



Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

3 - 4 / 2015



Bild från GZphotography på Freedigitalphotos.net



Member of
EURORDIS
Rare Diseases Europe

Antibiotikaprofylax Europamöte

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

Mobil 070-975 05 21

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 Clasén

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

Anneli Jonsson

Mobil 073-349 62 04

jonsitos@hotmail.com

Jonas Asplund

Mobil 073-322 93 93

jonas.asplund@gmail.com



Marfans
syndrom

3-4 / 2015

UTGIVEN AV

Svenska Marfanföreningen

C/o Carina Olsson

Rangatan 6

386 93 Färjestaden

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

Ordföranden har ordet

Så har jag upplevt min första Ölands-storm. Gorm vräkte in över ön i söndags eftermiddag och gjorde många ölänningar strömlösa. Jag bor på västra sidan och där var vi inte så utsatta men på östra och södra Öland, var det många som blev sittande i kyla och mörker hela måndagen också. En del skolor och förskolor fick stänga när barnen började frysa och man inte heller kunde värma mat. Men det verkar som om ölänningarna är vana. Det uppstod inte någon större panik.

Har vi tur och Sunnerdahls fond tycker vi är värda det så kanske några av er kan komma hit nästa sommar och se lite av det som gjorde att jag flyttade hit. Det är ju i augusti så då ska vi kunna hoppas på fint väder. Läs mer om det på annan plats i tidningen och mer detaljer om det kommer i nästa nummer.

Nytt år stundar med nya utmaningar för vår förening. Under året ska vi förhoppningsvis färdigställa vår nya Marfanbroschyr. Styrelsen håller, med våra kontaktläkare som stöd, på att skriva nya texter, som sen ska sammanställas och tryckas till en liten broschyr om Marfans syndrom, som du kan lämna till intresserade doktorer, lärare, sjukgymnaster, anhöriga med flera.

Till sist vill jag passa på och tacka för i år, tack till alla i styrelsen som gjort ett jättejobb och tack till er medlemmar som hört av er med frågor och tips. Hoppas vi hörs och ses någonstans i Sverige nästa år!

Och naturligtvis God Jul och Gott Nytt år!

Carina O

Antibiotikaprofylax

- "nya" rekommendationer

Läkemedelsverket publicerade i oktober 2012 nya rekommendationer avseende antibiotikaprofylax inför tandbehandling, rekommendationer som i princip innebär att de flesta patienter med hjärtfel relaterat till Marfans syndrom inte längre rekommenderas någon rutinmässig antibiotikaprofylax. Här följer lite bakgrund till varför det har kommit nya rekommendationer.

Antibiotikaprofylax

Under flera år har det varit regel att inför behandling hos tandläkare, ge förebyggande behandling med antibiotika (antibiotikaprofylax) till patienter med olika typer av hjärtfel, främst hjärtfel där hjärtklaffarna är involverade.

Fram till 2007 rekommenderas profylax till alla patienter med medelhög och hög risk för endokardit. Sedan 2007 rekommenderades profylax bara till högriskpatienter (hjärtklaffsopererade patienter, patienter med tidigare genomgången endokardit, patienter med mycket allvarliga hjärtklaffsfel). Socialstyrelsen rekommenderade en engångsdos antibiotika ca 1 timme före behandlingen. Detta förfarande saknar vetenskaplig grund, d.v.s. det finns inga studier som visar någon nytta med denna profylax, men eftersom man inte heller kan visa motsatsen så gav man denna profylax ändå, "för säkerhets skull".

Socialstyrelsens rekommendation om antibiotikaprofylax är nu borttagen och man hänvisar till Läkemedelsverkets rekommendationer från 2012 där hjärtklaffsjukdom eller förekomst av hjärtklaffsprotes inte längre är indikation för antibiotikaprofylax. Man skulle kunna säga att man förut sa att antibiotika skulle skrivas ut tills det var visat att det var skadligt. Med nya rekommendationer från Läkemedelsverket ska antibiotika bara förskrivas om det har en visad effekt.

Antibiotikaresistens

Under senare år har antibiotikaresistens blivit ett allt större hot mot mänskligheten och ännu mer mot modern sjukvård. WHO har klassat antibiotikaresistens som det näst största hotet mot mänskligheten (kli-

matförändringar är det största hotet). Om inte något görs kommer vi i en relativt nära framtid inte längre kunna utföra viss avancerad sjukvård, behandlingar som vi idag anser vara självklara. Hit hör t.ex. alla typer av organtransplantation, cellgiftsbehandlingar av cancer och stora kirurgiska ingrepp i t.ex. hjärta och andra organ. Det kommer att bli mycket svårt att ta hand om för tidigt födda barn, och alla riskerar vi att dö i en betydligt yngre ålder än idag, och då vanligtvis av lunginflammation.

Vi vet att den mest effektiva metoden mot en snabbt ökande resistensproblematik är en minskning av antibiotikaanvändningen. Det innebär att förskrivande läkare / tandläkare alltid ska ha en tydlig och motiverad indikation för sin antibiotikaförskrivning och att patienten ska ta ansvar för att inte i onödan medicinera med antibiotika.

Alla människor har ca 1-2 kg bakterier i sin kropp, det mesta i tarmen. Vi kallar dessa bakterier för vår "normalflora". Dessa bakterier har vi skaffat oss i tidig ålder. Normalfloran fyller flera viktiga funktioner i tarmen, som t.ex. tillverkning av vissa vitaminer, men de "goda" bakterierna håller också undan andra sjukdomsframkallande mikroorganismer.

Vi använder antibiotika för att slå mot bakterier som orsakar infektion. Tyvärr så slår vi då samtidigt mot normalfloran och sammansättningen av denna påverkas. Känsliga bakterier dukar under samtidigt som de bakterier, vilka redan är resistenta mot det aktuella preparatet, inte påverkas alls. Tvärt om får dessa bakterier ökat livsrum och växer till i antal. Detta kallas selektion. Efter varje antibiotikabehandling ökar både antalet och andelen av mikroorganismer som är resistenta mot den aktuella behandlingen. Denna påverkan på vår normalflora är inte bra, och kan i vissa fall vara direkt skadlig.

