



Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

4/2018



Member of
EURORDIS
Rare Diseases Europe

Aortakirurgi • Nordiska mötet

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

4/18

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

Så var 2018 snart slut! Tänk vad åren går!

Ett lite märkligt år med en sommar som går till historien som en av de varmaste i mannaminne. Själv mådde jag inte bra. Med andningsproblem och sviter efter en aortadissektion så är värme ingen bra kombination. Men det som också gjorde att jag mådde dåligt i ett större perspektiv var funderingarna på vad som egentligen håller på att hända med jorden? Vi fick känna av den fruktansvärda torkan och värmen som orsakade bränder i skog och mark på flera håll i landet. Sen hoten om uttorkade brunnar som hotade både växter och djur och då i förlängningen oss människor. Mycket att tänka på som i alla fall gav mig en tankeställare om vad vi håller på med...

Då är det skönt att veta att det i alla fall på "Marfanområdet" händer mycket bra saker. Både från vården och patientorganisationerna jobbas det intensivt med att bygga upp kunskapsbanker för att ge en så bra vård som möjligt till patienter med en sällsynt

diagnos. Kunskapen där ute ökar och okunnigheten blir det sällsynta. Vi har ett stort ansvar att sprida kunskapen om Marfans syndrom och andra marfanliknande diagnoser. Så nu ser vi fram emot ett nytt år med mycket engagemang från patienter, anhöriga och proffsen.

Sist vill jag önska alla medlemmar i Svenska Marfanföreningen en alldeles fantastiskt God Jul och Gott Nytt År!

Vi ses 2019!

CARINA O
ORDFÖRANDE

Aortakirurgi i Holland

Vi fick ett mail från Holland, från en klinik som är specialiserad på kirurgi av aorta. Så här skrev de till oss:

Since many years we assist referrers and patients to receive the best medical care in the Heart and Vascular center of the Maastricht University Medical Center (MUMC). Especially patients with connective tissue diseases, like Marfan syndrome, who suffer from complex aortic aneurysms require extensive surgical repair. In general, these operations are associated with significant complications. Our center is highly specialized in these procedures and developed specific techniques to prevent the most feared complications like paraplegia and organ failure. Patients will be in the hands of a multidisciplinary, dedicated team with extensive experience in these complex aortic interventions

Välkänd klinik

Svenska Marfanföreningen har, sedan många år tillbaka, kontakt och visst samarbete med den holländska Marfanföreningen. De känner väl till denna klinik. När Marfan Europas möte 2017 hölls i Holland (dit vi just då tyvärr inte hade möjlighet att åka) medverkade en läkare från denna klinik och berättade om deras högspecialiserade kirurgi. En film från det föredraget kan ses på vår webbsida: marfan.se, välj Informationsmaterial – Filmer – Aortakirurgi.

Svenska patienter

Åter till mailet som vi fick; i detta vill de erbjuda Marfanpatienter i Sverige att komma till deras klinik. De berättar om att de tar emot patienter för operation från länder runt om i världen och de rekommenderar oss att tala vidare med deras "International Patient Office Manager". Vi i vår tur meddelar dem och tackar för erbjudande men att vi först måste undersöka huruvida sjukvården i Sverige skulle vara benägna att sända patienter till något annat land för operation. Finns det över huvud taget något behov av att göra det?

Kirurg med lång erfarenhet

Vi tog kontakt med Dan Lindblom som har arbetat som thoraxkirurg på Karolinska i Stockholm i över 30 år. Dan har opererat många av oss som har Marfans syndrom. Han är numera pensionerad från sitt arbete som kirurg, men har ju lång och gedigen erfarenhet från området. Så här säger han.

– När det gäller aortakirurgi i allmänhet och Marfankirurgi i synnerhet så har jag svårt att tro att svenska patienter skulle ha anledning att söka sig till Nederländerna. Detta av två skäl;

1. Speciellt i Stockholm har man en extremt väl fungerande verksamhet med mycket hög kompetens på detta område, både vad gäller öppen kirurgi (inklusive rekonstruktiv klaffkirurgi) och kateterburna tekniker för bröst- och bukaorta samt olika kombinationer ("hybrider") vid mer omfattande sjukdom.

2. Jag har svårt att tro att Försäkringskassan betalar för ingrepp som minst lika bra kan utföras på hemorten/i hemlandet.

Den som är ansvarig för den här verksamheten på Karolinska idag är docent Christian Olsson, en mycket skicklig och hängiven kirurg. Han skulle utan tvekan få operera mig när/om behov uppstår.

Dan fortsätter.

– Det är ju bara verksamheten i Stockholm som jag har detaljerad kunskap om eftersom jag jobbat som thoraxkirurg i landstinget under 30+ år. Naturligtvis finns god kompetens på andra kliniker också men såvitt jag vet är det bara Karolinska som har en mångårig dispensärverksamhet där alla aneurysmpatienter följs kontinuerligt vilket innebär att man har skaffat sig en unik kunskap om långtidsförloppet.

