



Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

2/2018



Member of
EURORDIS
Rare Diseases Europe

Gemensamt lärande • Träning • Ny webb

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

Madeleine Frisk
Mobil 0733-40 85 43
maddef.mf@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

Ulrika Jivegård
Mobil 070-656 27 83
ulrika.jivegard@gmail.com

Lise Murphy
Mobil 070-912 18 60
lisemurphyg@gmail.com



Marfans
syndrom

2 / 18

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

Ordföranden har ordet

Äntligen lite värme! Här på Öland där jag bor sen tre år har vi haft en ovanligt hård vinter – inte så kall men ovanligt mycket snö, som låg kvar länge. Men nu börjar temperaturen närma sig +20 och det grönskar och blommor och kvittrar i buskarna.

I år har jag dessutom längtat alldeles särskilt efter värmen. Som några av er vet, råkade jag i augusti förra året ut för en aortadissektion. Det är ju tyvärr något som kan hända oss med Marfans syndrom. För mig gick det förhållandevis bra, jag fick rätt hjälp och snabbt, vilket är A och O. För mig rör det sig om att sänka blodtrycket med fyra olika sorters medicin. Med sänkt blodtryck kommer också sämre cirkulation, vilket ju är själva avsikten, och då FRYSER jag. Sjukdomen har ju också gjort mig trött och seg och mindre rörlig. Jag sitter nära elementet inlindad i en filt och med fårskinnstoffor och huttrar. Så jag har verkligen längtat efter värme. Längtar efter att få sätta mig i solen, värma frusna armar och ben och ta en fika.

Snart kan väl också ni som bor längst upp i norr göra det.

Årsmötet hölls i Lund i år. Tyvärr var jag inte pigg nog att vara med. Trist! Det var nog första gången på alla år som jag inte kunde vara med på föreningens viktigaste händelse. Men roligt var ändå att styrelsen fick två nya medlemmar. Så på styrelsens vägnar vill jag tacka för fortsatt förtroende och särskilt välkomna Madeleine och Ulrika. Mer om årsmötet kan ni läsa på annan plats i tidningen.

Var rädda om er!

CARINA O
ORDFÖRANDE

Föreningens årsmöte

24 mars på CSD i Lund

Då har vi återigen haft årsmöte för Marfanföreningen. Denna gång höll vi till i Centrum För Sällsynta diagnoser (CSD) lokaler på Lunds universitetssjukhus. Förutom styrelsen anslöt ett tiotal medlemmar vilket var jätteroligt.

Vi samlades vid lunchtid och inledde med goda sallader som CSD Syd så generöst bjöd på, därefter inleddes mötet.

Förutom sedvanliga årsmötespunkter kom ett förslag upp om att höja årsavgiften för 2019 från 200 kr till 300 kr för huvudmedlem. Detta för att ge ännu lite större ekonomiskt utrymme för föreningen att göra bra saker för medlemmarna. Årsmötet röstade för en höjning.

Anneli Jonsson och Kent Clasén har tackat nej till fortsatta uppdrag och avgår därmed från styrelsen. Som nya ledamöter valdes Madeleine Frisk och Ulrika Jivegård in i styrelsen.

Arvsfondsprojekt om psykiska aspekter

Efter årsmötet delade vi in oss i mindre grupper för att diskutera möjligheterna kring ett tänkbart nytt Arvsfondsprojekt om psykiska aspekter vid Marfans syndrom. Hur skulle i så fall ett sådant projekt kunna se ut?

Fortsättning följer då styrelsen ska samla in och sammanställa det som framkom i grupperna.

CSD Syds verksamhet

Därefter presenterade Desirée Sjöstrand, legitimerad sjuksköterska och expertsamordnare på CSD Syd sin verksamhet.

CSD bygger på tanken om att patienten och deras anhöriga ska vara i centrum. CSD:s övergripande mål är att verka för att personer som har sällsynta diagnoser får samma möjlighet till diagnos, adekvat behandling och samhällsservice som andra invånare har enligt svensk lagstiftning. Särskild

uppmärksamhet ska riktas mot de särskilda behov som är betingade av sällsyntheten.

Utgångspunkten för allt arbete ska vara patientens perspektiv.

CSD Syd startades upp 2015 som ett treårigt projekt, för att 2018 övergå till fast förvaltning inom hälso- och sjukvården. Deras uppdrag är bland annat samverka för att ställa tidig och säker diagnos, upprätta kvalitetsregister, expertteam, förbättrat samarbete mellan vårdgivare, utbildning och information samt förbättrat samarbete med samhällsaktörer.



EMMA AHLÉN

Tandvårdstöd vid marfan

Är det möjligt?

