsbehandlingar.

Förstärkt förebyggande tandvård kan vara aktuell för att senare i livet slippa tidskrävande tandbehandlingar som frestar på käkleden. För att förebygga infektion bör antibiotika ges till dem som har inopererad hjärtklaff eller som tidigare haft infektion i hjärtat (endokardit) före vissa typer av tandbehandlingar.

Eftersom tänderna ofta sitter trångt bör barnen vid sju till nio års ålder undersökas av en tandreglerings-specialist (ortodontist). Om käkleden ger problem kan det bli aktuellt med bettfysiologisk behandling. Sömnapné och problem med snarkning bör följas upp av läkare.



BEGRÄNSAD
EFTERSÄNDNING

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

Paula Grandell
Gisslarbo 54
731 15 Kolsva



Ny styrelseledamot!

Rebecca heter jag och är en glad och sprallig
23-åring. Jag driver ett eget företag som nagel-
terapeut och på fritiden så umgås jag gärna med
vänner eller bakar (man har inte så mycket fritid
som egenföretagare). 2013 fick jag min diagnos
och är ensam i familjen om att ha marfans.
Det jag lärt mig av att få diagnosen är att inte ta
hälsan för givet och passar nu på att göra saker
jag mår bra av!



Våra olika medlemskap:

Medlemskap	Tidning	Rösträtt	Årsavgift
Huvudmedlem	Ja	Ja	200 kr
Familjemedlem, bo- ende på samma adress som huvudmedlem	Nej	Ja, om äldre än 15 år	50 kr
Guldmedlem	Ja	Ja	500 kr eller mer
Stödmedlem	Nej	Nej	100 kr eller mer



Vad vill du läsa om i medlemstidningen?
Har du några funderingar om Marfans
syndrom?
Hör av dig till oss! Ring någon av oss i
styrelsen eller maila till
marfan.sverige@gmail.com