Stora kunskaper i Sverige

Vi tyckte att dessa besked är synnerligen betryggande att få höra. Det är verkligen skönt att veta att det finns läkare med de allra bästa kunskaper man kan ha när/om operation av aorta blir nödvändig.

KARIN OLSSON

Kommentera gärna denna artikel på marfan.sverige@gmail.com så kan vi dela vidare era synpunkter på facebook och webbsidan.

Marfanföreningens årsmöte

Lördag 2 mars 2019 i Göteborg

Vi fortsätter att påminna alla medlemmar om föreningens årsmöte så att alla som vill komma redan nu kan boka in det 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

Nordiska mötet

5–7 oktober 2018

Vartannat år träffas styrelserna från de Nordiska Marfanföreningarna för att utbyta erfarenheter och skapa samsamarbetsområden. I år var det Sveriges tur att anordna mötet som hölls på Hotell Klara i Stockholm.

Fredag kväll började med att Erik Björck överläkare och docent i Klinisk genetik på Karolinska Universitetssjukhuset i Solna kom och berättade om sitt arbete i Vascern. En spännande organisation där läkare och patienter i Europa samarbetar för att ta fram gemensamma riktlinjer inom sällsynta kardiovaskulära sjukdomar. Mer om detta finns att läsa separat här i tidningen.

Under lördagen presenterade länderna hur deras föreningar arbetar och vad som är på gång. Norge har olika projekt och forskningsprojekt på gång, bl. a. ett om Marfan och sömnapné. Resultatet från detta hoppas vi kunna ta del av längre fram. De har även startat en bindvävs-klinik dit marfanpatienter ska skickas för att genomgå alla undersökningar och tester. Om det faller väl ut är det tänkt att det kommer att bli ett fast landstäckande sjukhus för marfanpatienter i framtiden. Norge har även ekonomiska möjligheter att ordna olika träffar under året som t ex årsmöte, sommarläger och höstmöte. De kommer även att stå som värd för det europeiska mötet för Marfanföreningarna (MEN) under 2019.

I Danmark har man påbörjat ett projekt om psykiska aspekter med att leva med Marfans syndrom. Föreningen jobbar också aktivt med frivilliga medlemmar d v s personer som vill hjälpa till med olika aktiviteter men som inte sitter med i styrelsen. De arbetar också mer med digital spridning av information, t ex automatiska nyhetsbrev som skickas ut via hemsidan.

Finlands resurser är knappa och ett tag lutade det åt att lägga ner föreningen då det inte fanns tillräckligt med folk till styrelsen. Nu har det som tur var löst sig och man anordnar varje år ett årsmöte och till sommaren ett sommarläger. De kommer även att stå som värd för nästa Nordiska möte år 2020. Vi kommer att vara till hjälp för deras svenskspråkiga medlemmar.



På lördag eftermiddag gjorde vi en trevlig utflykt till Medeltidsmuséet med guidad visning, promenerade sedan tillbaka till hotellet och fick se lite av Stockholm.

Söndagen ägnade vi åt gemensamma mål, tekniska lösningar och hjälpmedel samt Marfanföreningarna in i framtiden. Arbetet fortsätter nu på hemmaplan och kontakt hålls fram till nästa möte.

PAULA GRANDELL

Nordiska mötet

Föreläsning av Erik Björck 5 oktober 2018

Det nordiska mötet inleddes under fredagen av Erik Björck, överläkare och docent i klinisk genetik, Karolinska Universitetssjukhuset i Solna. Eriks föreläsning handlade i första hand om VASCERN, vilket är ett europeiskt referensnätverk för kardiovaskulära sjukdomar samt om hans roll där.

Erik arbetar som Klinisk genetiker på Karolinska i Stockholm och det innebär att han är laborationsläkare men även patientläkare. Han har specialiserat sig inom kromosomanalys. Det finns sex kliniker i Sverige, där det arbetas med klinisk genetik.

Klinisk genetik handlar mycket om fosterdiagnostik. Under 90-talet kom även ärftlig cancer in som ett område. Runt 2002 började man att kunna göra molekyldiagnostik, vilket gjorde DNA-tekniken billigare och bättre. Nu för tiden kan en enda analys/prov ge mängder med resultat.

Downs syndrom var det som först kunde diagnostiseras genom analys. Analysen gav två konkreta svar, antingen ett ja eller ett nej.

När de gäller svar i samband med Marfans syndrom får man inte bara ett ja eller ett nej. I svarsanalysen kan det förekomma tre olika svar.

