



Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

3/20



Member of
EURORDIS
Rare Diseases Europe

Nyheter från ESC • Pressrelease • Träning

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.

Karin Olsson, *ordförande*

Mobil 070-538 55 19
karinolsson@me.com

Paula Grandell, *kassör*

Mobil 070-492 41 67
paula.grandell@gmail.com

Emma Åhlén

Mobil 070-483 34 82
emma@ahlen.name

Christina Kjellström

Mobil 070-798 08 98
casa-lindhult@hotmail.com

Madeleine Frisk

Mobil 0733-40 85 43
maddef.mf@gmail.com

Ulrika Jivegård

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

Johanna Warrer Nilsson

Mobil 073-726 54 83.
johanna.warrer@gmail.com



Marfans
syndrom

3 / 20

UTGIVEN AV

Svenska Marfanföreningen
C/o Karin Olsson
Elfvings väg 27
386 34 Färjestaden

www.marfan.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

Sommaren är till ända

Nu är hösten här och det är dags att dra sig inomhus och kanske krypa upp i soffan under en filt, eller vad man nu föredrar att göra. Själv har jag ägnat sommaren åt att flytta till ett nytt hus här på Öland. Förut bodde vi ute på landet där inga bussar går och i och med att min syn blev sämre för några år sedan fick jag inte behålla mitt körkort. Jag kunde alltså inte ta mig själv någonstans längre. Nu bor vi mer centralt i Färjestaden där allt finns inom cykelavstånd. Mycket bättre för mig.

Hoppas att ni har klarat Corona-krisen hyfsat bra. Jag vet, och känner det själv, att det kan finnas oro gällande om vi med marfan och liknande tillstånd utgör en riskgrupp eller inte. Som vi tidigt informerade om på vår webb så gör inte en person med en "lugn" och så att säga behandlad marfan det. Den som har besvär med lungor och andning som kanske väntar på behandling bör kolla lite extra med sin läkare vad det är som gäller och även den som väntar på ope-

ration av hjärta/aorta eller som nyligen genomgått operation bör kolla upp vad doktorn säger, eller den som på annat sätt själv känner sig en skör.

Nu önskar jag er alla en skön och vilsam höst och kom ihåg att aldrig tveka att höra av er till någon av oss i styrelsen med alla frågor och fundering, stort som smått.

Ni hittar vår kontaktuppgifter här i tidningen eller på webbsidan <http://marfan.se/category/om-oss/styrelsen/>

KARIN OLSSON
ORDFÖRANDE

Även vi får ställa in

Ja även vi i Marfanföreningen påverkas förstås av situationen med covid-19. Alla aktiviteter som vi hade planerat måste skjutas på framtiden. Årsmötet kunde inte genomföras i början av detta år och sommarträffen fick ställas in även den.

Nu i oktober skulle styrelsen ha haft en planerings- och arbetshelg men vi vågar oss inte på att sätta oss på tåg och resa till en sådan.

Vi får se om det kommer gå att genomföra ett årsmöte 2021. Om inte annat så kan det ske i digital form.

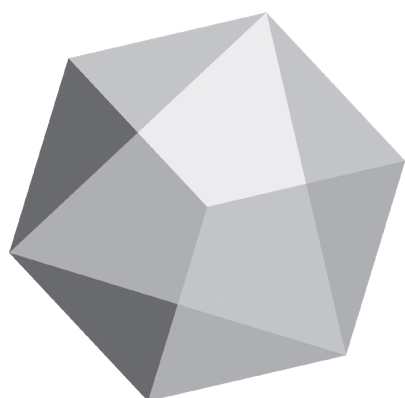
Vi har lämnat in en ansökan till Allmänna Arvsfonden gällande ett treårigt projekt som vi kallar Själv & Kropp - från tudelning till helhetssyn av kroniskt sällsynt hälsotillstånd. En stor satsning, om pengar beviljas, med mig (Karin Olsson) som anställd på deltid under dessa tre år. Planen var att i så fall starta det hela 1 januari 2021. Mot bakgrund av den situation med covid-19 som vi har idag tror vi inte att det låter sig göras så pass tidigt. Vi har därför meddelat Arvsfonden att vi vill skjuta upp starten till 1 januari 2022 istället, och hoppas på att det kommer vara genomförbart då.

Trots allt detta så fortsätter styrelsen med sina regelbundna styrelsemöten via digital teknik en gång i månaden hela hösten och vintern. Det finns saker att avhandla trots allt; det är inbjudningar till olika, oftast digitala, informationsmöten och liknande. Vi pratar också om kontakterna med CSD och med Riksförbundet Sällsynta Diagnoser och vi får hyfsat ofta förfrågningar från enskilda personer som behöver råd och hjälp när det gäller marfan.