Länge ansåg man att en engångsdos antibiotika inte påverkade normalfloran men idag vet vi genom studier att all antibiotikabehandling, oavsett tid eller dos, påverkar. Vid behandling av tandinfektioner används oftast ett snällt antibiotikum som inte har

särskilt kraftig påverkan på normalfloran i jämförelse med andra antibiotika, men ändå kan skadorna på normalfloran efter en normal behandling på ca. en vecka, ta 3-6 månader att reparera. Det är även visat att engångsdoser kan påverka normalfloran, och då i flera dygn.

Ingen antibiotikaprofylax

Mot bakgrund av den allt mer utbredda antibiotikaresistensen och det faktum att även engångsdoser antibiotika påverkar normalfloran, har man blivit mer restriktiv med antibiotika, både som profylax och för behandling. Läkemedelsverket har kommit med rekommendationer avseende antibiotikaanvändning inom flera olika områden, inklusive tandvården. **Att ge antibiotika "för säkerhets skull" är inte något man längre rekommenderar.**

I Storbritannien togs rekommendationen att ge antibiotikaprofylax i tandvården till patienter med ökad risk för hjärklaffsinfektioner (endokardit) bort 2008. En uppföljning två år senare visade en minskning av profylaxen till 20% mot tidigare. Trots detta inträffade det inte några fler endokarditer.

Detta och liknande data från andra håll, samt det faktum att vi i Sverige sett ett antal endokarditer efter tandbehandling, trots att antibiotikaprofylax i dessa fall har getts, såväl som att det inte har blivit endokardit, trots att man i vissa fall glömt ge profylax, gjorde att Läkemedelsverket i oktober 2012 publicerade en rekommendation att patienter med ökad risk för endokardit inte längre skulle ges profylax vid tandbehandling. Rekommendationen var framtagen i konsensus av experter på Läkemedelsverket och Smittskyddsinstitutet och representanter för aktuella medicinska och odontologiska specialister.

Rekommendationen har i några delar av Sverige kritiserats och denna kritik tog fart hösten 2014. Då kom en rapport från Storbritannien där man tittat på antalet endokarditer under en lång följd av år och då tyckte sig se en omotiverad ökning av antalet och detta speciellt mycket efter 2008. Myndigheterna i Storbritannien gick av denna anledning igenom alla patientfallen bakom rapporten, och kunde då konstatera att ökningen av antalet endokarditfall stämde men att ökningen mest berodde på infektioner, orsakade av andra bakterier än de vi har i munhålan. Således bedömdes det inte finnas ett samband mellan ökningstakten av endokardit och rekommendationen



BILD FRÅN AMBRO PÅ FREEDIGITALPHOTOS.NET

om ingen antibiotikaprofylax i tandvården. Efter beslut i september 2015 kvarstår rekommendationen att inte ge antibiotikaprofylax.

Även i andra länder noteras en ökning av antalet endokarditer, även i länder där man rutinmässigt ger antibiotikaprofylax. Läkemedelsverket i Sverige ser också en ökning av antalet endokarditer. En genomgång av dessa fall pågår. I december 2015 arrangeras en konferens med inblandade medicinska specialiteter och nuvarande rekommendation kommer att diskuteras. Tills vidare gäller den år 2012 publicerade rekommendationen.

Tandläkarens ansvar

I den nuvarande rekommendationen från Läkemedelsverket finns också krav på att patientens hela medicinska situation ska ligga till grund för beslutet om att ge eller inte ge antibiotikaprofylax. Det kan finnas andra medicinska faktorer, där t.ex. infektionsförsvaret är nedsatt, etc, som gör att patient med dessa riskfaktorer i kombination med olika hjärklaffsfel ändå bedöms ska ha antibiotikaprofylax.

I slutändan är det behandlande tandläkare som ansvarar för beslut om att ge eller inte ge anti-

biotikaprofylax. Behandlande tandläkare har också ansvaret för uppföljning av sina patienter efter olika ingrepp, och när patienter med olika riskfaktorer behandlas utan att antibiotikaprofylax ges, är det viktigt med kontroll av tecken på infektion (t.ex. feber) dagarna efter behandlingen. Skulle en patient då utveckla infektion är det viktigt att behandling med antibiotika (inte engångsdos) omgående påbörjas.

Bakterier i blodet

När vi ger antibiotikaprofylax så är det för att förhindra att de bakterier som kommit in i blodet vid själva ingreppet ska kunna föröka sig i blodet, fästa på hjärtklaffar eller andra känsliga ställen, och där orsaka infektion. Förekomst av bakterier i blodet kallar vi för "bakteriemi". Detta tillstånd uppstår varje gång slemhinnor och hud går sönder och en ingångsport öppnar sig. Det är vanligt med munhålebakterier i blodet efter det att man har borstat tänderna, använt tandtråd, tandstickor eller andra hjälpmedel för munhygien. Även efter måltid kan man påvisa munhålebakterier i blodet. Samma sak gäller efter bett i tunga eller kind. Under normala omständigheter avlägsnar vårt infektionsförsvar dessa bakterier på ca 20 minuter. Bakteriemierna är således kortvariga och det är i denna situation som det är osäkert om antibiotikaprofylax gör någon nytta. Således inträffar bakteriemier ofta, vanligtvis flera gånger varje dygn och utan att det ges någon antibiotikaprofylax vid dessa tillfällen.