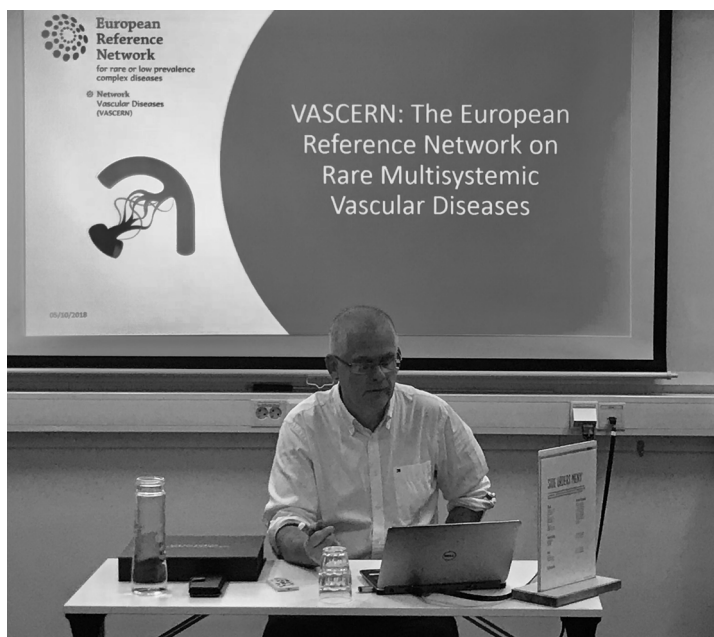
Ja, tveklöst. Nej, vi hittar ingenting men det kan även förekomma ett *kanske*, vilket kan bero på att läkarna ser något i analysen som de inte förstår sig på. Detta beror på att DNA-diagnostiken är mer komplicerad i dag. Därför är det viktigt att se till patientens symptom i övrigt. Vid en analys kan läkaren till exempel hitta en variant på genen som inte ger ett tydligt provsvar men finns då de övriga kliniska kriterierna, exempelvis aortadissektion samt linsluxation, kan man ställa diagnosen marfans syndrom.

Under åren 2004/2005 upptäckte läkarna flera olika varianter av Loez-Dietz syndrom eftersom gentesterna har blivit mer avancerade.

För att samla kunskap kring de sällsynta diagnoserna har 24 referensnätverk, European Reference Networks, ERN bildats. Kliniker ansöker om att ansluta sig liksom patientföreningar. Detta EU-initiativ får ett visst ekonomiskt stöd och kommer att utvärderas löpande.

Erik är med i den del som arbetar med vaskulära sjukdomar, VASCERN. De vaskulära sjukdomarna

delas i sin tur in i fem olika grupper. I varje grupp finns patientföreträdare. Lise Murphy, från svenska Marfanföreningen, tillhör HTAD, (Heritable Thoracic Aortic Diseases = Ärftliga aortasjukdomar) i vilken marfan ingår. Patientföreträdare ingår i grupperna för att de har stor kunskap om den egna sjukdomen och har ett holistiskt perspektiv runt allt som rör patienter.



Hur jobbar man i grupper inom ERN?

Arbetet består av en mängd videokonferenser, konferenser och arbetsgruppmöten där gemensamma frågor som diagnostisering, behandlingsplaner och annat tas upp och går igenom. Resultatet blir konsensusdokument, videofilmer, mobilapp, riktlinjer runt register etc. Ett forskningsprojekt har också initierats.

Eu-lagstiftningen och ERN i dem kom till för att stärka vården för personer med sällsynta sjukdomar och bygger på att alla ska ha "Lika vård på lika villkor".

ULRIKA JIVEGÅRD

Marfanpatienter deltar i läkarutbildning

Det händer ibland att vi får förfrågningar till föreningen om någon kan ställa upp och berätta hur det är att ha vår diagnos. Vi har varit med flera gånger på ST-utbildningen, vid mingelluncher, på informationsdagar om marfans syndrom och också vid ett tidigt skede på läkarutbildningen.

Vad man vill höra från oss är hur det är att ha diagnosen marfans syndrom och hur kontakten med vården är. Hur bemötandet är och om vi skulle vilja ha det på något annat sätt. Det här är ju något som vi alla kan prata om. Vår erfarenhet och våra synpunkter kan ju göra vården bättre så det är mycket värdefullt om vi, i mån av tid och möjlighet, kan delta. Vi är experter på att ha marfans syndrom.

I höstas fick vi mejl från Anna Gutniak, läkare med ansvar för en del av läkarutbildningen på Karolinska i Huddinge. Vi talades vid, hon formulerade i en text vad de behövde och varför och sedan skickade vi ut ett mejl till våra medlemmar där vi uppmuntrade dem att delta. Hon skrev bland annat så här:

Patienten är inbjuden som sig själv, d v s man måste inte representera någon förening eller patientgrupp. Det finns inget rätt och fel.

