



Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

2 / 2017



Member of
EURORDIS
Rare Diseases Europe

Medlemsträff • Ågrenska • Årsmötet

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

Emma Åhlén

Mobil 070-483 34 82

emma@ahlen.name

Kent Clasen

Mobil 070-266 33 04

kent.clasen@gmail.com

Johanna Warrer Nilsson

Mobil 073-726 54 83.

johanna.warrer@gmail.com

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

Lise Murphy

Mobil 070 584 27 10

lisemurphyg@gmail.com



Marfans
syndrom

2/2017

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

Emma Åhlén

Redaktionskommittén är

tacksam för alla bidrag till

tidningen

TRYCKERI

Fyris-Tryck AB, Uppsala

Ledare - redaktören har ordet

Det är med glädje och spänd förväntan som jag tar över redaktörspinnen för Marfanföreningen efter Jenny Åström.

Vem är då jag? Jag bor med man och två döttrar (båda med marfans syndrom) i Lomma, mellan Lund och Malmö. Trots att jag varit diagnosticerad i ca 10 år blev jag medlem i föreningen så sent som på vuxenvistelsen på Ågrenska i februari i år. Fråga mig inte varför jag inte fått tummen ur tidigare! Det är ju både kul och viktigt att vara medlem i en patientförening, för att ta del av kunskap och andras erfarenheter. Det är också betydelsefullt att kunna känna igen sig i andras berättelser, särskilt när det rör sig om en sällsynt diagnos. Efter som jag till vardags jobbar med texter på olika sätt kändes det som ett kul uppdrag (och mycket hedrande förstås!) när jag fick frågan om att ta över som redaktör. Det känns också som ett bra sätt att komma in i föreningen.

Hittills har jag, förutom träffen på Ågrenska, deltagit på årsmötet i Linköping och två styrelsemöten och håller som bäst på och försöker komma in i allt.

Jag tackar för förtroendet att få ingå i styrelsen och jobba med medlemstidningen, det här ska bli jätteroligt! Förhoppningsvis ses vi på medlemsträffen i Finnåker i augusti. Läs mer om den i det här numret. Här finns också rapporter från både årsmötet i Linköping och Ågrenskaträffen.

Trevlig läsning!

Emma Åhlén
redaktör

Välkommen på medlemsträff!

Medlemsträff på Finnåkers kursgård nära Köping i Västmanland.

3-6 augusti 2017.

Vi startar torsdag eftermiddag och håller på till lunch på söndagen.

För vem?

De som har Marfans syndrom och deras anhöriga. Alla är välkomna såväl barn som vuxna; både familjer och enskilda vuxna, eller vuxna med anhöriga som är intresserade.

Alla deltagare måste vara medlemmar i Marfanföreningen - både vuxna och barn. Ni som ännu inte är medlemmar löser först medlemskap; 200 kr för enskild vuxen eller den man vill ha som familjens huvudmedlem, samt 50 kronor per ytterligare familjemedlemmar som bor på samma adress, för ett års medlemskap.

Vad vi ska göra

Avkopplande sommaraktiviteter t ex, lek och spel, grillning, utflykt, yoga och samtalsgrupper för de vuxna. Samtal och reflektioner om hur det är att leva med Marfans syndrom eller att vara anhörig.

Någon av dagarna medverkar en läkare som har speciellt intresse för och kunskap om Marfans syndrom och det blir möjlighet att ställa frågor. Vår plan är även att bjuda in en fysioterapeut.

Vi håller till på Finnåkers kursgård

En lägergård i södra Bergslagen, på gränsen mellan Västmanland och Örebro län. Rummen har tre bäddar och uppåt så du som kommer själv måste vara beredd på att dela rum.

Finnåker är ett gammalt järnbruk med anor från tidigt 1600-tal. Skogarna och vattnet var av största betydelse för bruket.

Det har hela tiden använts för att tillverka kolen som fungerade som bränsle i smedjorna. Det gamla bruket lever vidare – nu som en modern och levande konferensanläggning till stor glädje för såväl besökare som för Finnåkersbygden. <http://finnaker.se>

Pris

250 kronor per vuxen och 200 kronor per barn under 15 år. Resa betalar man själv. Resten står Svenska Marfanföreningen för tack vare bidrag från bl a Sunnerdahls fond.

