

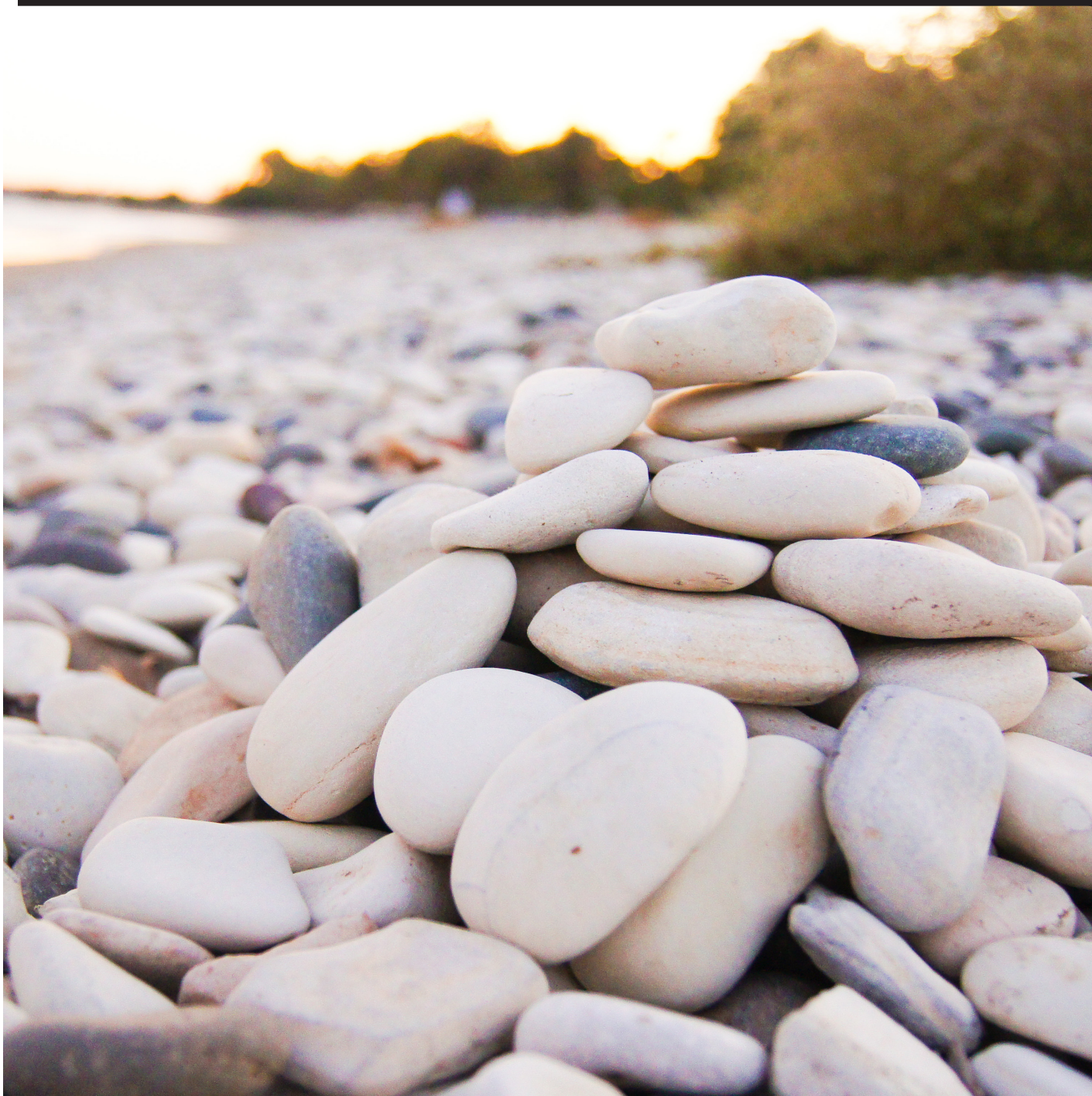


Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

3 /2018



Member of
EURORDIS
Rare Diseases Europe

Undersökning om vården • Läkarmöten

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

3 / 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

Vilken "fantastisk" sommar vi haft! I stort sett hela landet har haft värmebölja i flera månader. Men hur var det nu med klimathotet? Kändes det inte lite skrämmande ibland – med värmen och bränderna. Måste vi vänja oss vid sån't drama?