Olle-Martin Wåglund hade möjlighet att delta så jag undrade hur han upplevde situationen. Jag hade redan fått feedback från Anna som sa att Olle-Martins medverkan var otroligt uppskattad och gav värdefulla insikter till de blivande läkarna.

–Vi hade en genomgång och sedan satt vi och diskuterade i smågrupper. Jag behövde inte förbereda något utan kunde berätta om olika möten jag hade haft med vården. Det blev både roliga anekdoter och kritiska synpunkter.

Jag kan tänka mig att vara med igen. Absolut. Det var trevligt och folk var intresserade av vad jag sa. Man kunde märka att de var lite oroliga över hur de skulle bete sig när de skulle auskultera (gå med en erfaren läkare)i början av sin utbildning. Det blev

intressanta samtal, berättar Olle-Martin.

Jag fick Olle-Martins tillåtelse att berätta om det här i tidningen för att locka andra att delta på samma sätt. Det sprider kunskap om diagnosen och också om hur vi ser på bemötande i sjukvården.

LISE MURPHY

Ökad risk för aortasjukdom med viss antibiotika

Användning av kinolonantibiotika tycks kunna kopplas till ökad risk för aortaaneurysm, enligt en ny registerstudie.

Forskare från Karolinska institutet, Lunds universitet och Statens serum institut i Danmark visar i en ny observationsstudie att det tycks finnas en koppling mellan så kallad kinolonantibiotika och aortasjukdom i form av aneurysm (bristning) eller dissektion (skada på kärlväggen).

Risken för aortaaneurysm eller aortadissektion var 66 procent högre hos de som ätit kinolonantibiotika, fram för allt ciprofloxacin, jämfört med de som ätit amoxicillin. I absoluta tal innebär det 82 fall per en miljon behandlingsepisoder med kinolonantibiotika. Forskarnas fynd ligger i linje med resultaten i två tidigare observationsstudier, där dock riskökningen var ännu större.

– Vår studie bekräftar fynden i de tidigare studierna och utökar kunskapen kring denna säkerhetsfråga, säger Björn Pasternak, forskare på institutionen för medicin vid Karolinska institutet, som har lett studien.

Att riskökningen var mindre i KI-forskarnas studie än i de två tidigare beror, enligt Björn Pasternak, sannolikt på att man jämfört data från patienter som fått kinolonantibiotika med patienter som fått annan antibiotikabehandling i form av amoxicillin. I de tidigare studierna har kinolonpatienterna jämförts med obehandlade patienter, vilket kan innebära en ökad risk för snedvridande faktorer, så kallade confounding factors.

I studien, som är publicerad i BMJ, jämfördes data från drygt 360 000 behandlingsepisoder med oral kinolonantibiotika, främst ciprofloxacin, med motsvarande behandling med amoxicillin.

Det primära utfallsmåttet var sjukhusinläggningen eller akutkontakt på grund av förstagångsdiagnos med aortaaneurysm eller aortadissektion, eller död orsakad av dessa. Studieperioden sträckte sig 60 dagar från att läkemedlen förskrevs. Den data som analyserades hämtades från olika svenska register som läkemedelsregistret och patientregistret, från

juli 2006 till december 2013.

Förutom att bekräfta tidigare noterad koppling mellan kinolonantibiotika och ökad risk för aortasjukdom kunde KI-forskarna i sin studie visa att riskökningen framför allt är kopplad till akut aortaaneurysm och inte till aortadissektion.

– Vi kunde också i viss mån karaktärisera tajmingen av denna association, då resultaten antyder att risken kopplad till kinolonbehandling tycks vara mest framträdande under de första tio dagarna efter behandlingsstart. Med andra ord motsvarande tiden då kinolonbehandlingen är pågående, säger Björn Pasternak.

Den troliga mekanismen bakom aortasjukdom vid kinolonbehandling, som måste bevisas i ytterligare studier, är en ökad aktivitet i enzym som bryter ned vävnad. Det är känt att kinoloner ökar aktiviteten i dessa enzymer, så kallade metalloproteinkinaser, vilket också är en sannolik mekanism bakom mer kända skador associerade med kinolonantibiotika, som hälsenesmärtor och hälsenerupturer.

Men trots att den nu publicerade studien stödjer hypotesen att kinolonbehandling skulle kunna vara kopplad till ökad risk för akut aortasjukdom ser Björn Pasternak inga skäl att i dagsläget ändra de kliniska behandlingsrekommendationerna.

– Innan dessa resultat används som del i kliniska behandlingsbeslut bör läkemedelsmyndigheter värdera den samlade evidensen och väga samman med andra säkerhetsfrågor kring kinoloner och ställa mot nyttan med behandlingen, säger Björn Pasternak. Sedan i februari förra året pågår en säkerhetsgranskning av kinolonantibiotika av den europeiska läkemedelsmyndighetens säkerhetskommitté PRAC.