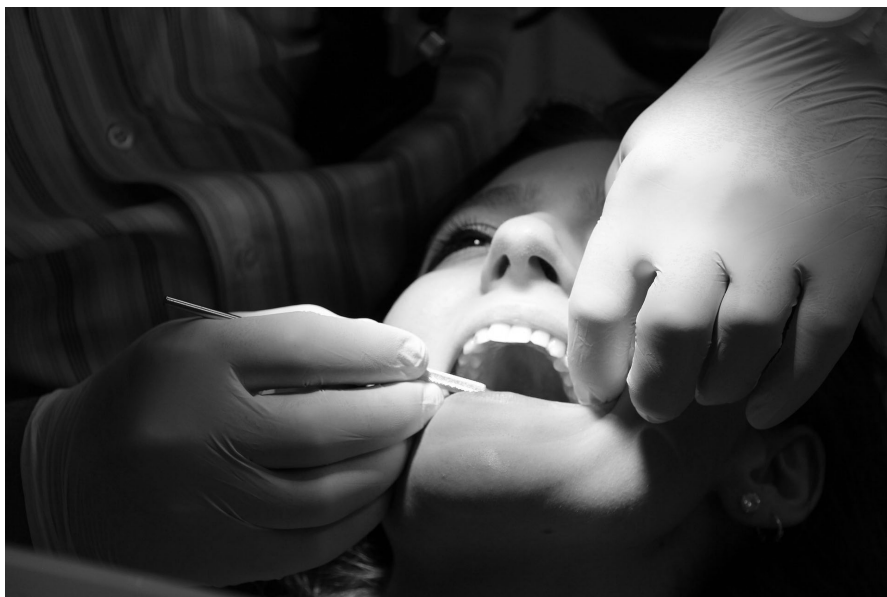
Med anledning av att en av våra medlemmar har berättat för marfanstyrelsen att hon har erhållit frikort för tandvård i det landsting där hon bor, så vill vi försöka utreda vad som gäller vid Marfans syndrom.

I de generella reglerna för tandvårdsstöd på 1177.se nämns "ovanliga diagnoser" som ett skäl till att få tandvårdsstöd. Man kan gissa sig till att det kanske dock inte gäller alla som har en ovanlig diagnos helt generellt, utan att man som individ har särskilda besvär med tänder och käkar. Det är många av oss med Marfans syndrom som har mycket trångt ställda tänder till exempel.

Regelverket kan se olika ut mellan de olika landstingen och det är varje landsting som fattar beslutet för den enskilde. Om du vill ansöka om att få tandvårdsstöd så gör du så här (vi citerar från 1177):

Hur ansöker jag om tandvårdsstödet?

För att kunna ansöka om stödet behöver du ett



speciellt läkarintyg där läkaren beskriver sjukdomen och ofta också funktionsnedsättningen. Det är läkaren du behandlas av som har information om vilka uppgifter som landstingen eller regionerna kräver i läkarintyget.

Läkarintyget skickas antingen av läkaren eller patienten till den enhet som ansvarar för tandvården i landstinget eller regionen där du bor. Ibland kallas det för tandvårdsenheten, men det kan heta något annat beroende på var du bor. Därefter fattar bedömningstandläkaren beslut om du har rätt till tandvårdsstödet och hur länge det gäller.

Om du har fått rätt till tandvårdsstöd får du ett kort eller intyg, som du visar upp hos tandläkaren eller tandhygienisten. Tandvårdskortet kan ha olika giltighetstid beroende på hur funktionsnedsättningen bedöms och ska alltid visas upp hos tandvården. Då betalar du för ditt tandvårdsbesök på samma sätt som inom sjukvården. Du får också en stämpel i högkostnadskortet. Ditt frikort gäller även vid tandvårdsbesök.

Vart kan jag vända mig om jag har frågor?

Om du har frågor eller vill veta mer om tandvård i samband med vissa långvariga sjukdomar och funktionsnedsättningar ska du i första hand fråga din tandläkare eller behandlande läkare. I andra hand vänder du sig med dina frågor till den enhet som ansvarar för tandvården i landstinget eller regionen där du bor.

Det vore intressant att få veta om det finns fler medlemmar som redan har fått tandvårdsstöd beviljat och vilka besvär som i så fall har motiverat detta. Skriv eller ring gärna till oss så kanske vi kan få dela detta i nästa nummer av tidningen. Du får givetvis vara anonym om du vill det.

KARIN OLSSON
TEL 070-538 55 19
E-POST MARFAN.SVERIGE@GMAIL.COM

Patientperspektiv

12 april CSD Väst

"Sällsynta sjukdomar är ovanliga, men personer med sällsynta sjukdomar är vanliga."

Det är inte många gånger som jag har vistats i sammanhang där min sällsynta sjukdom varit i centrum för en dag. Den 12 april i år fick jag uppleva det då jag hade förmånen att delta på en konferens med titeln "Vårdprocesser genom hela livet för personer med sällsynta diagnoser".

Den arrangerades av Centrum för sällsynta diagnoser Väst i samarbete med Ågrenska och Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser. I februari i år hölls också en konferens, av samma arrangörer, vilken går att titta på i efterhand på urplay.se, till och med 31 maj i år. Konferensen hette Patientperspektiv - sällsynta diagnoser.