Vi som har Marfan med hjärt- och lungpåverkan har säkert känt av värmen lite mer än andra. Själv längtade jag mer än en gång efter lite svalka och korsdrag. Vanlig svensk sommar är nog i alla fall att föredra? Men bortsett från lite omak, så har det ju varit strålande med tid för sol och bad hela sommarlovet.

Nu tar höstterminen vid med mycket arbete för styrelsen och några andra som kommer att delta i olika projekt. Vi har massor med intressanta grejer på gång och det pågår mycket både på riks- och euronivå.

Och redan nu har vi spikat datum för årsmötet 2019. Om du bor eller befinner dig i sydvästra Sverige den 2 mars, så passa på och kom på årsmötet och

prata Marfans syndrom med andra i samma situation och lyssna på en av landets ledande kardiologer.

Det börjar faktiskt hända en hel del "sällsynta" saker för oss med sällsynta diagnoser!

Hoppas vi ses!

CARINA O
ORDFÖRANDE

Undersökning om vår syn på vården

Vi har tidigare här i Marfantidningen berättat om att jag, Karin Olsson och Lise Muphy, som sitter i styrelsen för vår förening, också är patientföreträdare inom vår paraplyorganisation Riksförbundet Sällsynta Diagnoser.

I egenskap av sådana inbjuds vi till möten och utbildningsdagar. Straxt före sommaren deltog vi i just en utbildningshelg för patientföreträdare. Jag, Karin är företrädare i den sydöstra sjukvårdsregionen (jag bor på Öland) och Lise finns med som företrädare i Stockholmsregionen.

Projektet Gemensamt lärande

Kopplat till systemet med patientföreträdare finns ett projekt som Riksförbundet Sällsynta Diagnoser driver i samarbete med de så kallade Centrumen för Sällsynta Diagnoser (CSD) på landets universitetssjukhus. Detta projekt kallas *Gemensamt lärande*, även det har vi berättat om här i tidningen förut.

Men nu till innehållet i utbildningsdagen. För att friska upp allas minne så gick vi först igenom CSD övergripande mål och det är:

”Centrum för sällsynta diagnoser har som mål 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.”

För att vara trygg och kunnig i rollen som patientföreträdare i samverkan med sitt CSD behöver man grundläggande kunskaper om vad uppdraget och arbetet innebär och förståelse för i vilket sammanhang som arbetet bedrivs, och det var detta vi fick under dessa utbildningsdagar.

Undersökning i samarbete med Novus

På utbildningen fick vi ta del av resultatet från den undersökning som riksförbundet har gjort bland alla medlemmar som finns i de olika medlemsföreningarna. Den kallades *Fokus på vården* och genomfördes i november och december 2016.

Det var en webbenkät som besvarades av både diagnosbärare och av föräldrar till barn som har en sällsynt diagnos. Det man ville ta reda på var upplevelsen av vården kopplad till den sällsynta diagnosen och detta är några av de synpunkter som framkom:

- Endast 4 av 10 upplever att de alltid får den medicinska vård som behövs utifrån den sällsynta diagnosen.
- Endast drygt en fjärdedel får tillgång till rehabilitering/habilitering.
- Diagnosbärare som är 18 år eller yngre ger vården ett bättre betyg än de vuxna.
- Drygt hälften anser att det är svårt att få den vård som man bedömer att det finns behov av.
- 4 av 10 nyttjar primärvården kopplat till den sällsynta diagnosen.
- Två av tre som nyttjar primärvård/öppenvård anser att kunskapsnivån inte är tillräcklig för att ge rätt behandling för den sällsynta diagnosen.
- När de får önska fritt kring hur vården utifrån den sällsynta diagnosen skulle fungera önskas primärt mer kunskap och samordning.