Anmälan sker senast 15 juni till marfan.sverige@gmail.com eller per telefon till Paula Grandell, 070-492 41 67. Har du frågor ställs de också hit.

Ange:

- namn; på alla som vill komma, även barn eller andra familjemedlemmar
- ålder på barnet/barnen
- uppgift om man har Marfans syndrom eller inte
- särskilda krav gällande mat (vegetarian, laktos- eller glutenintolerant, allergier m.m.)
- andra uppgifter vi behöver t ex behov gällande funktionsnedsättning.

Sista anmälningsdag är 15 juni 2017. Antalet platser är begränsat.

Mycket välkomna med er anmälan!

Årsmötet i Linköping

25 mars

För att upprepa en tidigare succé, bestämde vi att årsmötet 2017 skulle hållas i Linköping. Av någon anledning har vi en "flitig" grupp medlemmar i trakterna runt Linköping och Norrköping.

Ett annat skäl är att vi ska försöka "turnera" runt på de center för sällsynta diagnoser som nu långsamt håller på att växa fram vid våra universitetssjukhus. Vi vill knyta kontakt med dem för att skapa gemensamma kontaktytor och så att vi kan berätta om vad vi vill och de får berätta vad de kan ge oss.

Lördagen mötte oss med fint väder men lite svala vårvindar, och vi var en skara på 12 medlemmar och en "annan anhängare", som träffades hos Centrum för Sällsynta Diagnoser SydÖst. Hit hör region Östergötland, landstinget i Kalmar län (med Öland) och region Jönköping. Kontoret ligger centralt i Linköping.

Vi inledde med årsmötesförhandlingar där ingen av punkterna föranledde någon större diskussion. Ekonomin går bra. Vi har ett stadigt inflöde av medlemsavgifter och då och då tycker någon att man vill ge en extra slant till föreningens verksamhet. Alla sådana bidrag är vi naturligtvis tacksamma för. Vi gick igenom styrelsens verksamhetsberättelse, och bortsett från att vi trots allt gjort väldigt mycket under 2016, var det några saker jag särskilt ville poängtera.

- Medelemsträffen på Öland i augusti, där sju familjer och några styrelsemedlemmar, samlades för några fantastiska dagar. Trevliga utflykter varvat med bad i poolen och marfansnack.
- Lovis armbandsfond. Denna fantastiska tjej som tillverkar armband och säljer och där överskottet går till en särskilt inrättad fond. Pengarna ska användas till något som styrelsen tillsammans med Lovis och hennes familj bestämmer.
- Regionala center. Det börjar hända saker ute i landet och vid flera av universitetssjukhuset har man startat center för sällsynta diagnoser. Allt är i sin linda men vi får förhoppningsvis vara med och

ha synpunkter på verksamheten.

Styrelsen redovisade också en budget och en plan för 2017. Ambitionsnivån är hög men mycket är ju beroende av pengar och hur mycket vi i styrelsen orkar med. Ibland måste vi ta hjälp av er medlemmar därute för att ro projekten i land.

Även 2017 blir det en medlemsträff. Vi har åter igen fått pengar från Sunnerdahls fond. Arbete med detaljplanering pågår och på annan plats i den här tidningen kan du läsa mer om träffen i augusti.

Sen kom vi till styrelsevalen. Jag själv valdes om som ordförande för ytterligare ett år. Det känns väldigt roligt att ha fått förnyat förtroende.

Tyvärr hade två styrelseledamöter valt att hoppa av – Marlene Svalberg och Jenny Åström. Jenny har varit redaktör för tidningen och vi fick lite lätt panik när Jenny efter många år nu valde att hoppa av. Men oron blev inte långvarig. I samband med Ölandsträffen fick vi många nya kontakter och nu har vi fått in två helt nya ledamöter och en "nygammal" som återkommer efter en paus.

- Johanna Warrer-Nilsson
- Emma Åhlén, som blir vår nya tidningsredaktör.
- Lise Murphy, tidigare ordförande i föreningen och med stort kontaktnät inom Eurordis.

I nästa tidning kommer en närmare presentation av de nya ledamöterna.