Starkaste intrycket på konferensen i april var dagens första punkt, Sällsynta diagnoser under livet. Veronica Hübinette berättade om hur det är att vara mamma till en vuxen son med sällsynt diagnos och Anna Hallgren delade sina erfarenheter kring att själv ha en sällsynt diagnos och vara närstående till personer med sällsynta diagnoser. Dessa kvinnors berättelser och beskrivningar av hur en dag, en vecka, år efter år kan se ut med garnverket av kontakter blev en så tydlig bild av den kamp som många personer med en sällsynt diagnos får föra. Ofta är man helt ensam, alldeles för många gånger utan samhällets stöd där man som sjukdomsbärare eller den närmast anhörige blir den som vet och har mest och bäst kunskap om sjukdomen. Övergången från barnsjukvård till vuxensjukvård blir många gånger en tuff erfarenhet. Den sker oftast utan överrapportering, resulterar i möten med sjukvårdspersonal utan kunskap eller erfarenhet av sjukdomen, frånvaro av team av läkare/specialister, inga årskontroller och eller regelbunden uppföljning. Har du dessutom utvecklat en psykisk ohälsa blir det oerhört svårt att få stöd och hjälp, många "faller mellan vårdensheternas stolar" där de skyller på att det är någon annans ansvar och kvar står patienten och undrar vem "någon annan" är?

Även hos de inbjudna politikerna (beslutsfattare inom hälso- och sjukvården i Västra Götalandsregionen) gjorde Veronicas och Annas berättelser ett djupt intryck. Det vittnade de om under eftermiddagens hearing då de utfrågades av konferensens moderator, Anders Olausson, ordförande i Ågrenska. Innan utfrågningen hade vi i publiken och politikerna fått ta del av professor Malin Brobergs och socionom Cecilia Starkes forskning och studie om sällsynta diagnoser ur ett familjeperspektiv samt en presentation av sällsynta diagnoser i hälso- och sjukvårdssystemet vilket CSD Väst ledare Niklas Darin ansvarade för. Vi hade även fått en grundlig genomgång av "Pågående arbete" Internationellt – Nationellt -Regionalt av Robert Hejdenberg VD Ågrenska, Veronica Wingstedt de Flon verksamhetschef NFSD samt Niklas Darin ledare CSD Väst. Vi och politikerna kunde efter det konstatera att det arbetas en hel del för de sällsynta diagnoserna i samarbeten runtom i världen. Veronica Hübinette hade tidigare även lyft vikten av att patienter och sjukvården i Sverige får tillgång till den internationella kompetensen, vilket ibland kan bli livsavgörande för en människa med en sällsynt sjukdom.

Vi var nog många som undrade vad och om politikerna skulle våga lova något när det var dags för dem att svara. Även om det pratades budget och pengapåsar att fördela kunde moderator Anders sammanfatta samtalet i några positiva punkter.

- Samtliga politiker lovade att ta med sig frågan om sällsyntas behov till sina partier.

- Samtliga politiker gav också sitt stöd för CSD Väst och dess framtid

- Samtliga politiker sade (mer eller mindre) ja till ett "Cross budgetary system", att vad gäller ekonomin försöka komma ifrån dagens "stuprännor" och få till mer av en "hängränna" där man kan dela/omfördela på ett bättre sätt. Det är ingen enkel uppgift men man vill försöka.

- Om det för en viss diagnos inte finns behandling och/eller läkemedel att tillgå i Sverige måste det

göras tillgängligt annorstädes. Anders Olausson säger att "Vi måste hitta vägar runt, och få kostnads-täckning för de höga utgifterna för läkemedel."

-Styrelseordförande vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset Johnny Bröndt tog på sig att försöka förbättra övergången mellan barnsjukvård och vuxensjukvård

-Vi ska fortsätta med utbildningsdagar för ansvariga politiker som är de som ska fatta beslut som berör livsvillkoren för personer med sällsynta diagnoser. Det är väldigt värdefullt för dessa politiker att få möta människor med sällsynta diagnoser och höra deras livsberättelser för att därmed verkligen förstå hur de politiska besluten påverkar individen.

Konferensen hade överraskande många deltagare och under lunchen konstaterade jag, en kvinna från socialstyrelsen och en kvinna från ett läkemedelsföretag att det finns mycket att dela en sådan här dag och tillsammans är det alltid bättre att försöka påverka. Att bygga broar och kanaler, att samverka mer är viktigt och för det behövs mer resurser, exempelvis till CSD Väst. Mot slutet av dagen kunde man

konstatera att det finns någon form av samsyn kring sällsynta diagnoser, fastän med olika ingångspunkter och olika syn på vad som behöver göras. Det uttrycktes en önskan om att CSD:s konferenser skulle bli obligatoriska utbildningsdagar för politiker.

Niklas Darin, ledare för CSD Väst påminde om att alla patientföreningar som CSD samarbetar med är mycket värdefulla för det fortsatta arbetet, men det i dag är svårt för föreningarna att veta när och hur de ska medverka. En av Anders Olaussons avslutande meningar var att "CSD är en allmänpolitisk fråga, ingen särpolitisk fråga".