Kännedom om CSD

I webbenkäten frågade man även om deltagarnas kännedom om Centrum för Sällsynta Diagnoser (CSD) och så här kan svaren sammanfattas:

- Drygt en av fyra känner till att det finns Centrum för Sällsynta Diagnoser (CSD) vid universitetssjukhusen.
- 4 av 10 känner inte till om det finns expertteam för just deras/deras anhöriges sällsynta diagnos.
- Knappt 2 av 10 som har haft kontakt med expertteam upplever att det finns ett samarbete mellan lokala vårdgivare och CSD/expertteam.
- Tre av fyra är beredda att resa för att få expertvård, oavsett var i landet den är placerad.

Sammanfattningsvis

Så här summerade man undersökningens resultat:

- Fortsatt stora skillnader i vården - de åtgärder som gjorts har ännu inte satt något större avtryck.

- Låg kännedom om Centrum för Sällsynta Diagnoser (CSD). Synligheten för CSD och vad de tillför utifrån brukarperspektivet bör synliggöras.

- Det finns ett stort behov både av rena fakta via olika informationskanaler och att få utbyta erfarenheter med andra i liknande situation.

- En fjärdedel säger att det inte finns läkemedel som kan förbättra deras livssituation, vilket gör vård såsom rehabilitering/habilitering etc. ännu viktigare.

Av enkäten ser vi att vården för oss med en sällsynt diagnos måste förbättras. Vår förenings medverkan i projektet Gemensamt lärande hoppas vi ska kunna utgöra en liten bit i detta förbättringsarbete.

KARIN OLSSON

Trillingträff i Uppsala

med CSD från Stockholm/Gotland, Umeå och Uppsala/Örebro

Gemensamt lärande-projektet ger patientföreträdare, koordinators och annan vårdpersonal från de olika CSD tillfälle till att träffas och lära av varandra. Nu hade vi setts förut så diskussionerna kom igång fortare.

Vi talade bland annat om vad som förväntas av patientföreträdare och gick igenom ett utkast som Beata Ferencz hade. Vi jämförde också med det uppförandekodex som man har i de europeiska referensnätverken. Under mötet la vi grunden för fortsatta samtal i höst på nästa trillingträff och stormöten. Ser fram emot det! Vi börjar med möte på CSD Stockholm/Gotland 10 september för patientföreträdare.

LISE MURPHY

Patientdag i Amsterdam

Marfan Europé Network

Den 20 maj hölls den första patientdagen i Europa. Denna dag lockade främst patienter från Holland och Belgien, men även från Storbritannien, Irland, Schweiz, Danmark, Finland och Nya Zeeland. Detta internationella deltagande gav ett rikligt utbyte av erfarenheter på både ett personligt som professionellt plan.

Under dagen föreläste flera ”stora” läkare inom marfanvärlden, där deras föreläsningar var väl anpassade till sin publik. Först ut var doktor. Dianna Milewicz från Houston i USA, som pratade om genetiska aspekter av thoratiska aortaaneurysmer. Hennes främsta budskap var att marfanpatienter bör undvika statisk träning eller isometrisk träning, som är en typ av styrketräning där man till skillnad från dynamisk träning håller musklerna stilla i belastat tillstånd under en viss tid i träningspasset.

Nästa föreläsare var doktor. Denver Saltee från Atlanta som pratade om hjärtbehandling av barn. Denver förklarade även ursprunget och användningen av Z-test inom läkarvärlden, vilket är ett sätt att mäta och jämföra resultat från ett test till en ”normal” befolkning.

Doktor. Ronald A. Lacro från Boston pratade om fysiska generella riktlinjer för just Marfans syndrom. Även han tryckte på vikten av att undvika statisk träning samt att för hög ansträngning vid träning inte är bra för marfanpatienter. Men att studier ändå påvisar de positiva effekterna som träning har för hjärtat, till exempel att gå 10 000 steg per dag, för såväl barn som vuxna.

Graviditets aspekter kopplat till Marfans syndrom pratade doktor. Melissa Russo från Houston om. Melissa utvärderade olika tillvägagångssätt att bilda familj och markerade hur viktigt det är att man som patient pratar med sin läkare, innan man blir gravid. Just för att säkerställa att eventuell medicinering anpassas eller att patienten får en regelbunden uppföljning av aorta under hela graviditeten.

