



Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

2 / 2016



Member of
EURORDIS
Rare Diseases Europe

Losartan eller Betablockerare?

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

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

Anneli Jonsson

Mobil 073-349 62 04

jonsitos@hotmail.com

Jonas Asplund

Mobil 073-322 93 93

jonas.asplund@gmail.com



Marfans
syndrom

2 / 2016

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

Ledare

Då var årsmötet avklarat och den nygamla styrelsen är igång igen.

Just nu lägger vi sista handen vid texterna till den nya Marfanbroschyren. Det är ett långt och bitvis knepigt jobb att få till nya och moderna texter. Vi hade ju en del från de gamla broschyrerna att utgå ifrån men det är ju glädjande att det faktiskt hänt så pass mycket att vi ibland måste börja om helt från början och skriva nytt.

Det som också känns viktigt för oss nu är att vi vill lägga mer tonvikt vid de psykiska och sociala aspekter som finns på att ha ett syndrom som innebär ett livslångt engagemang, oavsett om man har diagnosen själv eller om det är någon familjemedlem som har Marfans syndrom. Tidigare har man pratat väldigt mycket om hjärta, ögon och leder men inte så mycket om hur man mår i själen.

När denna tidning har distribuerats har vi fått in så pass många anmälningar till Ölandshelgen att vi fyllt alla tillgängliga platser. Det är ett dilemma, om än trevligt, att behöva säga nej på grund av för många anmälningar. Men vi kan varken av ekonomiska eller praktiska skäl vara hur många som helst. Tyvärr! Men mot bakgrund av intresset så kommer vi säkert att anordna något liknande igen.

Så nu vill jag och styrelsen önska alla en jättefin sommar, med förhoppningsvis sol och värme och lugn och ro och att inte Marfans syndrom behöver påverka er i dålig inriktning.

Hoppas vi ses

Carina O
ordförande

Träning vid marfan

Alla organsystem har god nytta av träning, oavsett om man har marfan eller inte. Vi mår bra av fysisk aktivitet men, och det är det viktiga, på sin egen nivå.

Varför träning

Träning är bra för att må så bra som möjligt och vid marfan är det viktigt att förbättra sin balans, styrka och koordination för att därigenom orka mer och få mindre smärta. Även om alla inte känner smärta och obehag i kroppen just nu så kan det uppträda längre fram. Träningen förebygger detta.

Extra viktigt för oss

En människa som inte har någon funktionsnedsättning står på sin fysiska topp vid 20–25 års ålder. Därefter dalar kurvan för en fysiska formen sakta ner igen. För den som har någon form av funktionsnedsättning, till exempel svag bindväv, är den fysiska toppnivån vid ungefär samma ålder, men kurvan dalar med en klart brantare lutning nedåt efter den åldern. Därför är det än viktigare att vi håller våra kroppar i god fysisk form hela livet.

Att välja träningsform

Man ska förstås välja den träning man själv tycker verkar rolig och bra. Att se träningens möjligheter och inte dess svårigheter är viktigt. Den som har besvär med hjärta, lungor och leder kan åverkas negativt av viss sorts träning. Därför är det viktigt att känna efter och i förväg tänka igenom hur träningen kan tänkas påverka, och även gärna prata med läkare och/eller sjukgymnast.

Att gå på täta kontroller (enligt den intervall hjärtläkaren har föreslagit) av hjärta och kärl är helt nödvändigt.

Hjärta och träning

Hjärtat mår bra av att man håller kroppen igång. Den svaghet hos hjärtats klaffar och kroppspulsådern som finns hos oss med marfan är ändå ett skäl till att man bör vara försiktig med väldigt krävande aktiviteter. Dit hör kampsporter med omild kroppskontakt (till exempel karate, taekwondo och boxning) och tävlingsidrott på elitnivå (särskild hårda lagsporter som

till exempel ishockey). Att tävla i triathlon rekommenderas inte heller.

Inte bara hårda stötar och slag ska undvikas utan också ansträngningar som ökar blodtrycket – främst statiskt arbete som att bära eller lyfta mycket tungt. Orsaken är att de hårt spända musklerna får blodtrycket att stiga så att blodet kan passera genom muskulaturen. Tungt styrkelyft och bodybuilding är alltså inte lämpligt och den som har problem med hjärtat och/eller en utvidgad roppspulsåder ska undvika att lyfta tungt över axelhöjd.