Detta var en kort sammanfattning av en hel dag fylld med sällsynthetens verklighet och utmaningar. Ta reda på när CSD i din region anordnar konferenser eller andra typer av möten, var med och gör din röst hörd, tillsammans kan vi påverka!

ANNELI JONSSON, BORÅS

CSD Stockholm/Gotland

Patientnätverk och Gemensamt Lärande

Under de två dagar Gemensamt lärande (nätverken från alla universitetssjukhus) hade möte i Stockholm, delade vi våra bilder av hur centren ska fungera, vår frustration men också vår glädje av att få tillfälle till att prata ihop oss kring det som är viktigt för oss.

Sällsynta diagnoser är numera ett programområde hos landstingen och under 2018 ska man tillsätta en arbetsgrupp som ska utarbeta planer för hur man ska hantera sällsynta diagnoser nationellt och regionalt. Marie Lawrence från SKL föreläste om detta. Våra CSD behöver falla på plats i sjukvårdsstrukturen.

Patientnätverket Stockholm/Gotland

Uthållighet och hopp behöver vi ha innan vi ser ett Centrum för sällsynta diagnoser på alla våra universitetssjukhus, där koordinators lotsar oss till fungerande expertteam för diagnos och behandling. Men vi tar steg i rätt riktning tack vare projektet Gemensamt lärande där koordinators, vi patientrepresentanter och annan vårdpersonal lär av varandra och påverkar i vilken riktning vi rör oss för centren.

För alla CSD är det tufft ekonomiskt. Alla center får tillsammans sex miljoner. Till det kommer anslag från sjukhusen och forskningsanslag. För Stockholms del är det beslutat med extra pengar till CSD med 5+3 miljoner och sjukhusdirektören Melvin Samsom tycker att det är ett utmärkt initiativ. Trots detta har utbetalningen av medlen bordlagts vid flera styrelsemöten och tjänsten som chef för CSD var inte utlyst. Vi patientrepresentanter i var mycket oroad över detta och beslöt att skriva till Samsom och fick ett svar där man försäkrade oss att efter alla omorganisationer skulle något ske. I samband med detta utlystes tjänsten men pengarna har inte betalats ut. Vi har påtalat detta igen. Tyvärr har vi fått besked om att inga pengar kommer att betalas ut till CSD Stockholm och att professor Ann Nordgren som har kämpat för CSD i årtal, inte kommer att vara chef där längre. Vi beklagar detta djupt och är tacksamma för alla års kamp av Ann Nordgren.
(<http://www.regeringen.se/>)

Patientrepresentanter i expertgrupper

Vi har haft två träffar på Karolinska, då CSD bjöd in patientrepresentanter som är delaktiga i expertgrupperna, varav de flesta är delar av europeiska nätverk, ERN. Under 2018 kommer alla center att jobba med att integrera patienter i expertgrupperna. Jag är patientrepresentant i vår expertgrupp, som kallas för Ärftliga aortasjukdomar där Erik Björck, genetiker och docent är ledare. Den expertgruppen är ansluten till ett europeiskt nätverk. Erik Björck börjar ana nyttan med att vara ansluten till ett ERN: "Det har varit mycket EU-administration och många otydligheter både vad gäller arbetssätt och också hur ERN ska kunna integreras i vårt svenska sjukvårdssystem men nu när olika klinikföreträdare har börjat diskutera patientfall och olika behandlingsrekommendationer ser jag tydliga fördelar med samarbetet inom ERN. För sällsynta sjukdomar är det viktigt att samarbeta inom Europa. Det är fantastiskt att kunna ta del av den samlade erfarenhet och kompetens som finns i nätverket. Det kommer dock att ta tid att bygga upp verksamheten och det behövs resurser till detta."

Vi patientrepresentanter med liknande svårigheter. Mycket administration och otydligheter men i likhet med Erik ser jag tydligt fördelarna för marfan-patienter. Att läkarna på basis av sin och sina klinikers sammanlagda erfarenhet kan utfärda bättre behandlingsrekommendationer ger oss en säkrare vård. (Se artikel om ryggmärksbedövning.) Jag ser också att samarbetet med läkargruppen på Karolinska, CSD och Marfanföreningen kommer att bli mer självklart och i förlängningen kommer kunskapen om Marfans syndrom öka genom samarbeten mellan CSD och expertgrupper på de andra universitetssjukhusen.

Jag kommer att vara med på en utbildningsföreläsning för läkare om Marfans syndrom den 24 maj. Det fanns planer för en halvdag om Marfans syndrom på CSD Stockholm i höst men det är osäkert om det blir av.

LISE MURPHY

–Samverkan mellan patienter och vårdgivare

8

Lise Murphy och Karin Olsson i vår Marfanstyrelse är så kallade patientrepresentanter för Gemensamt lärande i de regioner där de bor. Lise för Stockholm och Karin för Sydöst.