– Sådana värderingar kommer kunna ligga till grund för evidensbaserade kliniska behandlingsrekommendationer.

De läkemedelssubstanser som är godkända i Sverige och som inkluderas i granskningen är ciprofloxacin, levofloxacin, moxifloxacin och norfloxacin.

Publicerat på lakemedelsvarlden.se den 8 mars 2018

Regionala träffar

Styrelsen har diskuterat hur vi bättre kan skapa kontakt mellan oss medlemmar och därmed även engagera flera personer i olika uppdrag och sysslor.

För att uppnå det måste vi börja med att lära känna varandra bättre därför planerar vi för att bjuda in till ett antal regionala fika-träffar under 2019. Ungefär så här skulle det kunna se ut:

Förslag på platser

Region Syd: Skåne, Blekinge och Kronoberg – förslagsvis i Malmö eller Lund.

Region Sydöst: Östergötland, Jönköping och Kalmar län – förslagsvis i Linköping, Norrköping eller Kalmar

Region Uppsala–Värmland, Västmanland, Sörmland och Örebro – förslagsvis i Örebro

Region Stockholm: Stockholms län och Gotland – i Stockholm

Region Väst, Västra Götaland och Halland – här håller vi årsmöte lördag 2 mars 12.00-16.00. När årsmötet är slut kan intresserade stanna en liten stund och lära känna varandra lite mer och eventuellt bestämma ny träff.

Du behövs

För dessa träffar har var sin kvinna i styrelsen som kan börjat dra i det hela, men vi vill mycket gärna få kontakt med dig som vill vara med och fixa träff i din region. Maila då till marfan.sverige@gmail.com

Kontakt i norr

Region Norr, Norrbotten, Jämtland, Västerbotten och Västernorrland – förslagsvis i någon av de stora städerna.

Här har vi ingen representant i styrelsen och är därför extra angelägna att få kontakt med dig som vill vara med och ordna en träff i regionen. Maila till marfan.sverige@gmail.com



Källa: Pixabay

Sällsynta diagnosers höstmöte

”Tillsammans blir vi starkare”

Förbundet Sällsynta diagnoser hade sitt höstmöte 20-21 oktober och nuvarande ordförande Ulf Larsson tillsammans med den tidigare ordföranden Elisabeth ”Lisa” Wallenius förklarade ordförandeläget för mötesdeltagarna. Artikeln är tagen från Sällsynta diagnosers hemsida (www.sallsyntadiagnoser.se) men är förkortad för tidningen.

Lisa är numera ordförande i samarbetsorganisationen Funktionsrätt Sverige och kan inte ha dubbla ordförandeskap. Ulf har åtagit sig att vara ordförande till nästa årsmöte i april 2019, men inte längre. Därför måste en ny ordförande hittas.

Diagnoshäng

Mötets teman var ”ta makt och plats” och ”hur använder vi våra resurser”. I syftet ingick också att lära känna varandra tvärs över förenings- och diagnosgränserna, samt rätt och slätt ha kul tillsammans! Begreppet ”diagnoshäng” nämndes som en betydelsefull faktor.

”Tillsammans blir vi starkare” – Pontus paroll
”Tillsammans blir vi starkare”, var moderatorn Pontus Holmgrens paroll som brinner för samverkan och betonade vikten av att få tillgång till medlemmarnas potential, både individuellt och gemensamt.

Inledningsvis lyfte han ett par grundläggande frågor:

- Hur ser jag själv på vilka resurser som jag/vi har?
- Hur kan vi säkerställa att vi ingår ett partnerskap med dem vi möter i vården?

Vidare betonade han två saker att beakta vid kontakter med vården, apropå att ta makt och plats:

- Bara jag är expert på mig själv.
- Du ska inte stå med mössan i handen.

Blandad bild av partnerskapliga möten

En föreningsföreträdare berättade om sina erfarenheter. Personens rekommendation var att alltid vara medveten om att man själv eller som anhörig är den person som kan diagnosen bäst. Det är därför bra att

du har en berättelse om diagnosen som tar två minuter.

En annan iakttagelse var att yngre läkare verkar ha lättare att ta reda på saker de inte känner till om en diagnos.

Däremot berättade andra deltagare att de upplevt raka motsatsen i mötet med vården. Att man inte blir lyssnad på, inte heller tagen på allvar och hörd. Det framkom också att det finns upplevda könsskillnader i omhändertagandet och mötet med vården. Föräldrar bemöts på olika sätt.