Vi ger förstås fortsatt ut vår tidning som vanligt med två nummer under andra halvåret 2020 och vi arbetar kontinuerligt med att lägga ut ny information på webbsidan och i sociala medier.

Vi jobbar på – kort sagt.

KARIN OLSSON



ALLMÄNNA ARVSFONDEN

Nyheter från ESC

Världens största hjärtmöte - i år helt digitalt

Mikael Dellborg, professor, överläkare och forskare vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset, deltog på ESC - European Society of Cardiology - världens största hjärtmöte i augusti i år. Här har han skrivit en rapport från mötet.

En av de större nyheterna var de nya riktlinjerna för medfödda hjärtfel (GUCH, eller ACHD som det skall heta numera) och där ingår ju ofta Marfan och i viss mån även andra ärftliga sjukdomar (HTAD, heritable thoracic aortic disease) med påverkan på kroppspulsåldern, aortan. Riktlinjerna kan hittas på <https://academic.oup.com/eurheartj/advance-article/doi/10.1093/eurheartj/ehaa554/5898606> för den som vill läsa på lite mer

Det som var nytt framgår av tabellen nedan: Första punkten är rekommendationen att om man skall operera sin aorta, då bör man samtidigt operera sin aortaklaff, om den är tricuspid (trebladig) och om det görs av en kirurg med stor erfarenhet av denna typ av thoraxkirurgi. Detta gäller alltså främst de tillfällen när klaffen har ett mycket litet och obetydligt läckage. Men är man ändå där och opererar så att säga, då bör man "snygga till" klaffen också det vill säga göra en plastik på klaffen.

Rekommendation är av klassen 1C där "1" betyder att det rekommenderas, "bör" göras, och "C" betyder att det inte finns några stora randomiserade studier som ligger bakom utan främst är "consensus" det vill säga en allmän uppfattning som bygger på mindre studier, registerdata och annat. För hela

GUCH-ACHD området gäller att det nästan alltid är "C" som gäller.

I övrigt så kvarstår rekommendationen om profylaktisk kirurgi av aortan vid en diameter som överstiger 50 mm, samma som tidigare, om det saknas riskfaktorer. Däremot är gränsen, som tidigare, lägre det vill säga 45 mm om det finns riskfaktorer. I det här fallet är "riskfaktorer": familjehistorik om dissektion eller egen kärldissektion, graviditetsönskan, ökande läckage i aortaklaffen, okontrollerad hypertoni (högt blodtryck) eller storleksökning av aortan med mer än 3 mm per år

Sista punkten är också en nyhet. Om man har en påvisad mutation av typen TGFBR1 eller TGFBR2, bör man operera profylaktiskt redan vid 45 mm och inte vänta till 50 mm. Detta beror på att man hos dessa individer sett en ökad risk för dissektion så snart man kommer över 45 mm. Detta är en IIa C rekommendation. IIa innebär att det

Recommendations for aortic surgery in aortopathies

Recommendations	Class ^a	Level ^b
Marfan syndrome and HTAD		
Aortic valve repair, using the reimplantation or remodelling with aortic annuloplasty technique, is recommended in young patients with Marfan syndrome or related HTAD with aortic root dilation and tricuspid aortic valves, when performed by experienced surgeons.	I	C
Surgery is indicated in patients with Marfan syndrome who have aortic root disease with a maximal aortic sinus diameter ≥ 50 mm. ^c	I	C
Surgery should be considered in patients with Marfan syndrome who have aortic root disease with maximal aortic sinus diameter ≥ 45 mm ^c and additional risk factors. ^d	IIa	C
Surgery should be considered in patients with a TGFBR1 or TGFBR2 mutation (including Loeys–Dietz syndrome) who have aortic root disease with maximal aortic sinus diameter ≥ 45 mm. ^c	IIa	C

(Beklagar den dåliga upplösningen.)

inte är helt utan diskussion men att det finns mycket som talar för att man bör göra det, "bör övervägas" och "C" som tidigare att det är consensus, små studier, registerdata, som ligger bakom rekommendationen.

Vad gäller läkemedelsbehandling vid Marfan säger man att betablockerare (metoprolol, timolol, propranolol, bisoprolol m fl) fortfarande är grundstenen, att ARB (candesartan, irbesartan, losartan m fl) inte är bättre men ett gott alternativ. Man poängterar också att det inte räcker att "bara" ta en betablockerare, blodtrycket skall förstås heller inte vara högt, under 130 i genomsnitt respektive under 110 i snitt om man haft en dissektion. Vi talar då om 24-timmars mätningar och inte enstaka blodtryck. Så tar man sin betablockerare och ändå har 135 i snitt så bör man nog lägga till exempelvis en ARB eller något annat blodtryckssänkande.