Forskare har på senare år börjat intressera sig för om det möjligen är antalet bakteriemier och kanske även den sammanlagda mängden bakterier från flera bakteriemier under en längre tid, som skulle kunna vara en ökad riskfaktor för att få endokardit. Tiden för bakterier i blodet efter en tandutdragning

är ca 20 minuter samtidigt som den totala tiden med bakterier i blodet av andra aktiviteter kan vara så hög som 5000 minuter under en månad. Mycket talar för "mängden" bakteriemi har betydelse. **Man har då som patient en viktig och ansvarsfull uppgift, och det är att genom goda munhygienvanor se till att munnen, d.v.s. tänder och tandkött, hålls så frisk som möjligt.** Då blir varje bakteriemi mindre vad gäller antalet bakterier och kortvarigare i tiden, och därmed föreligger troligtvis en minskad risk för endokardit.

Allas ansvar

Patienten har ett ansvar för sin munhälsa men självklart har också tandläkare och tandhygienister ett ansvar för att munnen är så frisk som möjligt. Detta ansvar är ännu större när vi talar om patienter med olika hjärtklaffsfel, etc. En bristande munhygien och dåliga tänder kan absolut inte kompenseras med en engångsdos antibiotikaprofylax inför besök i tandvården.

Budskap

Vi ska alla vara rädda om vår egen normalflora (bakterier) och samtidigt upprätthålla en god munhälsa. Detta ansvar är extra tydligt om man har riskfaktorer för att lättare få sjukdomar som t.ex. endokardit. Tandvårdspersonal träffar varje patient vid högst några tillfällen per år men har då ansvar för att tidigt hitta och behandla sjukdomar i mun och tänder, men det finns också ett ansvar för att motivera och hjälpa patienterna att upprätthålla en god munhälsa. Den viktigaste riskförebyggande åtgärden är dock patientens egna dagliga munvårdsinsats.

JOHAN BLOMGREN
ÖVERTANDLÄKARE



BILD FRÅN STOCKIMAGES PÅ FREEDIGITALPHOTOS.NET

Nätverksmöte i Kalmar

1 – 4 oktober 2015



Som ni säkert vet så är Svenska Marfanföreningen med i ett europeiskt nätverk för patientföreningen för Marfans syndrom. Nätverket heter numera Marfan Europé Network och förkortas MEN. Nätverkets syfte är att jobba tillsammans, parallellt med de nationella föreningarna och de stora patientorganisationerna i Europa – främst Eurordis (som också Svenska Marfanföreningen är medlem i). Tanken är att mötas runt Marfan och stötta föreningarna i nätverket i deras arbete.

MEN är inte en förening i vanlig mening med en styrelse utan nätverkets medlemmar utser en Coordinating Committee, internt kallad CC. Danmark står för ”ordförandeskapet”. Karin Olsson från vår styrelse representerar Sverige. CC ”träffas” regelbundet via Skype och nätverket har möte vartannat år och värdskapet för det mötet går runt mellan medlemsländerna.

Det finns Marfanföreningar i flera europeiska länder men de ekonomiska förhållandena är mycket varierande och av samma skäl är det svårt för alla länder att delta i möten utanför sitt eget lands gränser. I Svenska Marfanföreningen har vi ändå valt att vara med. Vi inser att vi behöver denna input från andra föreningar som har lite bättre resurser än vi. På så sätt får vi också vara med och höra intressanta

föredrag inom Marfanforskningen ute i Europa. Och framför allt får vi se hur man jobbar i andra länder.

Intrycken från en sådan här helg är många och på annan plats i tidningen kan ni läsa Anneli Jonsson artikel om sina tankar om hur det var att delta för första gången.

Varför Kalmar?

I år var alltså vi i den svenska föreningen värdar för mötet som hölls i Kalmar. Att vi var i Kalmar beror delvis på att Karin, som var arrangör och samordnare, bor på Öland (ni vet ön på andra sidan Ölandsbron) och dels på att Kalmar läns landsting ställde upp med ett ekonomiska bidrag för att genomföra träffen. Stort tack för det!

Normalt har vi bara råd att skicka en deltagare. Men eftersom vi i år var på ”hemmaplan” så kände vi att vi kunde ha råd att skicka tre deltagare, så Karin, Anneli och jag själv var med om ett par fantastiska dagar i Marfan’s anda.

Det blev tre dagar med först och främst mycket skratt, lite tårar av känslsamhet och massor, massor med nya intryck och nya kunskaper. Dessa kunskaper kommer vi att förmedla till er andra medlemmar i detta nummer av vår tidning och i nummer som

kommer.

Visst knakar och stramar det i lederna, visst gör det ont i fötterna och ibland ömmar ryggen så man tror att man ska gå av på mitten. Och visst slår hjärtat dubbelslag då och då, och visst funderar man ibland på framtiden, men efter att ha träffat alla dessa fantastiska människor så tänker – i alla fall jag – ”Äsch, va fan, lite Marfan’s när man får träffa så mycket samlad Marfankunskap och erfarenhet och all denna glädje trots allt!”

Jag vill dock påpeka att man ska vara noga och rädd om sig, träffa sina doktorer och lyssna på dem och göra som de säger. Men förutom det....

Deltagare och inledning

Följande länder deltog: Österrike, Belgien, Danmark, Frankrike, Tyskland, Nederländerna, Norge, Slovakien, Schweiz, Sverige och som särskild inbjuden ännu inte medlem – Polen.

Vi hade i förväg, från Karin, fått tre frågor som vi skulle besvara, för att beskriva vad vi gör i varje respektive förening.

Vilka åtgärder är ni speciellt stolta över och hur gjorde ni?