Tänk positivt – detta är vi stolta över

Fokusera på vad som är bra! Det var en uppmaning från Pontus som efterfrågade vad mötesdeltagarna är stolta över och bra på att göra. Några exempel:

- Att vara påläst om diagnosen. Samla och sprida medlemmarnas diagnoskunskaper för att påverka och förbättra som patientförening.
- Ha en grupp på Facebook.
- Ingå i internationella nätverk för diagnosen.
- Föreläsningar av diagnosspecialister som gärna vill träffa diagnosbärare.
- Medicinska ID-kort, med kortfattad beskrivning av diagnosen, främst för akuta situationer när man inte själv kan säga att man har en diagnos.
- Söka bidrag från fonder och sponsrande företag till föreningsaktiviteter. Samla erfarenheter runt fondansökningar i en pärm.
- Ordna läger för alla åldrar – söka pengar i fonder – ordna ”diagnoshäng”.

Just detta begrepp, diagnoshäng, fick stor uppmärksamhet. Det är en opretentiös sammankomst för diagnosbärare som informellt vill diskutera och utbyta erfarenheter kring den sällsynta diagnosen. I synnerhet för vuxna kan detta ha avgörande betydelse. En deltagare anmärkte: ”Jag var 40 år, innan jag träffade någon annan som såg ut som jag.”

Den avgörande frågan för sällsynta diagnoser är och förblir: Hur får vi en vård som kan ta emot det unika och komplexa, där många vårdkontakter behövs? Även här gäller att sätta fokus på det som



fungerar bra inom vården, som förebilder, var resonemanget.

SKL, nationellt programområde

Ulrika Vestin, från Sveriges Kommuner och Landsting (SKL) medverkade. Hon arbetar med det nationella programområdet för sällsynta sjukdomar. Det avser nya sätt för landstingen att samarbeta och lära mer av varandra, exempelvis vad gäller sällsynta diagnoser. Mottot är ”inte göra mera – bara göra mer tillsammans!”.

Hon nämnde att den Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser (NFSD) inte finns kvar från nästa år. Funktionens arbete ska dock fortsätta, men det är oklart hur det ska genomföras.

”Stuprörstänk”

Ulrika framhöll vårdens ofta påtalade ”stuprörstänk”. Det medför att vårdinstanser saknar intresse för att ta ansvar utanför sitt eget, specifika område. Eller som det formulerades i en bild:

”Det primära för de olika vårdgivarna blir att klara sitt uppdrag, vilket leder till ’stuprörstänk’ och litet intresse att ta ansvar utanför det egna avgränsade uppdraget. Genom att främja samverkan mellan vårdgivarna kan vården bli en helhet.”

I programområdets delredovisning till SKL sägs

vidare att:

”Ett samlat grepp om området sällsynta sjukdomar kräver åtgärder för såväl tidig och korrekt diagnos som samordnade vård- och omsorgsinsatser hela vägen till ett samlat stöd från hela samhällssektorn”.

Beata Ferencz påpekade att det saknas en nationell handlingsplan för sällsynta diagnoser. Ulrika replikerade att mycket av det som nu

görs av SKL kan bli underlag för en sådan plan.

Mycket utredande, lite verkstad

Ordförande Ulf Larsson menade att mycket av det som rör sällsynta diagnoser handlar om utredande som inte omsätts i någon form av verkstad. Vidare undrade Ulf om det planeras någon nationell styrning av var olika diagnoser kommer att få vård. Ulrika svarade att det inte kommer någon ”nationell överrock” för Centrumen för Sällsynta Diagnoser (CSD), men möjlighet ges för CSD att diskutera samlat.

För att läsa artikeln i sin helhet, gå in på www.sallsyntadiagnoser.se

Gemensamt lärande

Stora förändringar framöver i den svenska sjukvården

Den 19–20 november ägde en storträff i projektet Gemensamt lärande rum. Lise Murphy rapporterar från träffen.

I projektet Gemensamt lärande presenterades tre olika men mycket viktiga teman inom den framtida sjukvården. Först kom en representant från Eurordis, vår europeiska paraplyorganisation för att tala om expertteam som vår grupp Ärftliga aortasjukdomar (HTAD/Vascern) och vikten av att den integreras i den svenska sjukvården. Sedan följde Anna Nergårdh, regeringens utredare om God och nära vård där primärvårdens betydelse betonas. Och sist men inte minst var det Ulrika Vestin som är sakkunig på Sveriges kommuner och landstings programområde för sällsynta diagnoser.

Specialistvård

Det är ju i kombinationen av nära vård och högspecialiserad vård där det behövs bättre strukturer. Det var därför mycket intressant att lyssna på Matt Bolz-Johnson från Eurordis där han redogjorde för hur och varför de europeiska referensnätverken (ERN) har växt fram. Vi är ju med i nätverket för ärftliga aortasjukdomar (Googla på Vascern, HTAD) och jag företräder marfan och andra liknande sjukdomar. Det blev tydligt i diskussionerna i samband med Matts presentation att det är mycket mer positiva tongångar runt detta nu än för ett år sedan. Vad som behövs framöver är politiska beslut som stöder strukturerna och tillför mer medel. Hittills har både vårdpersonal och patienter jobbat ideellt. Entusiasm räcker långt till att börja med men inte som beständigt drivmedel år in och år ut.