Kvar i styrelsen är Karin Olsson, Kent Clasén, Paula Grandell, Christina Kjellström och Anneli Jonsson.

Vi, både nya och gamla, tackar för förtroendet och lovar göra vårt allra bästa!

Jag avslutade därefter den formella delen och nu var det dags för macka och förfriskningar tillsammans med personal från Centrum för Sällsynta Diagnoser SydÖst. Vi fick också en presentation av deras verksamhet och vi hade ytterligare tid att fortsätta prata med varandra.



Så här ser marfanföreningens nya styrelse ut. Från vänster: Emma Åhlén, Kent Clasén, Carina Olsson, Christina Kjellström, Paula Grandell. Sittande: Karin Olsson. Ej närvarande: Lise Murphy, Anneli Jonsson, Johanna Warrer Nilsson.

På nytt slås jag av hur viktig vår patientförening är, både för oss som varit med ett tag och som känt till vårt syndrom några år, men framför allt för de som är nydiagnostiserade. För dem är det guld värt att få träffa andra med liknande problem och som kan tipsa om vart man vänder sig och vilka förväntningar man kan ha. Tiden gick alldeles för fort!

Så om du vill umgås lite längre och få tid att dryfta dina frågor så kom till Finnåkers kursgård i augusti. Då kan vi umgås och prata dygnet runt om vi vill.

Jag vill avsluta med att särskilt tacka Marlene och Jenny för ert jobb för styrelsen under de år ni varit med. Och ni vet väl att man alltid är välkommen tillbaka!

Och som bonus till er som inte var med – här följer receptet på den matiga mackan som man lätt svänger ihop själv.

Matig macka Marfanspecial

Chiabatta eller annat liknande portionsbröd
Smör eller olivolja droppvis
Lagrad hårdost typ Herrgård eller Grevé (eller mild om man föredrar det)
Brieost eller annan liknande ost
Soltorkade tomater, konserverade
Urkärnade svarta oliver
Ruccola

Dela bröden. Bred på smör eller droppa på olivolja.
Lägg på massor med pålägg i lager på lager.

Njut!

CARINA OLSSON

Vuxenvistelse Ågrenska

8-10 februari

Jag och 9 andra personer med Marfan, deltog på denna träff i Göteborg. Det var dels ett ypperligt tillfälle att få träffa olika specialister inom sjukvården, då det sällan är enkelt eller ens möjligt att träffa flera samtidigt. Men framförallt värdet av att lära känna andra som också lever med Marfan syndrom.

Stort åldersspann

Åldersspannet på oss var från 17 till 61 år, så det var också härligt att få träffa så många personer i olika åldrar. Och framförallt, hoppet växte om att man kan leva och åldras med Marfan idag, vilket man däremot inte kunde förut.

Ågrenska har fått en ny byggnad på ön via en generös donation, där vi fick bo i stora rum med egna badrum. Det kändes lyxigt och vi blev ompysslade och väl omhändertagna, samt fick god mat flera gånger om dagen.

Det var två intensiva och känslomässiga heldagar, varvade med samtal i grupp, där socionomen och koordinator Cecilia Stocks var samtalsledare tillsammans med AnnCatrin Røjvik, som är verksamhetsansvarig på Ågrenska. Samt fick vi möjligheten att ena dagen träffa Cecilia Gunnarsson, som är genetiker på Linköpings Universitetssjukhus.

Vi fick även träffa sjukgymnasten Britt Marie Ryd-Berner, från Danderyds Sjukhus samt den numera pensionerade ortopedén Bertil Romanus, från Sahlgrenska Universitetssjukhuset.

Härlig sammanhållning

Den första kvällen fick vi även njuta av Ågrenskas relativt nybyggda bastu med en liten picknick-korg.

Våra samtal i grupp och enskilt, samt kvällsaktiviteter gjorde att vi blev mer och mer sammanhållna och känslan av att tillhöra en speciell familj spred sig fort mellan oss.

Vår andra och sista dag skulle egentligen överläkaren Gunnar Svensson, besökt oss men då han blev sjuk löste vi det genom att sätta honom på högtalar-telefon istället, så att vi kunde ta del av hans föreläsning om hjärtat och behovet av klinisk uppföljning. Vi fick även möjlighet att besöka Mun H-Center, där tandläkare och tandhygienister tittade på vår munhälsa och förde statistik.