Avslutningsvis föreläste doktor. Julie De Backer från Belgien om kardiologisk uppföljning av vuxna med Marfans syndrom. Hon betonade att, tack vare

regelbunden uppföljning och profylaktisk kirurgi (före dissektion), har Marfanpatienter idag minskat risken för dödsfall på grund av aortaproblem. Julie uttryckte även att all lättare form av träning, såsom promenader är att rekommendera för främst hjärtpatienter.

Efter en förmiddag full med föreläsningar följde en gemensam lunch med alla läkare och patienter, där möjligheten till mindre formella samtal skedde. Denna lunch var mycket uppskattad. Eftermiddagen bjöd på workshops inom:

- Smärthantering (utan medicin)
- ”Marfanögat”
- Familjeplanering
- Att bli gammal med Marfans syndrom
- Ökad livskvalitet

Alla dessa workshops var interaktiva gruppdiskussioner som bjöd på mycket skratt i alla ämnen.

Utmärkande var att se hur människor med Marfan alltid hittar ett sätt att interagera med varandra och skapa direktkontakt.

Till denna dag var 50 patienter anmälda och de som närvarade var väldigt entusiastiska och nöjda med dagen och dess utbud. Och man hoppas på en ännu större anslutning nästa gång.

TEXT AV LAURIANE JANSSEN,
ÖVERSATT AV JOHANNA WARRER NILSSON

Vad görs?

Läkarmöten inom "marfangruppen" i det europeiska nätverket

De läkare och läkargrupper som ingår i marfangruppen har träffat många marfanpatienter under många år. Det betyder att man kan dra nytta av den sammanlagda expertis och erfarenhet som de har. Man har lagt mycket tid på möten under året på att sitta och diskutera fall, allmänna behandlingsråd och också vad man bör ta reda på ytterligare.

Därför har man skrivit flera konsensusdokument som släpps nu i september. Ett handlar om de undersökningar man gör för att komma till diagnos. Ett annat (ACTA 2) är ett sådant där man sammanställer mycket medicinsk kunskap. Ytterligare ett konsensusdokument kommer om speciella hänsyn som bör tas vid vanliga ingrepp om patienten har Marfans syndrom.

Jag har tidigare nämnt att ryggmärgsbedövning kan vara svårt. Bedövningen kan sprida sig ojämnt och dosen kan behöva ökas. Det är bra att veta det som patient också. Dessa dokument sprider jag till de läkare som vi har kontakt med, medlemsorganisationer till nätverket och också till Marfan Europe Networks nyhetsbrev (prenumerera gärna på marfan.eu) På det Nordiska mötet tar vi också upp det.

Vad betyder det för oss i marfanföreningen?

I vår vanliga vård märks det inte så mycket än. Man kan inte remittera till nätverket. Under uppbyggnaden av nätverket behöver band skapas mellan det här nätverket och de andra specialistklinikerna som vi har i Sverige och i Norden.

Många läkare som ingår i samarbetet här i Sverige är redan välkända för oss. Det finns många läkare som är duktiga på Marfan och vi har kontakt med dem som ingår i olika grupperingar, GUCH till exempel. Den grupp som är ansluten mer formellt till nätverket finns på Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

Vad händer framöver?

Det tar tid för det här nya konceptet att bli erkänt och integrerat i vårt sjukvårdssystem och för att flödet av information ska fungera.

Centrum för Sällsynta sjukdomar, CSD, som finns på alla universitetssjukhus har bland annat som uppgift att stötta dessa expertgrupper. Vår grupp kallas för ärftliga aortasjukdomar.(HTAD/Vascern)

Läkarmötena fortsätter virtuellt med en gång i månaden och den 11 och 12 oktober är det en tvådagars konferens.

Varför startade man europeiska nätverk?