Man skriver också att man även efter kirurgi dvs när man fått sin aorta opererad, bör fortsätta med betablockerare eller ARB i förebyggande syfte för att skydda resten av aortan.

Sedan fanns det förstås en massa andra nyheter om annat inom hela kardiologin och några få rapporter

specifikt om Marfan; en studie visade positiva effekter av metotrexate, ett immunhämmande läkemedel med cytostatika effekt, på vidgning av aorta hos möss (det finns ju en etablerad mus-modell för att studera Marfan). En norsk studie visade att mitralisklaffringen oftare sitter lite snett hos personer med Marfan jämfört med kontroller och det kan bidra till den något ökade risken för läckande mitralisklaff som en del personer med Marfan har. Men de stora nyheterna får sägas vara dessa guidelines enligt ovan

MIKAEL DELLBORG

TIPS

Undra - informationsmaterial för barn

Undra är en liten superhjälte som tar reda på saker som barn med funktionsnedsättning undrar över. Undra är framtagen för barn i syfte att göra dem mer delaktiga i sin habiliteringen. Undra finns som app, i bokform och annat bildmaterial.

Läs mer på habilitering.se/undra eller ladda ner appen från App Store eller Google play.



Träning i Coronatider

Tips: Hemmagympa med Sofia

Vi har under 2019 haft rörelsekampanjen 3 i veckan . Vi vill under 2020 fortsätta att inspirera till fysisk aktivitet och vill därför tipsa om programmet *Hemmagympa med Sofia* som SVT startade i samband med Coronapandemin. Detta program sänds varje vardag kl. 09.10 -09.30 på kanal 1 . Det går även att titta på programmen i efterhand på SVT Play .

Träningspasset är under 20 minuter och övningarna visas på olika nivåer. Dessa övningar är för alla eftersom Sofia visar hur du kan anpassa dem efter din egen förmåga.

Träningspassen har varje dag olika fokus, exempelvis. styrka, kondition, rörlighet m.m. För oss med Marfan syndrom är det bra att göra någon fysisk aktivitet i veckan och nu i dessa tider kan det finnas svårigheter att träna på olika träningscenter.



NFSD har bytt namn

Heter nu CSD i samverkan

CSD i samverkan drivs vidare av Nationellt system för kunskapsstyrning hälso- och sjukvård genom Nationellt program område (NPO) sällsynta sjukdomar i samarbete med de regionala Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) och Region Stockholm i egenskap av värdregion för NPO sällsynta sjukdomar.

Webbplatsen CSD i samverkan fungerar som ett stöd i det kliniska arbetet för verksamheter inom sällsynta hälsotillstånd i landet..

Syftet med webbplatsen CSD i samverkan är att sprida information för att öka kunskapen inom området sällsynta hälsotillstånd. Informationen kommer både från hälso- och sjukvården, andra samhällsaktörer och intresseorganisationer.

CSD Karolinska har fått i uppdrag att förbättra förutsättningarna för samverkan och gemensamma

insatser för landets CSD verksamheter genom att koordinera arbetet i CSD i samverkan.

Gå gärna in och läs mer på csdsamverkan.se

Pressrelease

Ny animerad film för barn med sällsynt hälsotillstånd

Nu släpper vi i Svenska Marfanföreningen en ny animerad film för barn med det sällsynta hälsotillståndet Marfans syndrom och andra liknande sällsynta bindvävstillstånd.

Filmen vänder sig till barn upp till cirka 10 år och handlar om ett "lejonbarn" som är lite annorlunda och om hur det kan vara en fördel ibland. Filmen bygger på den franska barnboken "Bakoumba" som Svenska Marfanföreningen gav ut 2019, med stöd av Lovis armbandsfond. Lovis var en flicka som själv hade Marfans syndrom och som tillverkade och sålde armband till förmån för mer kunskapsspridning om syndromet.

Nu har den holländska Marfanfanföreningen gjort boken till en animation och vi i Sverige har lagt på svensk berättartext. Berättare är 25-åriga Jesper Forsberg

som hösten 2020 påbörjade sin skådespelarutbildning på Stockholms konstnärliga högskola. Jespers lillasyster Wilma var kompis med Lovis.