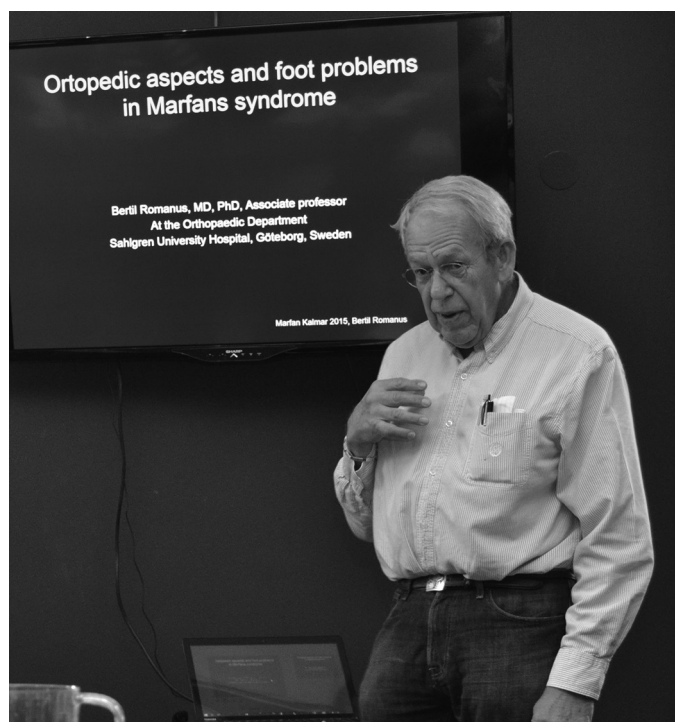
Vilka är era styrkor och vad kan andra organisationer lära av er?

Var är ni just nu och vilka är de största utmaningar ni står inför just nu?

Det föll på min lott att berätta om Svenska Marfan-föreningen och jag kan inte nog fortsätta prata om vårt Friskvårdsprojekt. Det är det bästa och för våra medlemmar det största vi gjort i förenings historia. Under de totalt tre år som projektet pågick fick vi kontakt med nästan alla medlemmar, på ett eller annat sätt. Och den kontakten är jätte viktig för oss i styrelsen men ju också för medlemmarna.

Svaren på frågorna 2 och 3 sammanfaller. Vår styrka är vår entusiasm. Eftersom vår störta utmatning är att kunna finansiera verksamhet av olika slag så måste vi i allt vi gör hoppas på att det finns ideella krafter som är beredda att ställa upp med bara sin entusiasm som resurs. Vi lyckas ganska bra, tycker jag!

Och egentligen svarade alla föreningar samma sak – med några små olikheter.



DR BERTIL ROMANUS

Föreningarna har jättemycket att lära av varandra. Under de här tre dagarna fick vi massor med tips på sådant som vi kan göra på hemmaplan men vi kom också överens om en del saker som vi ska försöka driva med hjälp av MEN. Vi kommer säkert att återkomma om det längre fram.

Läkarföreläsningar

Vi fick dessutom lyssna på tre mycket intressanta föreläsningar från ”professionen”.

Cecilia Gunnarsson från Klinisk Genetik vid Universitetssjukhuset i Linköping

Bertil Romanus, professor vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg

Hani Hattar, smärtspecialist från Västerviks sjukhus

Sammandrag från dessa föreläsningar kan du läsa i detta nummer och i kommande nummer av vår tidning.

Mitt samlade intryck från föreläsningarna är ändå att det finns massor med kunskap därute på landets sjukhus om Marfan’s och allt det där som vi kan drabbas av i form av besvär och sjukdomar. Problemet är ju som vi alla vet, att samla kunskapen och att sprida den och att koppla ihop det och ställa rätt diagnos och sen ge rätt vård.

Det här är en stor utmaning för oss som patientförening i samarbete med vår paraplyorganisation Riks-

förbundet Sällsynta Diagnoser.

MEN-möte som social funktion

Mellan intressanta föreläsningar och tips från föreningarna finns det ändå en hel del tid till trevligt umgänge. Vi höll till på Frimurarhotellet som ligger centralt i Kalmar och som samarbetar med en fantastik restaurang som specialiserat sig på bra och rejäla kötträtter. För mig som försöker äta mer och mer vegetarisk så uppfyllde jag min köttkonsumtion för flera veckor men ska man nu äta kött så gäller det att det är bra kött från lokala producenter och att det är bra tillagat. Dessa kriterier uppfylldes! (Kan tilläggas att även våra franska vänner imponerades.)

Som på alla konferenser så händer det mycket i pauserna – så även här. Man pratar lite med en person här och en person där. Huvudet blir fullt med nya intryck. Och ni vet väl vad man tycker om de där som varit på kurs.....nu blir det massa nytt jobb. Jo, Karin, Anneli och jag kommer att sätta igång massor med nya projekt för styrelsen, så vill du vara med och jobba så hör av dig, vi har ett par vakanta platser i styrelsen.

Ungdomsverksamheten

Som jag skrev tidigare så var det en del tårar av

sinnesrörelse och mest när våra ungdomar visade resultatet av sin egen konferens. De hade gjort en film om hur det är att vara sällsynt. Men med vilja och ambition att vara vanlig. En helt fantastisk film med musik och dans ute på gatorna i höstsolen i Kalmar. Och den filmen får ni bara se om ni är med i en styrelse i något av MEN-länderna.

Jag är inte ett dugg orolig för återväxten efter att ha sett vilka idéer som finns i nästa generations Marfanare. Så kom igen nu alla ungdomar och unga vuxna i Sverige – hör av er, för till nästa MEN-möte i Belgien om två år, vill vi gärna ha en ung deltagare.

När jag åkte hem (över Ölandsbron, för jag bor också där sedan i våras), så var jag alldeles varm inombords. Jag tror jag har sagt det förut och jag säger det igen: Det klart att det inte är kul att ha Marfans syndrom, men hade jag inte haft det så hade jag inte fått vara med om den här helgen.

Det kommer mera.....

CARINA O
ORDFÖRANDE

Marfan Europe Network

Kalmar oktober 2015

Från det lilla till det stora, som sedan fångas in och tas tillbaka till det lilla för att förhoppningsvis bli till något stort, för er.

Vad är det hon yrar om och försöker säga undrar ni. Jo, det är ett försök att sammanfatta mina intryck och tankar om mitt allra första deltagande i Marfan Europe Network konferensen i Kalmar 1-4 oktober 2015. Intensiva, välfyllda och inspirerande dagar som nu har sorterats och ska förmedlas vidare till alla er medlemmar.