Primärvård i kombination med specialistvård

Anna Nergårdh redogjorde för God och nära vård och förklarade att primärvården kommer att förstärkas. Husläkaren ska ha helhetsansvaret för sin patient, ha en koordinerande funktion och ha ett team med viktiga professioner, så som exempelvis distriktsköterska, psykolog och fysioterapeut, knutet till sig. Målsättningen ska vara att patienter i så stor utsträckning som möjligt ska få kontinuitet i sina vårdkontakter med



Anna Nergårdh

Det är långsiktiga förändringar vi talar om, och man kan se trender. Nyckelord är att ERN finns med och att det är utökat fokus på sällsynta diagnoser. Det är också tydligt att förändringarna berör stat, landsting, kommun och EU-samarbete.

primärvården och att de ska kunna få större delen av sina vårdbehov tillgodosedda där.

Anna Nergårdh har varit ute på många presentationsrundor av utredningen för att samla ihop syn-

punkter eftersom när förslaget väl är framlagt och skickats ut på remiss kommer remissvaren till ministeriet. Är då många remissvar kritiska är det svårt för politikerna att uppnå enighet och få igenom förslaget. Så därför har Anna försökt att samla in kritiska röster innan förslaget läggs fram. Det har dock varit en delrapport redan och en del remissvar har redan kommit in.

Nationellt programområde sällsynta diagnoser
Från att inte ha ”varit med på kartan” ens, handlar nu ett av 23 programområden om sällsynta diagnoser. Och vad är nu detta? Från SKL:s (Sveriges kommuner och landstings) hemsida hittar jag följande förklaring:

Ett nationellt programområde (NPO) består av experter med bred kompetens inom området och representation från samtliga sjukvårdsregioner. Alla representanter företräder regionen inom det specifika sjukdoms-/organisatoriska området. NPO ska arbeta med att:

- leda och samordna kunskapsstyrningen inom aktuellt fält
- följa upp och analysera sitt område, göra behovsanalyser och GAP-analyser (till exempel identifiera när det saknas kunskapsstöd)
- bidra i arbetet med hur relevanta nationella kvalitetsregister utvecklas och används
- omvärldsbevaka
- ordnat införande/ordnad utfasning av läkemedel/behandlingar
- nivåstrukturering
- bidra i arbete med eventuella statliga satsningar

Det var mycket positivt att Ulrika Vestin, sakkunnig på från SKLi sällsynta frågor, var närvarande under hela storträffen och också under trillingträffen tidigare i höstas. Hon har fått en inblick i ”sällsyntavärlden” och de problem vi brottas med där. Till exempel att det är så splittrat, att ingen koordinerar vår vård och att ERN bör integreras i vården. Anna Wedell som är ordförande för programområdet för

sällsynta diagnoser skrev så här till mig i september:

”Arbetet i det nationella programområdet har precis kommit igång ... Vi har därför inte någon färdig plan vad gäller ERN, men vi tycker förstås att det är viktigt att vi är aktiva och att nätverken stöds”.

Jag återkommer gärna om mer nyheter kring programområdet för sällsynta diagnoser framöver.

Gemensamt lärande går in i sitt tredje och sista år. Bara det att vi, patientföreträdare och vårdpersonal, har kunnat samlas för att diskutera CSD (Centrum för sällsynta diagnoser) och frågorna ovan har varit mycket positivt. Det finns nu fröer till fortsatt samarbete runt många saker. Nästa år kommer mer fokus att läggas på personliga vårdplaner och ytterligare samarbete mellan patientorganisationer och de olika CSD.

Karin Olsson och jag som är med i projektet ser fram emot det med tillförsikt!

LISE MURPHY

Vascern days

Stor konferens för vaskulära sällsynta sjukdomar

I mitten av oktober var 72 läkare, 14 patientföreträdare och 20 gäster från EU-kommissionen samlade i Paris för att summera det gångna året och för att planera 2019.

I Vascern finns det 5 olika grupper men vår "marfangrupp" kallas för ärftliga aortasjukdomar (Heritable Thoracic Aortic Diseases, HTAD). Vi var fyra patientrepresentanter som tog del av information på seminarierna och naturligtvis också i vår läkargrups möten. Dessutom spelade vi in några kortare videor samt bestämde vilka prioriteringar vi kommer att ha 2019.