Satsning med CSD

Vi avslutade vistelsen med en sista gruppdiskussion samt utvärdering av dagarna. Många frågor fick svar och några kvarstår, men det sker mycket inom det medicinska så det kändes överlag positivt bland deltagarna. Trots att något som blev extra synligt dessa dagar var avsaknaden och behovet av en samlad kompetens, ett så kallat kunskapscentrum. Det har gjorts en satsning i och med dessa Centrum för sällsynta diagnoser (CSD), men det går långsamt och fungerar inte helt optimalt.

Viktigt med patientförening

Jag har personligen endast besökt Ågrenska vid ett tidigare tillfälle, då på ett sommarläger med min familj när jag var barn. Jag mindes ön ganska väl och hur otroligt vackert och avkopplande där är.

Men det är först för ca två år sedan som jag valde att bli medlem i Marfanföreningen, då min mamma tidigare var det när jag var barn. Jag har börjat inse värdet av att hålla ihop och hålla sig uppdaterad, och det gör vi enklast genom att gå med i ett föreningsliv.

Framförallt också för att jag nu befinner mig i ett annat läge i livet, med familjeplaner/tankar och då var det extra viktigt för mig att delta på denna vuxenvistelse. Just för att jag fick ställa alla de frågor jag hade och fick ta del av andras historier och upplevelser i livet eller med sjukvården. Tillsammans med att mina besvär tyvärr har ökat, orsakade av Marfan.

Och jag inser mer och mer, hur tufft det är för oss med sällsynta diagnoser, att få den hjälp vi behöver och förtjänar i samhället.

Hoppas träffa fler marfanare

Jag trodde dock att det skulle vara betydligt fler på vuxenvistelsen i februari, men dagarna var placerade på vardagar, vilket kan förklara det lilla deltagarantalet. Vistelsen var tyvärr inte gratis för oss, utan den kostade 1000 kr, exklusive tågresor upp och ned från Malmö, samt att jag fick ta tjänstledigt från mitt jobb. Men det var ett rimligt pris och absolut värt det ändå. Och jag har i efterhand fått reda på att man kan söka ett stipendie för sådana vistelser, via

sin distriktsläkare (om man nu har någon, vilket inte är självklart heller), innan vistelsen inträffar. Så det tar jag med mig till nästa gång och jag hoppas att få träffa fler av Marfan-familjen.

JOHANNA WARRER NILSSON



*Deltagarna på Ågrenska: Bakre raden: Per Holmström, Tobias Borg, Mattias Dahl.
Främre raden: Olle Skogmyr, Emma Åhlén, Karin Olsson, Johanna Warrer Nilsson, Christina Kjellström, Victoria Holmström.*

”Flickan har fula plattfötter”

... står det i sjukhusjournalen. Året var 1973 och jag var fem år gammal. Då skrev man så och föräldrar var långt ifrån delaktiga i barnens vård om man jämför med i dag. Mina föräldrar fick bland annat aldrig reda på att två läkare 1979 hade misstankar om Marfans syndrom, vilket går att läsa om i journalen.

De fula fötterna ledde till operation och mitt enda femårsminne från de tio dagarna på sjukhus var den starka övergivenhetskänsla som jag kände utan mina föräldrar. Att barn inte skulle klara av separationen från tryggheten i livet, var det ingen som tänkte på då. Operationen resulterade i en bra fot och en fortsatt ful plattfot.

Parallellt med fötterna fanns också andra symtom, som skulle komma att undersökas och bedömas av olika läkare, med insatser och åtgärder av olika slag. Allt på grund av Marfans Syndrom, som förblev outtalat för mig fram till 1997, då Eva Mattsson på Huddinge sjukhus i Stockholm hjälpte mig att förstå att allt hängde i hop.

Plattfoten har fått hänga med hela livet. Liksom på snedden eller som en av alla ortopedier som jag träffat sa när jag tog av mig skon och strumpan; ”Herre gud kvinna, du går ju på fälgen!”

Plattfot är inte bara sned fot, på fälgen, pekandes åt vänster. Plattfot är också att belasta hela kroppen snett. Höften och knäet blir sneda. Ryggen och skoliosen blir påverkad. Sned belastning ger värk. Värk lite här och lite där, som kom och gick med olika intensitet.