Jag, en hyfsat ny styrelsemedlem som precis börjat ana vad Svenska Marfanföreningen egentligen är och vad vi tillsammans kan vara för varandra, satte mig på tåget från Borås till Kalmar och hade ingen aning vad som skulle drabba mig inom några

timmar. Låter kanske lite dramatiskt och aningen överdrivet. Men, som tillhörandes en grupp med en speciell och för många helt okänd sjukdom blev mitt möte med de andra deltagarna från elva europeiska länder fyllt av glädje och kraftfull insikt om att vi inte är ensamma! Jag befann mig plötsligt bland sådana som jag. Ja, nu talar jag inte om personlighet, utan om annat. Jag tror ni kan ana och förstå. Bland ljuvliga, härliga, kunniga människor som delade erfarenheter och utmaningar med Marfans syndrom i fokus. Vi är fortfarande sällsynta och några kämpar för att existera som förening bland alla andra ovanliga grupperingar medan andra har en mer framträdande och given position. Men som Marfan Europe Network slogan lyder: Together we can! Tillsammans kan vi mer, tillsammans kan vi stödja varandra,

tillsammans blir det sällsynta synligt, tillsammans ser vi framåt och vågar tänka stort, tillsammans hade vi enormt roligt och tillsammans kom vi överens om att vi åter ses om två år igen.

Dagarna var fullspäckade med varierande inslag som Karin Olsson från vår förening och Martin J Skov ordförande i danska Marfanföreningen satt ihop på ett alldeles utmärkt sätt. Läkarföreläsningar, rapporter från respektive lands förening, diskussion om Marfan Europé Networks framtida utmaningar varvades med luncher och middagar innehållandes köttträtter av diverse olika slag. En stilla undran växte inom mig om hur nyttigt kött egentligen är samt att anledning finns att tänka kring kost och Marfans syndrom, kanske ett framtida föreläsningssämne? Ett yogapass med Karin hanns också med, då vi med meditativ musik och Karins lugna stämma ”yogade in” oss i ett mer avslappnat tillstånd samtidigt som våra informationsfyllda hjärnor fick möjlighet till vila och eftertanke. Vill man veta mer om yoga och Marfans syndrom finns det mycket bra att läsa i vår alldeles egna Friskvårdsbok!

Under lördagseftermiddagen var det dags för kulturella upplevelser i Kalmar. En egen guide delade med sig av historiska kunskaper och trots att några



GLADA DELTAGARE PÅ DET EUROPEISKA MARFANMÖTET

av oss förvandlades till nedkylda, stela pinnar, var det en enormt spännande och berikande tur, namngivet ”Kalmar’s royal latrines and round apartments”. Jag är otroligt tacksam över att jag fick styrelsens och medlemmarnas förtroende att få vara med i Kalmar. Jag hoppas att ni genom artiklarna i tidningen och vårt framtida gemensamma arbete ska få till er något av det som gjorde att jag hade svårt att sluta le på tåget hem, från det stora i Kalmar till det lilla i Borås.

ANNELI JONSSON

Referat från föreläsning av smärtiläkare Hani Hattar, smärteamet i Västervik (Kalmar Okt. 2015)

Hani Hattar gav nog konferensens mest uppskattade föreläsning, med ett innehåll som många kunde känna igen sig i men som allt för sällan belysts utifrån Marfans syndrom. Hani och hans team utreder och behandlar människor med långvarig smärta.

Personerna i teamet är specialister på smärta och rehabilitering; läkare, sjuksköterskor, fysioterapeuter, kuratorer och psykologer. Hani berättade att han haft några patienter med Ehlers Danlos syndrom men endast ett par patienter med Marfans syndrom. Han känner dock väl till Marfans syndrom.

Hani började sin föreläsning med en bild på vio-

linisten Paganini som det visat sig hade Marfans syndrom. Han var känd för att kunna greppa violinen på ett ovanligt sätt med sina långa smala händer och fingrar.

Hani började med att visa en uppdelning av två olika typer av smärta, nociceptiv smärta och neuropatisk smärta. Den nociceptiva smärtan kommer från någon vävnad i kroppen, orsakad av benbrott, brännskador, skärsår mm. Den kan även uppstå genom inflammation som artrit, från infektioner eller exempelvis tandvärk. Den neuropatiska smärtan kommer från det centrala nervsystemet orsakad av exempelvis stroke eller ryggmärgsskada. Den kan även komma



DR HANI HATTAR

från det perifera nervsystemet och då handla om exempelvis bältros, diskbråck, amputation.

Vad gäller Marfans syndrom och nociceptiv smärta kommer den från muskler, leder, mjukvävnad och förslitningar i skelett. Den neuropatiska smärtan kommer från centrala och perifera nervsystemet.

Hani Hattar fortsatte med att berätta om vilken typ av smärtlindring man arbetar med i hans team. De delar upp smärtlindringen i icke-farmakologisk och farmakologisk och det är ungefär 50 procent av patienterna som blir hjälpta med icke-farmakologiska metoder och resterande 50 procent behöver mediciner av något slag.

De icke-farmakologiska alternativen är fysioterapi, arbetsterapi, akupunktur, TENS-apparat (TENS är en apparat som kan minska och lindra smärta. Man fäster elektroder från Tens-apparaten på musklerna. Apparaten skickar ut en svag stimulerande ström genom muskeln.), vila eller att träna sig på att ta mikro-pauser, fysisk aktivitet av något slag.

Hani berättade att man i samtal med patienten bland annat talar om hur man styr kroppen med hjärnan,

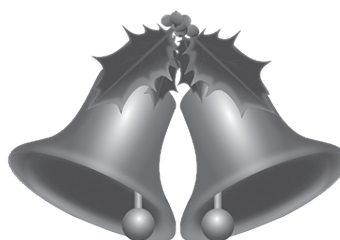
hur man kan lära sig att hantera sin smärta. En reflektion som Hani delade med sig var att patienter med Marfans syndrom ibland är mycket aktiva, i ständig rörelse eller aktivitet, kan det vara ett sätt att hantera smärta på?