CSD – Centrum för Sällsynta Diagnoser

Inom varje sjukvårdsregion, på respektive Universitetssjukhus, finns idag ett Centrum för Sällsynta Diagnoser (CSD). Inget av landets sex CSD bedriver egen mottagningsverksamhet, men de kan hjälpa till med vägledning och information om sällsynta diagnoser. Enheterna har alltså en lotsande och administrativ funktion och riktar sig till såväl patienter som anhöriga, vårdgivare och andra samhällsaktörer.

CSD anordnar även temadagar för anhöriga och personal kring sällsynta diagnoser. Ett av de främsta målen för landets CSD är att man vill förbättra kunskapen om, och omhändertagandet av, patienter i alla åldrar med sällsynta diagnoser. Dessa diagnoser är ofta genetiska, har en omfattande symptombild och leder i många fall till någon form av funktionsnedsättning. Detta gör att man behöver hjälp från många olika specialister under hela livet. Eller som CSD Sydöst uttrycker det på sin hemsida:

”Att leva med en sällsynt diagnos innebär ofta också sällsynt snåriga vägar till en fungerande vård och vardag”.

CSD Norr: Under uppbyggnad vid Norrlands Universitetssjukhus

CSD Uppsala – Örebro: Vid Akademiska Sjukhuset i Uppsala samt en samordnare i Örebro

CSD Karolinska: Vid Karolinska Universitetssjukhuset Solna

CSD Sydöst: Vid Universitetssjukhuset i Linköping

CSD Syd: Vid Skånes Universitetssjukhus

CSD Väst: Vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Ett samarbete mellan Regionala Nätverk och landets CSD

Inom projektet Gemensamt Lärande samarbetar Riksförbundets Sällsynta Diagnosers sex Regionala Nätverk, via utvalda patientföreträdare, med respektive regions CSD. Detta i syfte att öka samverkan mellan professionen och patientföreträdare för att säkerställa en mer personcentrerad vård. Projektet syftar också till att, med hjälp av bl.a. CSD, identifiera tillfällen då vården eftersöker patientföreträdare och då kunna lotsa in våra Sällsynta Företrädare.

De Regionala Nätverken företräder som sagt var sällsynthet som helhet utifrån det som är gemensamt för de flesta individer med sällsynta diagnoser – sällsynthetens dilemma. Ett dilemma som innebär att den som har en ovanlig sjukdom också riskerar att behöva hantera en stor okunskap hos såväl vårdgivare som övriga delar av samhället som exempelvis skola och arbetsmarknad.

Sedan starten har patientrepresentanter från de Regionala Nätverken medverkat vid såväl konferenser som workshops och lokala möten tillsammans med respektive regions CSD.

Gemensamt Lärande möjliggör ett aktivt samverkansarbete kring utvecklingen av landets CSD. Närmast nu under våren är det inplanerat två workshops, med tre CSD i varje, och deras respektive patientföreträdare. Detta i syfte att öka samverkan och skapa möjligheter för att våra patienter ska få större delaktighet i vården.

Mer information om projektet finns på Riksförbundet Sällsynta Diagnosers hemsida; <http://www.sallsyntadiagnoser.se/verksamhet/gemensamt-larande/>

ARTIKELN ÄR SKRIVEN AV KARIN HÖGVALL, PROJEKTKOORDINATOR FÖR GEMENSAMT LÄRANDE PÅ RIKSFÖRBUNDET SÄLLSYNTA DIAGNOSER MED TILLÄGG AV KARIN OLSSON

Lär känna nya



Carina Olsson

Uppdrag: Ordförande sen flera år. Innan dess styrelseledamot.

Ort: Mörbylånga på södra Öland.

Sysselsättning: Bygglovshandläggare i Mörbylånga kommun. För tillfället deltidssjukskriven.

Familj: Jag har inga egna barn. Min syster Karin Olsson har Marfans och troligen hade vår mamma syndromet.

Ev Marfanbesvär: Jag har ”alltid” haft problem med ryggen. Nä Fick Marfandiagnosen när jag var ungefär 30. Opererade ögonen för starr -95 och -96. Hjärtat fick en graft på aortabågen 2010. Har med tiden fått alltmer problem med lungfunktion pga skolios. Aortadissektion 2017 som jag nu långsamt håller på att rehabilitera mig från.

Intressen: Flyttade till Öland, som sedan barnsben legat mig varmt om hjärtat pga den vackra naturen. Jag älskar blommorna och fåglarna. Är en passionerad pelargonsamlare. Jag kan dock inte mäta mig med de riktiga fantasterna – jag har kanske bara 30 olika.



Karin Olsson

Uppdrag: Webbredaktionen. Med i koordinationskommittén för nätverket Marfan Europe Network. Patientrepresentant i Riksförbundet Sällsynta Diagnosers projekt Gemensamt lärande för sjukvårdsregion Sydöst.

Ort: Hagby på Öland

Sysselsättning: Äppelmusterska, kokboksantikvariatsbiträde, kokboksförfattare och matvandringsguide.