Bodybuilding är heller ingen idé för man kan inte bygga muskler på det viset när man har marfan. I och med att de flesta har långa rörben så töjs musklerna ut för att räcka till. De uttöjda musklerna blir svagare och har inte förmåga att ”pumpas upp” på det vis som man vill när man bygger muskler. Men man kan givetvis ägna sig åt måttlig styrketräning för att bli starkare.

Det är viktigt att ha regelbunden koll på sitt hjärta och sina kärl hos en hjärtläkare inte minst som hjälp för att veta vad man kan göra och inte i tränings- och idrottssammanhang. Man ska inte träna om man har ont i halsen eller har feber. Det gäller alla vare sig man har marfan eller inte. Om man har halsont indikerar det att vi inte vet om orsaken till besvären är virus eller bakterier. Bakterier kan ge risk för hjärtmuskelinflammation och det ska naturligtvis undvikas. Detta gäller inte heller bara de marfanare som har hjärtpåverkan utan alla.

UR BOKEN "MÅ BRA MED MARFAN"



BILD FRÅN MADROLI PÅ FREEDIGITALPHOTOS.NET

Losartan eller betablockerare

Vi har tagit del av en artikel på tidningen Dagens Medicins webbsida från november förra året. Vi har känt till att flera studier gjorts beträffande läkemedlet Losartans inverkan på aortas utvidgning hos personer med Marfan syndrom. De studier som har gjort tidigare på råttor med marfan har visat att medicinen haft en gynnsam verkan när det gäller att bromsa denna utvidgning. Nu är alltså en av studierna på människor med marfan klar och den säger...

"Dött lopp mellan behandlingar av Marfans syndrom

Prekliniska studier och mindre patientstudier har indikerat att läkemedlet losartan är ett lovande alternativ för att bromsa aortaförstoring vid Marfans syndrom. Men i en ny studie blev effekten inte bättre än dagens standardbehandling.

Många patienter med den genetiska bindvävssjukdomen Marfans syndrom får en utvidgning av aortaroten. Det kan på sikt leda till en så kallad dissektion, en skada på aortans innersta vägglager, vilket är mycket allvarligt.

Många patienter genomgår profylaktisk aortakirurgi, men även betablockeraren atenolol används för att bromsa förstoringen. Och atenolol lär kvarstå som den mest använda läkemedelsbehandlingen efter den aktuella studien.

Losartan, som tillhör läkemedelsklassen angiotensinreceptor-blockerare, bromsade utvidgningen av aortan i samma grad som atenolol. Vidare fanns det ingen skillnad mellan grupperna avseende behov av aortakirurgi, förekomst av dissektion och död tre år efter studiens början.

– Det verkade dock som om båda läkemedlen var mer effektiva hos unga individer, jämfört med äldre, sade Ronald Lacro, en av forskarna bakom studien under en presskonferens på AHA.

Resultaten kan förhoppningsvis stimulera till vi-

dare forskning, till exempel på om andra doser av losartan skulle vara mer effektiva eller på nyttan av kombinationsbehandling, enligt ledarskribenter i tidskriften New England Journal of Medicine, där studien publiceras.

Totalt ingick 608 patienter från USA, Kanada och Belgien i undersökningen. De var i åldern 6 månader till 25 år. Snittåldern var 11 år."

Vi bad Mikael Dellborg, professor och överläkare på GUCH-centrum på Östra Sjukhuset i Göteborg att kommentera hur vi som har Marfans syndrom och våra hjärtläkare ska agera nu efter att denna studies resultat har publicerats och så här säger han:

– Det är väldigt sällan det görs randomiserade studier på den här patientgruppen, så därför är studien intressant. Den amerikanska forskargruppen som lanserade losartan som en möjlig behandling av Marfans syndrom har haft bra prekliniska data att stödja det på. Men nu höll det inte i klinisk prövning, säger Mikael och fortsätter

- I studien föreföll behandlingarna vara lika bra, åtminstone efter ett års uppföljning.

– En möjlig orsak till resultaten är att deltagarna fick ovanligt höga doser av atenolol, i snitt 150 mg och vissa fall upp till 250 mg. Om studien fått pågå lite till antyder resultaten att det skulle bli skillnad med en fördel till atenolol, säger Mikael Dellborg."