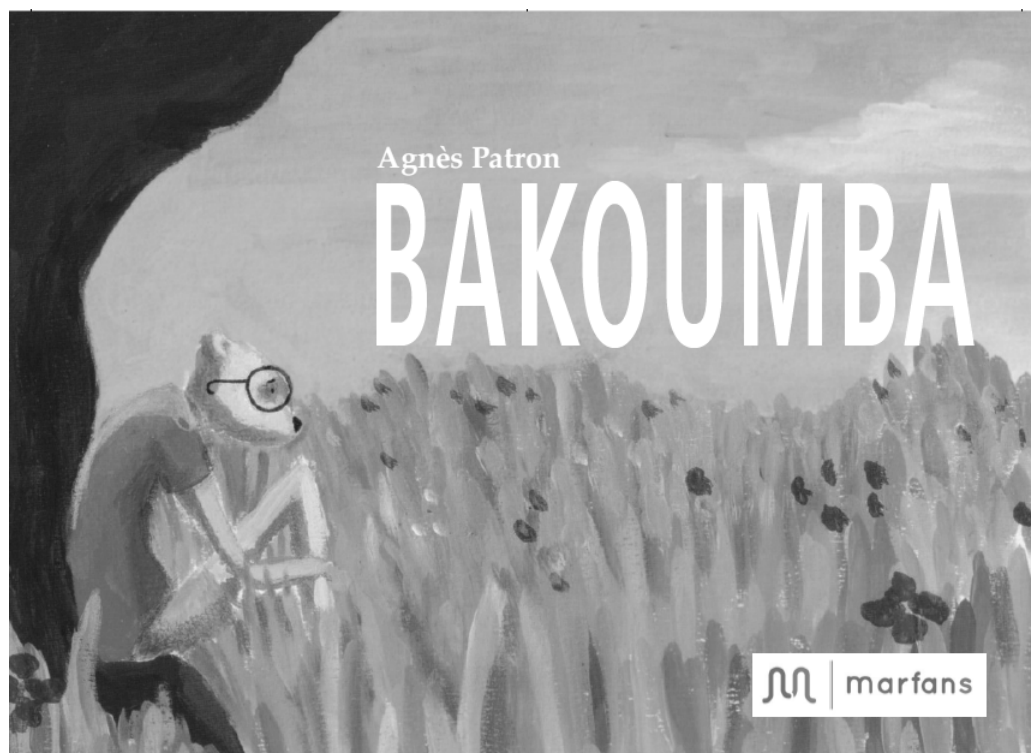
– Jespers röst passar så fint för denna unika lilla historia och vi hoppas att många barn kommer att ha glädje av filmen, säger Karin Olsson som är ordförande för Svenska Marfanföreningen.

Lovis började på förskolan när hon var 3 år och där bildades ett kompisgäng på fem tjejer som de själva

kallade Nallegänget, efter avdelningens namn, som var just Nallen. I den gruppen ingick Lovis och Wilma.

– Jag är jätteglad och tacksam för förtroendet att ha fått vara en del av det här projektet och jag hoppas att många barn (och vuxna) kan få glädje av att se filmen och kanske känna igen sig själva i den, säger, Jesper Forsberg.

Filmen kan man se här <https://www.youtube.com/watch?v=ITZw4HREgps>



Den finns också på vår webb marfan.se på startsidan och i menyn Informationsmaterial - Filmer

Barnboken som filmen bygger på kan beställas via marfan.sverige@gmail.com

Ytterligare information om filmen och boken:

Karin Olsson, 070-538 55 19 eller marfan.sverige@gmail.com



BEGRÄNSAD
EFTERSÄNDNING

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

Paula Grandell
Gisslarbo 54
731 15 Kolsva



Lovis armbandsfond

I juli, 2020, var det tre år sedan Lovis Strömsund, 10 år, gick bort. När Lovis levde, bestämde hon sig, på eget initiativ, för att börja tillverka armband till försäljning. Lovis ville att pengarna skulle gå till forskning och utbildning inom Marfans Syndrom. Då bildades Lovis armbandsfond.

Förra året översattes en fransk barnbok, "Bakoumba" till svenska tack vare pengar från Lovis armbandsfond. Boken har nu blivit animerad film och är ljudsatt. Förhoppningsvis kan det bli fler liknande projekt framöver.

Lovis armband säljs fortfarande och finns i lager. Det går även att tillverka fler. Hittills har det sålts ca 450 armband. Är du intresserad av att köpa ett armband?

Du beställer enklast via mail: ida_olsson60@hotmail.com

Kostnaden är 110 kr inklusive porto. Tack för ditt bidrag till Lovis armbandsfond!