I första hand försöker man tillsammans med patienten komma fram till icke-farmakologiska alternativ. Vad gäller medicinsk smärtbehandling kan det handla om antiinflammatoriska receptfria läkemedel. Det är inte alltid ett så bra alternativ då många använder det hela tiden. Om man använder det ska man ta medicinen i två veckor och sedan göra ett uppehåll. Ett långvarigt intag är inte bra för bland annat njurar och hjärtat.

Ett annat alternativ är paracetamol, högst fyra gram per dag. Antidepressiv medicin ska tas i samråd med läkare, exempelvis vid neuropatisk smärta. Även antiepileptisk medicin kan användas i vissa fall. Topiska läkemedel som voltaren gel eller chilipepparkräm (!) används också, på stället där smärtan uppkommer och kan i vissa fall lindra. Lokal bedövning, så kallade blockader är ytterligare ett alternativ.

Hani avslutar sin föreläsning med att berätta hur man kan arbeta med ACT, Acceptance Commitment Therapy för att må bättre som smärtpatient. Det tar lång tid att uppnå resultat med det är ett alternativ istället för medicinering. Kan man komma så långt att man accepterar smärtan och samtidigt får möjlighet att tillsammans med läkare och rehabilitering arbeta sig fram till funktionsförbättringar så resulterar det i återhämtning och i vissa fall förbättring med mindre smärta. Har man däremot svårt att acceptera smärtan och antingen försöker undvika den eller blir mer orolig, kan det leda till ytterligare symtom, ökad oro och ibland depression, som bidrar till ytterligare psykologiska aspekter som i sin tur orsakar mer smärta.

Hani tyckte att det var spännande och roligt att få delta på konferensen och vi var otroligt glada över att få lyfta detta tema med en sådan kunnig och inspirerande föreläsare. Detta finns anledning att återkomma till för vår förening.



Referat från föreläsning av läkare Cecilia Gunnarsson, klinisk genetiker från Linköpings Universitetssjukhus (Kalmar Okt. 2015)

Cecilia forskar inom ämnet genetik och har länge intresserat sig för just patienter med Marfans syndrom. Marfans syndrom får man oavsett härkomst och etnicitet. Marfans syndrom har många symtom, till det yttre är det i första hand långa smala kroppar som man tänker på. Det är dock svårt att veta vilka fler symtom en person kan ha. Förutom långa extremiteter är det hjärt-, ögon- och skelettfunktionerna som är de vanligaste symtomen. Andra symtom är överrörlighet och förkortade muskler.

Under föreläsningen gick Cecilia igenom hur sjukdomen kan uppstå genetiskt, om ärftlighet samt lite mer ingående beskrivning av fibrillinets betydelse. Fibrillin är ett protein och en viktig komponent i bindväven. Vad gäller symtom på hjärtat, berättade Cecilia att man efter alla år har skaffat sig god kunskap om när man behöver göra en aortaoperation vilket gör att många fler överlever.

Cecilia nämnde även liknande sjukdomar som Marfans syndrom; Loeys Dietz syndrom, EDS (Ehlers Danlos syndrom), Familial thoracic aneurysm/dissektion och Shprintzen Goldberg syndrom. (Jag tänker inte ge mig in på att närmare beskriva dessa sjukdomar på grund av risken att ge felaktig information. För den som är intresserad finns bra sidor på nätet.)

Vidare gick Cecilia in på hur gentesterna genomförs och berättade att alla gentester på svenska patienter görs i Sverige i dag. Det är dock olika hur landstingen bestämt angående utförandet av gentester då det kostar en hel del att genomföra dem. Hos 90 procent av patienterna med Marfan har Cecilia hittat genetiska förändringar som talar för Marfans syndrom, hos 10 procent finns de inte. Dessa 10 procent behandlas ändå av Cecilia och hennes kollegor som om de hade Marfans syndrom, det vill säga med kontroller på exempelvis hjärtat.

Cecilia avslutade sitt referat med att berätta att man i EU år 2009 skrivit att:



KARIN TACKAR CECILIA EFTER FÖRELÄSNINGEN

Sällsynta sjukdomar är ett hot mot EU-medborgarnas hälsa i den mån de är livshotande eller kroniskt funktionsnedsättande sjukdomar med låg prevalens och en hög grad av komplexitet. Trots deras sällsynthet, finns det så många olika typer av sällsynta sjukdomar att miljoner människor drabbas.

Vidare har EU skrivit en rekommendation till länderna:

”Upprätta och genomföra planer eller strategier för sällsynta sjukdomar på lämplig nivå, eller undersöka lämpliga åtgärder för sällsynta sjukdomar inom andra folkhälsostrategier, i syfte att sträva efter att se till att patienter med sällsynta sjukdomar får tillgång till vård av hög kvalitet, inbegripet diagnostik, behandling, rehabilitering för de som lever med sjukdomen och, om möjligt effektiva särsläkemedel ”

Bland annat på grund av detta finns det i dag sju regionala centra för sällsynta sjukdomar i Sverige; I Umeå, Uppsala, Örebro, Stockholm, Linköping, Göteborg och Lund.

Center för sällsynta diagnoser CSD

Det har under flera års tid pratats om center för sällsynta diagnoser, för att få en samlad kompetens. Nu har vi faktiskt flera sådana center i landet och fler är på väg! Tyvärr finns det ännu inget expertteam för Marfans syndrom, men CSD Karolinska har anordnat en temadag för oss (oktober 2014).