– Det var ju, i de flesta andra sammanhang, en ganska liten studie sett till antalet patienter och utan att man såg någon skillnad mellan grupperna. Om studien hade fortsatt längre är det möjligt att atenolol t.o.m. varit bättre.

– För att säkert besvara frågan om atenolol, eller ARB är bäst för personer med marfan avseende risken för allvarliga aortakomplicationer behöver man en stor, långvarig studie med hög kvalitet, få bortfall och flera olika armar. Det kan ju handla om "ren" blodtryckssänkning och då kanske andra läkemedel



Mikael Dellborg

som ex.vis diuretika (=vätskedrivande) är lika bra, men det kan också handla om specifika effekter av ett visst läkemedel (som man trodde om ARB) utöver den blodtryckssänkande effekten osv.- det finns en rad möjligheter man kan tänka sig att undersöka.

Doxycyklin, som är ett antibiotikum som många av oss använt vid ex.vis bihåleinflammation, har i djurexperimentella modeller av Marfan visat positiva effekter och för närvarande pågår en studie där doxycyklin jämförs med en ARB, irbesartan men där dröjer det ett par år till innan vi har några svar. Det har också föreslagits att svaret på dvs effekten av, behandling med ARB och betablockerare är beroende på vilken eller vilka mutationer man har men detta får ännu så länge sägas vara mer av funderingar och förmodanden än kunskap.

– Men så länge vi inte har de studierna så måste vi ju ändå agera, utifrån vår bedömning och uppfattning om det vi har och det vi vet. Kanske finns det specifika effekter av vissa läkemedel men det är inte visat ännu. En viktig sak torde ändå vara att få ner trycket mot väggen i aorta dvs få ner blodtrycket. De data vi har finns huvudsakligen på betablockerare och på ARB, båda sänker blodtrycket, och det är osäkert om det har några andra specifika effekter. Båda klasserna av läkemedel är säkra, oerhört beprövade och passar för långtidsbehandling.

Det viktiga är alltså att alla med marfan ordinerar något av ARB eller betablockerare och tar en såpass rejäl dos att man kommer ner i blodtryck (ibland ligger man ju rätt lågt från början och då är det ju ofta

svårt med högre doser) och samtidigt inte har några större besvär eller biverkningar av medicinen. Det handlar ju om medicin som man skall ta resten av livet och då måste det fungera och tolereras även i vardagslag.

Någon anledning att byta från ARB till betablockerare tycker jag inte finns idag, sådana data har vi inte. Om en patient startar sin behandling idag så skulle jag börja med att ordinera betablockerare men jag skulle göra noggranna blodtrycksmätningar också. Och om patienten inte trivs med sin betablockerare, t ex på grund av kalla händer och fötter eller låg puls och trög pulsuppgång, då byter jag utan problem till ARB. Mina råd till personer med Marfan kan alltså sammanfattas så här:

- står du på losartan så fortsatt med det, står du på betablockerare så fortsatt med det.
- Står du på en kombination av dessa två, och mår bra och inte har alltför stora besvär av lågt blodtryck, så fortsatt med det.
- Står du inte på någon behandling alls så fundera över, i samråd med din hjärtläkare, att starta med betablockerare eller losartan.
- – Har du så lågt blodtryck att du inte ”tål” någondera: förmodligen har du då redan ett visst skydd mot vidgning av aortaroten, ett lågt tryck medför per definition att trycket, belastningen, ”stressen” på aortaroten är mindre.

ARTIKELFÖRFATTARE
KARIN OLSSON

Faktaruta:

För att minska belastningen på aorta är det viktigt att få ner trycket mot aortas väggar det vill säga få ner blodtrycket. Därför bör alla med Marfans syndrom ordinerar något av läkemedlen ARB (angiotensinreceptor-blockerare) eller beta-blockerare och ta en så pass stor dos att man kommer ner i blodtryck.

För personer med marfan bör det ligga på 120/80 eller lägre. De som eventuellt redan har ett lågt blodtryck och som därför inte ”tål” någondera av dessa läkemedel, har förmodligen redan ett visst skydd mot vidgning av aortaroten.

Årsmötet 2016 i Stockholm

Den 12 mars samlades vi, en liten skara, medlemmar från Svenska Marfanföreningen till årsmöte. Den här gången höll vi till i Medborgarskolans lokaler, centralt beläget vid Odenplan i Stockholm.