Positivt för oss är att vår läkargrupp jobbar bra ihop, på ett prestigelöst sätt samt att det nu också finns en robust patientgrupp som är aktiv. För de följande 3 åren lägger EU 1 miljon euro på hela nätverket Vascern vilket kan upprätthålla strukturen, IT och betala för möten. Däremot arvoderas inga läkare eller patientföreträdare som ingår. Det är tur för oss att den franska staten är en stor finansiär.

Från EU finns det också en forskningsfond som ökar. Förhoppningsvis kan ytterligare forskningsprojekt komma igång.

Register är viktigt för framtiden. Bland annat vill man ha ett register där man kan lägga in information om graviditet och förlossning.

Läkarnätverket kommer att utökas. Det finns en ansökan från den norska gruppen på Sunnanås till exempel. Inom Sverige hoppas vi att läkare kan komma att ansluta sig till den grupp som har sin hemvist på Karolinska

i Solna. Det är bra om det blir samarbete kring vår diagnos på många stora sjukhus.

Problem att lösa är att det behövs arvoden till läkare i de grupper som finns vilket betyder att landstingen/staten behöver fatta beslut om hur detta ska ske. Det behöver ske snart så att inte nätverken faller sönder. Entusiasm räcker långt men inte hur långt som helst.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser driver ju projektet Gemensamt lärande där beslutsfattare, vårdpersonal och patientföreträdare har kunnat träffats för att just lära av varandra. Ett mycket fint projekt.

Svåra frågor runt graviditet och förlossning

Eftersom marfans syndrom beror på ett fel i vår bindväv kom en programpunkt att delas med vaskulär Ehler Danlos som också beror på bindväven. Läkarna diskuterade hur de kan råda sina patienter runt detta och hur de kan stödja sina patienter i de beslut som fattas. Marfankvinnor som vill bli gravida bör i god tid ta upp det med sin kardiolog för att få råd.



Patientföreträdare i Vascern

Det samma gäller för marfanmän som vill pappor. En möjlighet för dem som har en känd mutation är också att ansöka om IVF-befruktnings där ett friskt befruktat ägg kan väljas ut. Det är dock en väntetid på mer än ett år. Alla resonerar olika runt sin familjebildning men det är viktigt att de medicinska aspekterna vägs in.

Vad jobbar patientföreträdare med i marfan-gruppen?

Under de kommande 6 månaderna kommer vi att titta på hur multidisciplinära team fungerar i de olika länderna samt hur vi vill ha det. Speciellt försöker vi formulera hur vi vill ha det i rutinerna före och efter stora hjärtoperationer där det varierar stort i Sverige och utomlands. Det är till exempel vanligt att man blir nedstämd eller får andra symptom en längre tid efter operation och det kan man både informera om och följa upp betydligt bättre än man gör idag. Oftast är störst fokus på det fysiska men själen lämnas utanför.

Vi har kontakt med andra marfanföreningar och flera nya är på väg att ansluta sig. Dessutom informerar vi både läkar- och patientgrupper på olika sätt och deltar i det löpande arbetet i Vascern.

3 i veckan – kom igång med att röra på dig igen!

Ett tema som ni kommer att höra mycket om framöver är hur vi kan komma igång igen med att röra på oss och peppa varandra. Pepp-kompis är ett nytt begrepp!

I samråd med våra läkare, både i Sverige och utomlands kommer vi att berätta om hur vi tränar säkert, vad man ska vara uppmärksam på och bli inspirerad av varandra. Det blir ett av de ämnen vi diskuterar nu på marfaneftermiddagen den 29 november på CSD i Stockholm, på årsmötet den 2 mars i Göteborg och på de olika fikaträffar vi kommer att ha i hela landet. I Stockholm blir det den 11 mars.

Hör gärna av dig till mig om hur just du tränar. Dela med dig av dina tips! (lisemurphy@gmail.com)

Lise Murphy

Lätt att skänka en slant

Vår förening har ju en Facebook-sida (<https://www.facebook.com/Svenska.Marfanforeningen>). På denna har vi nu lagt till en knapp för att lätt kunna skänka pengar till stöd för vår förenings arbete. På knappen står det "Skänk en gåva" och sedan är det bara att följa instruktionerna.

Vi har låtit ansluta vårt kontonummer hos PlusGiro så det är helt säkert att pengarna man skänker verkligen går direkt till just oss. Man kan också skänka pengar till föreningen till minne av någons bortgång.

1. Betalning sker till PlusGiro 37 51 94-8

2. Sänd ett mail till vår förenings kassör paula.grandell@gmail.com med uppgifter om personlig hälsning och till vilken persons minne pengagåvan skänks. Samt till vem/vilka (anhöriga eller begravningsbyrå) minnesbrev ska sändas.



BEGRÄNSAD
EFTERSÄNDNING

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

Paula Grandell
Gisslarbo 54
731 15 Kolsva

B



***Marfanstyrelsen önskar
God jul & Gott nytt år!***



Bild: Pixabay