CSD Karolinska sjukhuset

- Har 11 expertteam
- Ansvarar för den svenska delen av Orphanet
- Utvecklar kvalitetsregister för sällsynta diagnoser
- Ordnar temadagar, kurser och träffar för olika diagnoser

CSD Västra Götalandsregionen (Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus)

- Har 16 expertteam, 3 riktade mot vuxna och 13 mot barn

CSD Uppsala Örebro (Akademiska sjukhuset Uppsala och Universitetssjukhuset Örebro)

- Har 12 expertteam
- CSDs syfte är att bidra till en förbättrad situation för barn och vuxna med sällsynta diagnoser, och för deras nätverk. Vi kan hjälpa dig med vägledning och information om sällsynta diagnoser.

CSD – syd (Lund)

- Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) är en verksamhet för hela Södra sjukvårdsregionen och har till uppgift att förbättra kunskapen om utredning och omhändertagande av patienter i alla åldrar med sällsynta diagnoser.
- Uppdraget för CSD-syd omfattar hela Södra sjukvårdsregionen, d.v.s. Blekinge, Kronoberg, Skåne och delar av Halland (Halmstad, Laholm, och Hylte kommuner).

CSD Sydöst (Linköping)

- Planerar 2 expertteam till hösten 2015 och därefter öka med 2-3 team per år
- CSD Sydöst startade 2015-01-01 och finansieras som ett regionalt samarbete mellan Region Östergötland, Region Jönköping och Kalmar Läns Landsting.

Norra sjukvårdsregionen, Umeå

- Fortfarande i planeringsstadiet



Runt om i världen hålls engelskspråkiga seminarier och föreläsningar om Marfans syndrom.

På vår Facebook-sida finns länkar till flera av dem.

Facebook-gruppen Marfanfamilj har bytt namn till **"Marfangruppen"** och är inte längre hemlig, utan en sluten grupp. Skillnaden med en hemlig och en sluten grupp, är att om man söker efter en grupp, så får man aldrig fram namnet på en hemlig grupp, utan man måste veta om att den finns och bli inbjuden av en administratör för att gå med.

En sluten grupp kan man hitta när man söker gruppen, men man måste fortfarande ansöka om medlemskap och det är bara medlemmarna i gruppen som kan läsa det som skrivs.

Gentest, en resa i tid och kropp!

10 juni 2014 satte jag mig på tåget till Umeå för att utredas med gentest om Marfans syndrom. Jag var 37 år då jag själv fick min diagnos 1997. Jag är lång, aortan har börjat vidga sig och jag har linsluxation.

Anledningen till gentestet var att i vår familj på mammas sida fanns Benita, min mammas systers dotter som också föddes med Marfans syndrom. På 60- och 70-talet var det inte lika känt som nu och behandlingar och undersökningar var det väl lite sämre med.

Min kusin Benita dog endast 14 år av ett aneurysm och det var en stor förlust och sorg för familjen. Ingen kopplade ihop att det fanns likheter mellan oss två.

Jag tyckte att det var lite märkligt att 2 systrar fått ett barn var med marfan. Samtidigt som jag fått en tid för detta vart min mor sjuk och det gjordes ett ultraljud på henne. De upptäckte att hon hade något som kallas för bikuspid aortaklaff. Hon har alltså levt ett helt liv och inte förräns hon är 75 år upptäcks detta. En unik mor med en sällsynt dotter.

Nåväl, framme i Umeå fick jag träffa Dr Carlgren. Vi pratade en stund och han berättade att han fått vår bok Må bra med Marfans syndrom. Han tyckte den var toppen.

Nu fick jag göra en massa tester, tumtecknet m.m. Jag fick poäng både här och där.

Fick klä av mig i trosor och bh och mättes både här och där. Sen vart det fotografering i alla möjliga vinklar. Kändes nästan som att jag var med i uttagningen till Miss world.

Jag for hem därifrån för att vänta i drygt ett år på mitt svar.

Svaret kom både per post och telefon. De hade hittat ännu en ny variant hos mig.

Nu börjar snart nästa steg i utredningen då dom som vill i familjen kommer att kallas till ett möte för information och blodprovstagning.

Återkommer senare med mer information.

MARLENE SVALBERG

Marfans syndrom, motion och antidepressiva!

2008 vart jag sjukskriven för smärtor i hela kroppen. I samma veva var jag på Ågrenska på en vuxenvistelse för oss med Marfan.

Ett föredrag handlade om smärta och smärtlindring. hon pratade bland annat om antidepressiva mot just smärta.

Jag bestämde mig för att prova detta och fick ett recept utskrivet av min läkare. Jag mådde efter ett par månader mycket bättre i min kropp men rörde mig alldeles för lite och gick upp 13 kilo.

Jag slutade efter 2 år med dem och gick ner i vikt igen, men smärtorna kom tillbaka.

Min man blev sjuk och låg på sjukhus i 2 veckor och han hade ingen kondition alls när han kom hem.

Vi bestämde oss för att gå lite varje dag och utökade promenaderna allt eftersom.

Jag träffade min läkare åter och bad att få börja med mina antidepressiva igen.

Min kropp svarade snabbt denna gång och jag mådde kanon.

Vi utökade promenaderna mer och mer.

Köpte ett par stabila löparskor med dämpning fram och bak och sköna kläder för powerwalk.

Nu går vi minst 5-6 km minst fyra gånger i veckan. Vi använder runkeeper för att sporra oss till träning. Min längsta promenad var en mil lång. Denna gång håller jag vikten. Jag stretchar lagom och håller mig mjuk. Jag tror att rörelse är viktigt och bra skor ett måste. För mig fungerar detta och jag är tacksam för det.

MARLENE SVALBERG

Nya nationella riktlinjer för hjärtsjukvård

I år har Socialstyrelsen gett ut nya nationella riktlinjer för hjärtsjukvården och i dem nämns faktiskt Marfans syndrom!

I rekommendationen sägs att det idag råder en underdiagnostik av genetiska hjärt-kärlsjukdomar. Många av dem som har dessa sjukdomar är unga och i övrigt friska personer där ett akut hjärtproblem kan vara första symptomet på någon sjukdom. Därför bör nu hälso- och sjukvården erbjuda så kallad kaskadtestning.