Jonas Asplund i styrelsen, som är IT-chef på Medborgarskolan, har fått sin arbetsgivare att sponsra oss med gratis lokal för årsmöte och även för styrelsens möte på söndagen. Det ligger helt i linje med Medborgarskolans satsning på att stödja föreningslivet. Vi framför ett särskilt tack till Medborgarskolan för det!

Ett femtontal medlemmar slöt upp denna vackra vårdag, för att hålla årsmöte och sedan lyssna på Birgitta Nilssons föredrag om smärta.

Kent Clasén, mångårig (ja, inte Kent alltså!) medlem i föreningen och en trogen styrelsemedlem, överlämnade en present till föreningen, som undertecknad föreningsordförande har saknat länge – en ordförandeklubba. Kent köpte en gammal rostig kastrull på loppis, behöll det fina mässingshandtaget och svarvade sen till en fin bit trä i sin snickarbod och satte ihop till den finaste ordförandeklubba jag sett. Dagen till ära försedd med presentband. Klubban ska från och med nu följa föreningens ordförande – det beslutet tog jag nu. Pang i bordet!

Och hur gick då årsmötesförhandlingarna? När vi gått igenom verksamhetsberättelse och räkenskaper beslutades om att ge styrelsen ansvarsfrihet. Vi i styrelsen fick dessutom beröm av mer spontan karaktär för ett väl utfört arbete. Det är alltid lika kul att höra, för vi jobbar ju så gott vi kan utifrån våra förmågor och resurser, inte minst de ganska bristande ekonomiska tillgångarna.

Styrelsen ser i princip ut som förut – inga nya ledamöter tillkom. Så styrelsen består av Carina Olsson som årsmötet valde till ordförande, Paula Grandell, Karin Olsson, Jonas Asplund, Christina Kjellström, Marlene Svalberg, Jenny Åström, Anneli Jonsson och Kent Clasén. Två styrelsemedlemmar har hoppat av under året – Rebecca Palmqvist och Ellicka



Mellgren. Jag vill här därför passa på att tacka er två för er insats. Ni ska veta att ni alltid är välkomna tillbaka!

Vi pratade också en del om vilka aktiviteter som är på gång under året. Bland annat håller vi på och sammanställer en ny informationsbroschyr om Marfans syndrom. Vi räknar med att den kommer att skickas till tryckeri innan sommaren. En ny marfanbroschyr har efterfrågats länge. Den som vi för många år sedan gjorde med ekonomiskt bistånd från Socialstyrelsen har en tid varit lite inaktuell – det händer ju trots allt en del inom forskningen. Broschyren är tänkt att ni, dels naturligtvis ska kunna läsa själva, men också kunna dela ut till era doktorer, sjukgymnaster, barnens lärare eller till alla andra som berörs av eller känner någon med Marfans syndrom.

En mycket glad tilldragelse som sker i början på augusti är vår familjehelg på Öland. Ni som varit med i föreningen några år minns säkert att vi hade två liknande träffar på Öland för några år sedan. Vi har ju tyvärr inte ekonomiska möjligheter att finansiera en sån här träff själva men i år har vi fått bidrag från Sunnerdahls fond. I skrivande stund är ca 25 personer anmälda. Det kommer att bli alldeles fantastiskt!

Förutom dessa två speciella aktiviteter så rullar det

hela tiden en massa intressanta möten inom Marfan-världen. Vill du ha ett exemplar av vår verksamhetsplan så mejla bara på marfan.sverige@gmail.com, så skickar vi den.

Den formella delen av årsmötet avslutades med en stor och mättande lunchmacka och kaffe. Och mätta och stärkta fick vi lyssna på Birgitta Nilsson, som är överläkare vid Smärtrehab på Akademiska Sjukhuset i Uppsala. Birgitta berättade om hur vi som ofta lider av kronisk smärta kan lära oss att förstå vad som ligger bakom och hur vi då kan lära oss att hantera smärtan i vardagen. Mycket intressant och lärorikt. Smärtproblematiken kommer vi säkert att återkomma till.

Vi kommer säkert att återkomma till frågor om smärta. Nu vet vi mer om vad som påverkar våra kroppar och det finns också forskning som tyder på att kronisk smärta kan vara en del av Marfans syndrom. Framför allt måste smärta tas på allvar av vården.