Vissa perioder gick det att uthärda för att livet bestod av så mycket annat. Annat som var roligt och trängde undan värk. En annan period var det jåklor anamma som gällde. Jag stod ut och bet ihop. Det fanns ju andra som hade det värre och läkare hade ju under åren sagt att det inte gick att göra något åt förrän det i princip är outhärdligt.

Till slut kom den stunden då jag insåg att JAG inte kunde gå längre. Jag hade ont överallt. Det var

då jag lyfte luren till vårdcentralen och bad att få en remiss till de som kan fötter bäst.

Det tog mig fem besök till fem olika ortopedier på Södra Älvsborgs sjukhus samt ytterligare ett till en ortoped på Mölndals sjukhus innan jag fick träffa min fantastiske fotkirurg Krister Angel. Krister arbetade då på Spenshults sjukhus och tillsammans med honom beslutade vi att försöka ”bygga om” min fot.

I mars 2012 stelopererade jag några av fotlederna och foten rätades upp till ett normalt läge. Mina enorma förhoppningar inför operationen blev något dämpade när jag förstod att Marfans syndrom skulle innebära att resultatet av operationen blev mer osäkert.

Det tog inte lång tid förrän jag fick ganska svåra smärtor kring fotleden och Krister efter ett tag konstaterade att den stora leden var helt sliten efter alla år av grav plattfot. Alternativen som presenterades för mig var en total steloperation i leden eller att sätta in en fotledsprotes. Fotledsproteser är mycket ovanligare än knä- och höftledsproteser och någon dokumenterad erfarenhet av fotledsprotes i kombination med Marfans syndrom kunde Krister då inte hitta internationellt.

Min i sammanhanget unga ålder samt att jag inte väger så mycket avgjorde att jag i september 2013 åter lade mig på operationsbordet och lät Krister tillsammans med en annan eminent kirurg, Urban Rydholm för andra gången öppna min fot för isättning av en konstgjord fotled.

Ny period följde av idog rehabilitering varvat med glädje och hoppfullhet inför att kunna promenera utan allt för stora smärtor. Det blev klart bättre än tidigare och jag var en stolt bärare av min vän protesen samtidigt som jag också gav fotkirurgin och Marfans syndrom ny vetenskap och erfarenhet. Även om protesens vanliga hållbarhet i tio år kanske inte skulle gälla mig, var mitt mål att kunna få några år av större rörlighet innan den totala steloperationen. En fotledsprotes går i dag inte att byta ut till en ny efter slitage då det finns så lite skelett att fästa i jämfört med höfter och knän.

Samtidigt som jag stolt spatserade på och talade om min vän protesens började en svullnad och smärta återkomma på insidan av fotleden. På mina återbesök till Krister Angel, som numera arbetar på Capiro Movement i Halmstad, fick jag veta att protesens delvis hamnat ur sitt läge (kan inte återge det korrekt medicinskt) och han kom fram till att han och Urban ville pröva att rätta till det och byta ut en del i protesens.

Krister förde en diskussion med mig kring att det möjligen kunde bero på min diagnos, att foten inte orkade hålla allt på plats, men som så många gånger förut fick jag höra att sambandet mellan Marfans syndrom och i detta fall problemet med protesens, kunde han inte vara säker på. För mig fanns ingen tvekan att ge protesens och min fot en chans att hänga med ytterligare några år och i november 2016 var det dags för den tredje operationen av foten. Jag kan säga att jag är lyckligt lottad med bra förmåga till sår-läkning, det är svårt att se att de varit in så många gånger.

Nu har det gått fem månader sedan sista ingreppet och foten har aldrig mått så bra som den gör just nu. Den känns stark och svullnar sällan. Balansen är urusel på grund av alla stelopererade leder och det är enbart träningsskor som gäller, men jag är så glad över att jag vågat göra dessa ingrepp. Min kropp har fått anpassa sig till en annan hållning och gång, vilket tagit tid att vänta in, men jag har mindre av "slit-värk" och känner mig så mycket starkare.