Det innebär att man gör en släktutredning på föräldrar, syskon och barn, utifrån en person med känd genetisk hjärt-kärlsjukdom. Socialstyrelsen räknar

med att man med denna rekommendation ska kunna hitta upp till 80% av de hittills oupptäckta fallen.

Rekommendation

Hälso- och sjukvården bör

- erbjuda kaskadtestning med klinisk eller genetisk undersökning för att identifiera genetisk hjärt-kärlsjukdom hos förstagrads släktingar till personer med familjär kardiomyopati, familjär jonkanalsjukdom, familjära thorakala aortaaneurysmer och aortadissektioner (inklusive Marfans syndrom) eller familjär hyperkolesterolemi.

På sidan 4 i förra tidningen fanns frågeställningar om ögon, som kommit fram i vår facebook-grupp Marfanfamilj. Tyvärr hade texten om vem som svarat på frågorna fallit bort.

Det var ögonläkare Tiina Rysä Konradsen, från S:t Eriks Ögonsjukhus i Stockholm, som svarade på våra frågor.

Fotundersökning

Tidigare i år fick alla medlemmar en enkät om fotbesvär vid marfan. Det är ortoped Bertil Romanus från Göteborg som vill göra en kartläggning. Så här skrev han i sitt följebrev:

”Jag har varit intresserad av olika aspekter av Marfanpersoners ortopediska problem och speciellt fotbesvären. En del av er har jag kanske träffat och några opererat. Det finns mycket litet skrivet i läroböcker och vetenskapliga artiklar om vilka problem ni har och hur de kan minskas med operationer och/eller olika fotinlägg, skoändringar osv. Det vore därför av stort intresse att kartlägga era besvär vad gäller fötterna och era erfarenheter. ”

Bertil vill gärna ha in en enkät även från dig med marfan som INTE har fotbesvär just för att få en bild även av detta. För dig som missade att skicka in enkäten då finns det nu en förnyad möjlighet att delta. Enkäten kan beställas och fås på e-post via marfan.sverige@gmail.com



Reservera den 4-7 augusti 2016 för Marfanhelg på Öland

Svenska Marfanföreningen har blivit föreslagna som förmånstagare av fondmedel från Sunnerdahls fond för att genomföra en familjeträff på Öland i augusti 2016. Det är ännu inte helt klart exakt hur mycket pengar vi får och omfattningen och kostnaden kommer att bestämmas när vi vet det.

Vi vänder oss till familjer med barn och ungdomar upp till 15 år som vill komma till Öland under en helg för trevlig samvaro med andra familjer som berörs av Marfans syndrom.

Vi har bokat in oss på Allégården som ligger i Kastlösa på södra Öland, några mil söder om Färjestaden. Vi bor i familjerum och/eller små stugor. På Allégården finns uppvärmd pool och möjlighet till massor med aktiviteter.

Möjlighet kommer att finnas för vuxna att samtala i grupp under professionell ledning, om hur det är att vara förälder eller mor- och farförälder, i en familj där Marfans syndrom är en del av livet.

Vi återkommer i nästa nummer av tidningen med mer detaljer samt hur man anmäler sig.

CARINA O
ORDFÖRANDE

Allégårdens hemsida: www.kastlosa.se



Hör gärna av er till oss i styrelsen om ni har frågor, önskemål om vad ni vill läsa om i tidningen, etc. vi finns här för er!



BEGRÄNSAD
EFTERSÄNDNING

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

Paula Grandell
Gisslarbo 54
731 15 Kolsva



MIN STORA DAG

GÖR SJUKA BARN DRÖMMAR TILL VERKLIGHET

Min Stora Dag – förverkligar önskedrömmar
Min Stora Dag är organisationen som uppfyller önskedrömmar åt barn med svåra sjukdomar och diagnoser. Kanske du någon gång hört talas om den?

Varje år får omkring 2500 barn runt om i Sverige vara med om något extra roligt som avkoppling från sin tuffa vardag genom Min Stora Dag. Det kan vara allt ifrån att flyga helikopter, se en raketuppskjutning på nära håll till att gå på fotbollsmatch eller kura ihop sig i en biosalong med en jättestor popcorn.

En Stor dag

Sedan 2000 är det barnavdelningar och sjukhus runt om i landet som utser de barn som behöver och får vara med om en aktivitet genom Min Stora Dag.

Framförallt Stora dagar där barns egna önskedrömmar förverkligas och de läger som varje år genomförs: ridläger, äventyrläger och kockläger.

Under 2016 breddar Min Stora Dag sin verksamhet för att nå ännu fler. Bland annat blir neuropsykiatriska diagnoser en del av Min Stora Dags fokus.

Ansök själv till en gruppaktivitet

Min Stora Dag erbjuder också gruppaktiviteter som ofta handlar om entré eller biljetter till olika evenemang. Det kan även handla om ett speciellt arrangemang bara för barn och unga genom Min Stora Dag.

Nu under hösten blev det möjligt att ansöka gruppaktiviteterna. Och redan nu är det möjligt att ansöka till de som planeras under 2016.

Ansök via www.minstoradag.org/ansok

Insamlade pengar går till barnens drömmar

För att förverkliga så många drömmar som möjligt är Min Stora Dag helt beroende av bidrag och gåvor från företag och privatpersoner. Verksamhetens ekonomi är hårt kontrollerad då Min Stora Dag både har 90-konto och är medlemmar av FRIL, frivilligorganisationernas insamlingsråd.

Bara 13 procent av Min Stora Dags kostnader är administration, vilket betyder att pengarna faktiskt går direkt till barnen. Hos många organisationer är 20-25 procent administrationskostnader, något som kan vara bra att känna till. Min Stora Dag finns så klart på Facebook och Instagram. Så vill du veta mer är det bara att haka på och följa.