Och som vanligt var det svårt att slita sig. Många av oss har genom åren blivit vänner och ses tyvärr inte

så ofta, utan det blir många kära återseenden en gång om året. Så där stod vi i små grupper och pratade om livet med Marfan – det vi har gemensamt och som man bäst pratar med andra i samma situation om.

Jag vill därför avsluta med en liten uppmaning (eller kanske närmast ett råd?). Försök att komma på någon aktivitet som föreningen ordnar.

Till mig som ordförande, men också till övriga i styrelsen hör ofta personer av sig som antingen har fått diagnosen eller bara funderar på om det är Marfans syndrom som ger dem symtom. Många är givetvis oroliga och har oändligt mycket frågor om allt mellan himmel och jord. Att i det läget få träffa andra i samma situation är guld värt. Att se att man inte är ensam, att det finns andra som har samma symtom, smärtor och problem kan vara till stor hjälp. Jag lovar – det kan till och med vara värt (som man säger om bra restauranger) en liten omväg.

CARINA O
ORDFÖRANDE

Har du betalat medlemsavgiften?

Om inte, gör det snarast, till vårt plusgiro 37 51 94-8

Huvudmedlem 200 kr och varje medföljande familjemedlem 50 kr.

Tack för ert stöd!

*Trevlig sommar,
önskar styrelsen!*



Införandet av patientlagen och dess effekt

Den 1 januari 2015 trädde patientlagen i kraft. Vårdanalys har i uppdrag att följa införandet av patientlagen och belysa om lagen får den effekt som avses.

Av myndighetens andra delrapport framgår bland annat att kännedomen om patientlagen och vårdens skyldigheter gentemot patienterna är låg bland befolkningen. Vidare framgår att patientlagen inte i någon större utsträckning förändrat hälso-och sjukvårdens arbetssätt.

En samlad bild av effekterna i vården och rekommendationer kring det fortsatta arbetet kommer att lämnas i en slutrapport 2017.



BEGRÄNSAD
EFTERSÄNDNING

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

Paula Grandell
Gisslarbo 54
731 15 Kolsva



Det händer något i kroppen

Det är ett avlångt land vi lever i. Naturen och klimatet skiljer sig från toppen till botten. Det märks speciellt i denna tid, då vi väntar på att liv, och för vissa lust, ska komma tillbaka efter vintertidens ide.

Jag är definitivt typen som vintertid huttrar, ständigt gnider stela, halvfrysna och nariga händer (och fötter) mot varandra, som gärna klagar alldeles för mycket på att jag råkat hamna i fel ände av vår värld. Ändå lever jag liksom i rätt ände av detta land, söderut. Men då är det ju lika bra att jag klagar vidare. Jag bor nämligen på fel sida i den södra delen av detta långa land, den västra. Det regnar ju hela tiden. Inte alltid, men nästan. I dagsläget vet jag faktiskt inte vad som är bättre eller sämre, regn eller snö.

Det är inte så för alla, men för mig är det som att på vintern blir det tyngre att ta sig fram, att tänka och leva. Förutom nedisade och halvcementerade

leder är det som om hela min kropp lever på någon slags reserv. När sedan hjärnan börjar registrera, om än små och nästan osynliga tecken på att våren är på väg, då händer det något. Jag kan nästan känna det som en ryckning inombords.

Och det är när nervtrådarna längst ut i händer och fötter nåtts av det glada budskapet att det är dags att fälla vinterpälsen, det är då min kropp börjar att återta sin form. Nackmuskulerna kan antligen hjälpa mig att lyfta på huvudet för att skåda allt det vackra och mina ögon bara tar in och njuter av det som skapelsen har att erbjuda. När värmen sedan kommer så spricker mitt ansikte upp i ett välkomnande leende och jag fullkomligt dricker mig varm och mjuk från utsidan in och insidan ut. Det är något cirkulärt med det hela. Att varje år vänta och längta.

ANNELI JONSSON

Vår friskvårdsbok "Må bra med marfan" finns fortfarande att beställa gratis från Paula. Henne når ni via epost: paula.grandell@gmail.com eller mobil: 070- 492 41 67

Före sommaren planerar vi att vår nya informationsroschyr ska vara klar! Den ersätter den gamla broschyren "Allmän information", som kom redan 1997. Mer information om den nya broschyren kommer på hemsidan och facebook och i nästa tidning förstås!



BILD FRÅN SUVRO DATTA PÅ FREEDIGITALPHOTOS.NET