Familj: Har själv Marfans syndrom. Sambo med Erik, har två Norwichterrier.

Ev Marfanbesvär: Opererat in mekanisk mitralisklaff, aortaklaff samt graft på aorta år 2002. Kroniskt förmaksflimmer sedan våren 2017. Opererad för näthinneavlossning och grå starr på båda ögonen i tjugoårsåldern. Höger öga har nu ”blivit suddigt” troligen på grund av ärrbildning.

Intressen: Mat och matlagning (gärna vegetariskt), yoga, trädgårdsarbete, sång, mina hundar och att umgås, prata och göra roliga saker med mina vänner.



Christina Kjellström

Uppdrag: Styrelseledamot

Ort: Bor utanför Ystad i Lindhult på landet.

Familj: Bor ensam med min katt och har min vuxna dotter i Göteborg .

Ev Marfanbesvär: Jag har besvär med kronisk smärta i nedre delen av ryggen, trötthet och dålig uthållighet. Vissa synproblem och en vidgad aorta som än så länge inte är opererad.

Intressen; naturen, läsa, kultur och att umgås.

marfanstyrelsen



Paula Grandell

Uppdrag: Kassör

Ort: Kolsva

Sysselsättning: Driver tillsammans med min man företaget Spinnin Wheel som säljer begagnade motorcykeldelar.

Familj: Man och två döttrar en hund och ett gäng hönor. Jag och yngsta dottern har Marfan.

Ev Marfanbesvär: Dottern har opererat ögonen, själv har jag inte drabbats så hårt.

Intressen: Odlar en hel del med varierat resultat. Tänk att ett litet frö kan ge en hel planta som ger mig massor med paprikor, tomat, gurka eller aubergine. Fantastiskt! Tycker även om att laga mat, göra egen ost, promenera med hunden, sticka, virka och simma.



Emma Åhlén

Uppdrag: Tidningsredaktör för medlemstidningen.

Ort: Lomma i Skåne (mellan Lund och Malmö)

Sysselsättning: Frilansredaktör, skribent och kommunikatör

Familj: Man, två barn och en katt. Jag har Marfan samt båda mina döttrar.

Ev Marfanbesvär: 2006 opererades jag (förebyggande pga att jag ville bli gravid) med graft på aorta, i övrigt inga särskilda besvär.

Intressen: Umgås med familj och vänner, resor och utflykter, läsa, skriva, se på film samt långpromenader med poddar i öronen.



Johanna Warrer Nilsson

Uppdrag: Ansvarig för Facebooksidan samt Facebook-grupperna

Ort: Bor i Malmö

Sysselsättning: Utbildad Folkhälsovetare, arbetar i nuläget på ett arbetsmarknadsprojekt med unga vuxna i Malmö, som heter Boost by FC Rosengård. Har även tjänstledigt från Malmö stad som elevassistent.

Familj: Jag föddes med Marfan, som jag ärvt efter min mamma. Min lillebror har också Marfan. Bor med min sambo och inga barn än.

Ev Marfanbesvär: I februari gjorde jag en operation av min aorta. Kommer eventuellt behöva operera ögonen i framtiden också.

Intressen: Älskar att resa, utforska nya platser och lära mig om nya saker, fika, träna, min familj och goda vänners sällskap. Jag läser gärna och njuter av naturen och solen.

Forts marfanstyrelsen



Lise Murphy

Uppdrag: patientrepresentant i "Marfangruppen" HTAD (co-chair) i Vascern som är en europeisk expertgrupp för Marfan och liknande sjukdomar, kontaktperson för Eurordis- Rare Disease Europe.

Ort: Stockholm

Sysselsättning: Undervisar i språk och kommunikation på företag

Familj: Har själv marfan liksom andra i familjen

Ev Marfanbesvär: Opererat ögon och bukaortan

Intressen: Att underlätta för marfanpatienter att få en diagnos och rätt behandling. Att vara med familj och vänner. Att läsa och laga god mat.



Madeleine Frisk

Uppdrag: Styrelseledamot

Ort: Ystad

Sysselsättning: Skolbibliotekarie

Familj: Gift med Johan. Vår dotter Miranda (adopterad). Jag är den i familjen som har Marfan syndrom.

Ev Marfanbesvär: Hjärta och aorta - opererat nedåtgående aorta 1997 och gjort en klaffplastik 2012.

Rygg – kyfos

Fötter – halgus valgus och hammartår

Intressen: Körsång, matlagning och böcker



Ulrika Jivegård

Uppdrag: Styrelseledamot

Ort: Vadstena

Sysselsättning: Lärare på en F-3 skola i Vadstena.

Familj: Man och två barn. Vår dotter Maja, 13 år, har Marfans.

Ev Marfanbesvär: Maja har bytt linser i båda ögonen och även behandlats för efterstarr på båda. Till vardags använder hon sig av specialgjutna ilägg i samtliga skor. För att minimera stelhet i höfter och överrörlighet i knäna görs övningar på rekommendation av sjukgymnast. Maja har även lätt skolios.