Har du problem med dina fötter, se till att få komma till en bra ortoped och hör gärna av dig till mig om du har frågor kring steloperationer och fotledsprotos. Läs gärna mer om mina erfarenheter bakåt i tiden på bloggen; annelita.blogg.se.

ANNELI JONSSON



Bild från Pixabay

Marfankuriosa

Ett välbekant namn som figurerar i Marfankretsar är ju Abraham Lincoln som sägs ha haft Marfan. Nu kan vi meddela att det har funnits en medeltida svensk som också troligen hade Marfan.

I boken "Svenskarna och deras fäder de senaste 11000 åren" av författarna Karin Bojs och Peter Sjölund, nämns denna man. Boken beskriver var människorna som invandrade till Skandinavien efter senaste istiden kom från, baserat på DNA-teknik. En bok väl värd att läsa för var och en och speciellt i dessa dagar när invandring och flykt är så aktuella. Historieböckerna måste också skrivas om. Läs den!

Självklart har vi författarnas medgivande till nedan text. I boken berättar de om hur denne man passar in i historien.

<http://www.adlibris.com/se/bok/svenskarna-och-deras-fader---de-senaste-11-000-aren-9789100167547>

<http://www.bokus.com/bok/9789100167547/svenskarna-och-deras-fader-de-senaste-11-000-aren/>

BIRGER JARL

Birger Magnusson föddes omkring 1210 som son till Magnus Minnesköld och Ingrid Ylva. De var aristokrater med stor makt i Östergötland och möjligen var deras sätesgård godset Bjälbo utanför nuvarande Mjölby. I tjugofemårsåldern gifte sig Birger Magnusson med kung Eriks syster Ingeborg Eriksdotter.

Åtminstone från 1248 hade Birger Magnusson titeln jarl. Det innebär att han officiellt var kung Eriks närmaste man.

När kung Erik dog 1250, såg Birger till att hans egen son Valdemar blev vald till kung. Valdemar var då bara 12 år. I realiteten fick Birger jarl monopol på makten i sin dubbla funktion som jarl och kungens förmyndare. Mest känd är han nog för de lagar, som till skillnad från de tidigare landskapslagarna skulle gälla i hela landet. I dessa lagar ingick hemfrid, kyrkofrid, tingsfrid och kvinnofrid. Det blev alltså mer

uttalat förbjudet överallt i landet att slå ihjäl människor i deras eget hem, i kyrkan och på tinget, samt att våldta kvinnor.

Birger jarl och Ingeborg hade fler barn förutom Valdemar, däribland Magnus som senare skulle bli kung (Ladulås). En annan son var Erik, som dog i tjugofemårsåldern och kallades "Erik alls inget".

När Ingeborg hade dött, gifte Birger om sig med den tio år äldre Mechtild av Holstein.

Enligt Erikskrönikan ska Birger, Mechtild och sonen "Erik alls inget" vara begravda inne i klosterkyrkan i Varnhem. Kyrkan brann på 1500 talet och gravstenen flyttades och glömdes bort. På 1920 talet hittades den igen, öppnades och skeletten undersöktes. En del forskare ifrågasatte om det verkligen var ovan nämnda personer. På 2000-talet öppnades graven igen och skeletten undersöktes med moderna metoder inklusive DNA-analyser.

2014 publicerades de första resultaten. De stöder uppgiften om att graven i Varnhem faktiskt innehåller Birger jarl, Mechtild och hans son Erik.

Graven innehåller en man i femtiofemårsåldern, en kvinna i sextiofemårsåldern och en man i tjugofemårsåldern. Den yngre mannen har flera skador på skelettet, bland annat deformerad ryggrad och bröstben. Forskarna tror att mannen led av Marfans syndrom, baserat på hur hans skelett var format. Det skulle kunna förklara hans tillnamn "alls inget".

KENT CLASÉN

Ny forskarupptäckt

Hämning av ett specifikt protein förhindrar och minskar aortaaneurysm i modeller av Marfans syndrom och liknande sjukdomar.

Resultaten, som publicerats i tidskriften *Nature Medicine*, visar en stor potential för NOS2-hämmare vid behandling av aortaaneurysm.

Forskare vid Carlos III Nationella Center för Kardiovaskulär Forskning (CNIC) och Högsta Rådet för Vetenskaplig Forskning (CSIC) i Spanien, har upptäckt att hämning av ett protein i kärlväggen – NOS2, kan minska aortaförstoring hos Marfanmöss.