I EU finns det ju runt 30 miljoner människor med sällsynta diagnoser och långsamt har man förstått att det är svårt för oss alla att få diagnos i tid, behandling, medicin och dessutom att koordinera allt detta. Det är ofta ett stort merarbete att ha en sällsynt diagnos. För att kompensera för detta tog man fram ett EU-direktiv där de europeiska nätverken finns. (På engelska heter det:European Reference Networks, Vascern - ERN for vascular diseases, the group for Heritable Thoracic Aortic Diseases, HTAD)

LISE MURPHY,
PATIENTFÖRETRÄDARE HTAD/VASCERN

Marfanföreningens årsmöte

Lördag 2 mars 2019 i Göteborg

Det är ett tag dit men bara för att vi har fått en sådan bra föreläsare så vill vi redan nu informera så att alla som vill komma kan boka in i sina kalendrar. Årsmötet 2019 kommer vara ett tillfälle att träffa andra med Marfans syndrom för att dryfta erfarenheter, ställa frågor samt lyssna till kardiolog Mikael Dellborg, och att ha trevligt tillsammans.

Tider

12.00-12.20 Samling med lättare lunch.

12.20-13.20 Årsmötespunkterna - val av styrelse och sådant

13.20-13.30 Kort paus

13.30-14.15 Mikael Dellborg, professor i hjärtsjukdomar och har kunskap om och intresse för Marfans syndrom, pratar om

- En studie som visar att måttlig träning kan skydda marfanhjärtat
- Sammanställning av många studier rörande marfan och graviditet – som ger en mer övergripande bild
- Dessutom kommer Mikael resonera kring hur man kan tolka och förstå alla de, ibland alarmistiska, studier som kommer rörande Marfans syndrom

samt

- Tillfälle att ställa frågor om marfan och hjärta

14.15-14.30 Kort paus

14.30-ca 15.15 Fortsättning med Mikael Dellborg

ca 15.15-ca 16.00 Personal från Centrum för Sällsynta Diagnoser Väst (CSD) berättar om den verksamhet man planerar för att bygga upp i regionen.

Plats

Göteborg. I skrivande stund är det inte klart med lokal.

Kostnad

Det kostar inget att vara med på mötet. Tyvärr har föreningen ingen möjlighet att ersätta för resa och eventuell logi.

Valberedningen

Det är denna gång så att styrelsen utgör valberedning enligt beslut på årsmötet 2018. Oss når man som vanligt på marfan.sverige@gmail.com

För frågor om årsmötet

marfan.sverige@gmail.com eller på telefon till Karin Olsson 070-538 55 19

För dagordning, se nästa sida.



BEGRÄNSAD
EFTERSÄNDNING

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

Paula Grandell
Gisslarbo 54
731 15 Kolsva



Förslag till dagordning för årsmötesförhandlingarna

1. Mötets öppnande
2. Kallelsens godkännande
3. Val av ordförande för mötet
4. Val av sekreterare för mötet
5. Dagordningens godkännande
6. Val av två justerare som också är rösträknare
7. Justering av röstlängd
8. Verksamhetsberättelse
9. Ekonomisk berättelse
10. Revisionsberättelse
11. Styrelsens ansvarsfrihet
12. Eventuella stadgeändringar
13. Eventuella inkomna motioner
14. Fastställande av årsavgift för nästkommande år
15. Verksamhetsplan och budget för 2019
16. Val av styrelseledamöter och suppleanter
17. Val av ordförande
18. Val av revisor och revisorssuppleant
19. Val av valberedning
20. Övriga frågor
21. Mötets avslutande

Alla medlemmar i hela landet hälsas mycket välkomna till Göteborg!

Träffar för föräldrar till barn som nyligen fått en sällsynt diagnos - Södra sjukvårdsregionen

Centrum för Sällsynta Diagnoser (CSD) Syd inbjuder under hösten till föräldraträffar i Växjö. Träffarna är avsedda för föräldrar till ett barn som nyligen fått en sällsynt diagnos.

Tillfälle ges att ta upp frågor kring diagnosen, samtala om vardagslivet, reflektera och få tips och idéer tillsammans med andra föräldrar i liknande situation. Föräldraträffarna är den 3 oktober och 17 oktober kl 13-16, på Barnhabiliteringen i Växjö. Det kostar inget att delta.

Vill du veta mer eller anmäla dig, se:

<https://www.nfsd.se/om-sallsynta-diagnoser/kalendarium/foraldratraff/>

Kontaktperson är Mia Söderberg, CSD Syd, 046-17 36 11, mia.soderberg@kronoberg.se