Intressen: Mitt stora intresse är sång och musik i alla konstellationer. Både körsång och i en mindre sånggrupp.

Då barnen utövar olika sporter lägger vi gärna tid på att följa dem på deras aktiviteter.

Ryggbedövning

Försiktighet med epidural för marfanpatienter

Har man Marfans syndrom och erbjuds ryggmärgsbedövning är det bra om man upplyser vårdpersonalen om att de måste ta extra hänsyn till vår diagnos. Man brukar anta att över 60% med diagnosen har duraektasi vilket betyder att säcken runt ryggraden är förstörad. När man då sprutar in ett bedövningsmedel i säcken kan spridningen av läkemedlet ske på ett annorlunda sätt än det normalt gör. Det kan också innebära att man kanske behöver ändra dosen.

Ryggmärgsbedövning kan man få om man ska opereras i nedre delen av kroppen eller vid förlossning. För oss kan det exempelvis vara aktuellt som

bedövning efter bukaortaoperation eller vid åderbråcksoperationer också. Läs gärna mer om ryggmärgsbedövning på 1177.se

Diskussionen om detta uppkom i samband med att "marfangruppen" (HTAD) inom det europeiska nätverket diskuterade vilka rutiningrepp som kan medföra speciella risker för marfanpatienter. Mer om detta kommer.

LISE MURPHY

Vill du bli kontaktperson?

Vi tänkte återuppta funktionen med att ha en grupp medlemmar som vill stå som kontaktpersoner att ringa till om man behöver "prata av sig" eller fråga om saker. Du själv bestämmer vad du vill ange för ämne som du ömmar extra för eller har kunskaper eller erfarenheter kring. Det kan vara

- att vara förälder till barn eller ungdom med marfan
- att själv var ung och ha syndromet
- ha genomgått operation; hjärta, aorta, ögon eller något annat som rör marfan
- sjukskrivningar
- synnedsättning
- träning

...ja, vad som helst som du kan dela med dig av.

Du ska vara beredd att ha ditt namn, telefonnummer och specialområde angivet i tidningen. Du som även vill stå som kontaktperson på nya webbsidan under menyn "kontakt", ange även det.

Sänd dina uppgifter till marfan.sverige@gmail.com

Forskning: Att träna med

Är träning sådär allmänt bra eller till och med extra bra för personer med Marfans syndrom? Professorn och överläkaren Mikael Dellborg från Göteborg redogör för de senaste forskningsrönen gällande Marfans syndrom och träning.

Fysisk aktivitet och träning är idag en livsstil och man kan ibland uppfatta det som nästan en religion och ett krav från omgivande samhället att man ska hålla sig igång. Ibland gränsar det till moralism: Tränar man inte blir man sjuk och då har man alltså sig själv att skylla. Om alla bara tränar tillräckligt kommer ingen bli sjuk och då sparar vi mycket vårdkostnader. Men så enkelt är det ju förstås inte riktigt...

Visst är det viktigt att "hålla sig igång" men det är just "hålla igång" som det handlar om. De stora positiva hälsoeffekterna får man just av promenader, måttlig fysisk aktivitet. Gå till bussen, gå ut en promenad på kvällen och så vidare. Samtidigt gillar många att röra på sig lite mer och träna lite hårdare, springa lite längre sträckor och kanske försöka sig på till exempel ett halvmaraton som Göteborgsvarvet eller liknande. Om man har Marfans syndrom, ska man tänka annorlunda då?

Vad gäller promenader och vardaglig lätt, pulshöjande fysisk aktivitet talar all kunskap vi har för att det är precis lika nyttigt för en person med Marfans syndrom som för vem som helst. Lite tillspetsat kan man säga att man inte är skyddad från förkalkning av kranskärlen, från övervikt, typ 2 diabetes, höga blodfetter eller högt blodtryck "bara" för att man har Marfans syndrom. Det är klart att det lönar sig att "hålla sig igång" för alla.

Lite tyngre dynamisk träning, jogga, springa längre sträckor och skaffa sig ordentlig kondition, är någonting som i riktlinjer och internationella guidelines ofta avråds från om man har Marfans syndrom. Tanken är då att kärlsystemet kan belastas vid för hård dynamisk träning. Det är naturligtvis så att om man anstränger sig mycket, springer fort och länge så får man högre puls och högre blodtryck under tiden man springer. Man kan förstås tänka sig att detta, teoretiskt i varje fall, skulle kunna vara nega-

tivt för personer med Marfans syndrom.

Nyligen presenterades en studie i den välrenommerade tidskriften Journal of American Heart Association (J Am Heart Assoc 2017;6:E006438) där man försökte bena ut det här. Man utgår då från en studie man har gjort med en etablerad djurmodell för Marfans syndrom. Det finns en modell med möss där man slagit ut en gen (FBN1) hos mössen. Den gen som vi vet är orsaken till Marfans syndrom hos människa. Mössen får en särdeles kraftig variant av Marfan (genen är ju totalt utslagen, inte bara lite dåligt fungerande så att säga) och uppvisar redan vid 4 månaders ålder en vidgning av aortan och även andra morfologiska tecken på Marfan.