Resultaten, som publicerats i läkartidskriften *Nature Medicine*, visar stor potential för NOS2-hämmare vid behandling av aortaaneurysm.

Forskargruppen ska nu undersöka denna potential med läkemedelsindustrin, för att avgöra effektiviteten av dessa läkemedel i kliniska prövningar med människor med Marfans syndrom.

Aneurysm är svullnader eller onormala förstoringar av en del av en artär, vilket resulterar i en sjuklig svaghet i blodkärlsväggen. Under långa perioder är aneurysm ett dolt tillstånd som framkallar minimala eller inga symptom alls. Dock är det ett extremt farligt tillstånd som är benäget att ge plötsliga, katastrofala och ofta dödliga komplikationer. Effektiv behandling kräver därför tidig och korrekt diagnos, kontinuerliga undersökningar och kirurgisk reparation när omständigheterna tillåter.

Blodkärlets utvidgning ökar risken för att artären ska brista och nuvarande farmakologisk behandling består därför i att minska trycket på kärlväggen. Men dessa behandlingar är av begränsad nytta för att förhindra bristning, eftersom de inte stoppar själva utvidgningen av kärlet.

Den enda verkligt effektiva behandlingen för närvarande är kirurgi, men detta ingripande innebär också stora risker. Kirurgi botar inte heller den bakom-

liggande orsaken, som är progressiv och inte begränsas till ett visst område. Det finns därför behov att identifiera mekanismerna bakom aortaväggens försämring och upptäcka nya farmakologiska mål för att bromsa den naturliga utvecklingen av denna sjukdom.

Forskargruppen analyserade de molekylära mekanismer som är involverade i bildandet och utvecklandet av aortaaneurysm. Deras forskning identifierade två potentiella terapeutiska mål: metalloproteinaset ADAMTS1 och kväveoxidsyntas NOS2.

Dr Miguel Campa på CSIC förklarade att ”vi upptäckte förhöjda NOS2-värden och minskade ADAMTS1-värden i aortaväggen hos marfanmössen.” Dr Redondo på CNIC tillade att ”även om produktionen av kväveoxid är en normal del av aortans funktion, visar vår studie att höga nivåer av NOS2-härledd kväveoxid i glatta muskelceller i aortan främjar aneurysmbildning.”

Studien visar att möss som saknar ADAMTS1, utvecklar en sjukdom som liknar Marfans syndrom och att den genetiska inaktiveringen av NOS2 förhindrar aortasjukdom hos dessa möss. Studien går längre och visar att farmakologisk hämning av produktionen av kväveoxid snabbt och effektivt vänder utvecklingen av aortautvidgningen både hos möss som saknar ADAMTS1 och marfanmössen.

“Vårt arbete visar att farmakologisk hämning av NOS2 förhindrar inte bara aortautvidgningen, utan även gör att den minskar i storlek” bekräftade Dr Redondo.

Forskarna bekräftade också att den NOS2-hämmare de testat var lika effektiv på unga som gamla marfanmöss, vilket tyder på att NOS2 är viktig både för påbörjan och för utveckling av vidgningen.



BEGRÄNSAD
EFTERSÄNDNING

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

Paula Grandell
Gisslarbo 54
731 15 Kolsva



Även om författarna till studien varnar om behovet av försiktighet i att dra några slutsatser från musmodeller till mänskliga sjukdomar så bekräftade Dr Campa att ”den starka och extremt snabba reaktionen av NOS2hämningen för att minska utvidgningen hos mössen motiverar till fullo att man inleder prekliniska och kliniska prövningar på människor, både för Marfans syndrom och för andra aortasjukdomar.”

Dr Redondo tillade att ”eftersom säkerheten för NOS2-hämmare har visats i kliniska studier mot andra sjukdomar, såsom reumatoid artrit, migrän och endotexemi, tror vi att specifika NOS2-hämmare kan tas i bruk för att behandla aortasjukdom inom en mycket kort tid.”

Författarna drar därför slutsatsen att resultatet av studien är mycket goda nyheter.

JENNY ÅSTRÖM



Trevlig sommar önskar styrelsen!