Vid 4 månaders ålder uppvisade Marfan-mössen ett något vidare aorta jämfört med kontrollmöss dvs möss där man inte slagit ut någon gen. Sedan fick hälften av såväl Marfan-mössen som kontrollerna börja träna genom att springa på ett löpband, 60 minuter, 5 dagar per vecka, under 5 månader. Resten av mössen, både Marfan-möss och kontrollmöss fick inte tillgång till något löpband, utan levde tämligen stillasittande – moderna möss i 20:e århundradet helt enkelt!

Då man undersökte mössen med ultraljud och även (senare) mikroskopiska undersökningar såg man tydligt att löpningen hade skyddat mössen från ytterligare vidgning av aorta. Efter 5 månaders träning var skillnaden i storlek på aortan ganska stor mellan stillasittande Marfan-möss och kontrollmöss. Däremot hade de tränande mössen en klart mer positiv utveckling och hade i princip inte fått någon ytterligare ökning av aortan alls. Löpningen fungerade som en skyddande faktor och bevarade aortan betydligt bättre än hos de stillasittande mössen.

Det är förstås alltid vanskligt att överföra vetenskapliga rön från möss till människor men samtidigt är detta en mycket väletablerad och rimlig djurmodell för Marfans syndrom. Den visar också något som rent biologiskt är en både trovärdig och väldokumenterad princip: nämligen att fysisk aktivitet skyddar blodkärlen hos människor. De beskrivna försöken talar för att detta alltså gäller även om man

Marfans syndrom

har Marfans syndrom lika väl som det gäller personer som inte har Marfans syndrom.

Lite kraftigare fysisk aktivitet ger ett ökat blodtryck och högre puls och då undrar man hur eller om det verkligen är bra, särskilt för personer med Marfans syndrom. Förklaringen till de goda effekter man ser av träning är att resten av tiden, i vila, sömn, sittande, då är trycket lägre, pulsen lägre och hela organismen arbetar mer effektivt och lugnare. Lite tillspetsat kan man säga att det inte är de enstaka högre trycken som är farliga, det är bristen på låga tryck, bristen på vila för blodkärlen, som ställer till det.

Sammantaget finns det alltså goda skäl att röra på sig, med eller utan Marfan. Daglig fysisk aktivitet är av godo för alla och vill man träna lite mer och springa sig till en skaplig kondition, och till exempel springa Göteborgsvarvet eller något annat, så kan man finna stöd i litteraturen för att det inte bara är roligt utan möjligen även nyttigt.

Regelbunden och ganska idog träning från ung ålder motverkar vidgning av aortan hos individer med Marfan, i varje fall om vi talar om möss. Om en sådan nytta finns även hos människor återstår att visa.

Man kan naturligtvis vara ultraförsiktig och säga: Är det inte bevisat att det är bra att röra på sig, ja då ska man avstå från att röra på sig. Motargumentet är precis lika tydligt: Vi människor är gjorda för att röra på oss och att avstå från att röra på sig är faktiskt

farligt, det vet vi mycket väl idag. Och förstås finns det undantag; en person med en förstörd aorta som vidgas relativt snabbt och där man överväger kirurgi bör diskutera detta specifikt med sin hjärtläkare och kanske nöja sig med promenader (men inte sitta stilla hemma och vänta på operationstid!).

En sammanlagd bedömning av den samlade vetenskapen om fysisk aktivitet, om daglig motion och om dynamisk träning säger oss att det är nyttigt att vara ute och gå, jogga, eller springa längre sträckor för den som vill. Med eller utan Marfan.

PROFESSOR, ÖVERLÄKARE
MIKAEL DELLBORG,
GUCH-CENTRUM,
MEDICINKLINIKEN /SU/
ÖSTRA SJUKHUSET I GÖTEBORG



Bild: Pixabay



BEGRÄNSAD
EFTERSÄNDNING

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

Paula Grandell
Gisslarbo 54
731 15 Kolsva



Ny webbsida

Marfanföreningen har ny webbsida - marfan.se

Den gamla sidan finns inte längre kvar på nätet och om du i något sammanhang ska
uppgge föreningens webbadress så är det den nya som ska användas.

Vi vill passa på att tacka Kent Clasén som har jobbat med den gamla sidan, och innan
honom Jenny Åström.

Nu säger vi också stort tack till Erik Cardfelt som har hjälpt oss att göra den nya fina
sidan.

Redaktion för nya sidan är:

Karin Olsson karinolsson@me.com

Madeleine Frisk maddef.mf@gmail.com

Marfanföreningen på Facebook

Du vet väl att Marfanföreningen finns på Facebook?

På sidan Svenska Marfanföreningen delar vi i styrelsen med oss av information om
saker som händer i föreningen och runt omkring.

Här finns också två grupper där man kan ställa frågor och hitta stöd: Marfangruppen och
Marfanföräldrar.